



Associação
Brasil
Huntington

**Esboço das diretrizes para
Diagnóstico da
DH – Doença de Huntington,
incluindo o teste genético**

Do original da IHA – International Huntington Association:

Diagnostic Guidelines – August 2005

Tradução: Ivelise Barbosa Lima

Revisão técnica: Anelyssa D'Abreu – neurologista

Prefácio

O objetivo deste texto esboço é oferecer recomendações para o diagnóstico da Doença de Huntington (DH), incluindo-se o uso do teste genético. Este texto destina-se a neurologistas, psiquiatras, geneticistas clínicos e todos os outros cientistas e médicos que estejam envolvidos com o teste diagnóstico para DH.

O texto baseia-se em experiências de organizações leigas com médicos, psiquiatras, neurologistas e outros profissionais responsáveis pelos cuidados médicos de pacientes com DH em todo o mundo. O principal objetivo do texto é oferecer certo número de recomendações com respeito a como os pacientes com DH e seus parentes podem receber o melhor suporte antes de, e após o diagnóstico de DH. ***Essas recomendações devem ser resumidas em diretrizes para o uso do teste genético no diagnóstico da DH. Diretrizes para o teste preditivo já foram desenvolvidas (International Huntington Association and World Federation of Neurology, 1994).***

Nós acreditamos poder encontrar um consenso entre os profissionais médicos (WFN) e as organizações leigas (IHA) nesse texto.

Durante a conferência da WFN/IHA em Sydney, Austrália, em 1997, discutiu-se a decisão de escrever diretrizes a respeito do uso de teste genético no diagnóstico da DH. Embora os direitos do paciente estejam formalizados internacionalmente, nos vários países, por leis que regulamentam a boa prática clínica, foi decidido que havia a necessidade de escrever e publicar recomendações diagnósticas específicas para a DH. Pretendia-se escrever e apresentar essas recomendações durante a conferência seguinte da WFN/IHA em Haia, Holanda, em 1999. Infelizmente não foi tomada nenhuma iniciativa no sentido de produzir um esboço das recomendações. Assim, um grupo de profissionais médicos holandeses e membros da organização leiga de DH da Holanda iniciaram o esboço das recomendações diagnósticas em março de 2001, com a aprovação da Diretoria da IHA. Embora estejamos cientes de que, na maioria das vezes, os profissionais que estão envolvidos com as famílias com DH fazem muito bem o seu trabalho, a IHA está convencida que é de grande importância escrever e publicar essas recomendações quanto ao teste genético para o diagnóstico da DH. Ao fazer isso, nós contribuiremos para a melhora do cuidado e o apoio às famílias com DH neste aspecto tão importante.

Esse esboço foi apresentado e discutido em Copenhagen, Dinamarca, durante a conferência da IHA em agosto de 2001. Muitos comentários foram enviados desde então pelas várias organizações leigas e profissionais médicos internacionais. Esses comentários foram incorporados a esse esboço.

Os cientistas e profissionais médicos que encaminharam seus comentários são:

- US HD Genetic Testing Group [*Grupo de Teste Genético de DH dos EUA*], Dra. Martha Nance, Diretora Médica e Dra. Kimberley Quaid, Estados Unidos da América.
- Societe Suisse de Genetique Medicale [*Sociedade Suíça de Genética Médica*], Berna, Suíça.
- Dra. Marina Frontali, Dra. Paola Zinzi, Institute of Neurobiology and Molecular Medicine of Rome, Italy [*Instituto de Neurobiologia e Medicina Molecular de Roma, Itália*].
- Dra. Paola Soliveri, Instituto Neurologici C. Besta, Milão, Itália.
- Dra. Gioia Jacopini, Institute of Psychology (National Research Council) [*Instituto de Psicologia (Conselho Nacional de Pesquisa)*], Roma, Itália.
- Prof. R A C Roos, Leiden University Medical Centre, Dept. Neurology and Clinical Genetics [*Centro Médico da Universidade de Leiden, Departamento de Neurologia e Genética Clínica*], Holanda.
- Prof G Evers-Kieboom, Genetic Centre University of Leuven [*Centro de Genética da Universidade de Leuven*], Bélgica.
- Dr. M. Loosekoot, DNA Diagnostic Laboratory, Centre for Human and Clinical Genetics, Leiden University Medical Centre [*Laboratório de Diagnóstico de DNA, Centro para Genética Humana e Clínica, Centro Médico da Universidade de Leiden*], Holanda.
- Prof. B. Kremer, University of Nijmegen, Dept. Neurology and Clinical Genetics [*Universidade de Nijmegen, Departamento de Neurologia e Genética Clínica*], Holanda.
- Prof. L.N.Went, Geneticista Clínico (aposentado), Leiden University Medical Centre [*Centro Médico da Universidade de Leiden*], Holanda.
- Prof. A. Tibben, Leiden University Medical Centre, Dept. Neurology and Clinical Genetics [*Centro Médico da Universidade de Leiden, Departamento de Neurologia e Genética Clínica*], Holanda.
- Dr. C.A. Varkevisser, Clínico Geral e Conselheiro Médico da Associação Holandesa de Huntington, Alphen a/d Rijn, Holanda.
- Ms Fiona Richards, Assistente Social, Departamento de Genética Clínica, The Children's Hospital, Westmead, NSW, Austrália.

Todos os cientistas/profissionais médicos acima mencionados têm um relacionamento estreito com as organizações leigas em seus países. A IHA agradece muito seus comentários úteis e apoio confiável.

Os representantes das organizações leigas que encaminharam seus comentários são:

- Ms Robyn Kapp, Diretora, Huntington's Disease Association, Sydney, Austrália e Membro Honorário da Diretoria da IHA.
- Ms Angela Vallegiani, Presidente, Associazione Italiana Corea di Huntington AICH, Milão, Itália.
- Ms Margreet Siebers, Membro da Diretoria, Dutch Huntington Association, Holanda.
- Ms Ineke Lonink, Membro da Diretoria, the European Huntington Association e Membro da Diretoria, Dutch Huntington Association, Holanda.

A IHA está ciente da necessidade de envolver os membros do Grupo de Pesquisa de

DH da WFN na produção dessas recomendações diagnósticas. Somente recomendações que sejam aceitas e apoiadas por um grande número de pessoas envolvidas, tais como profissionais da área médica e membros de organizações leigas de DH, serão seguidas e usadas. Este provou ser o caso com as diretrizes do teste preditivo de DH.

É preciso ressaltar que as recomendações são o reflexo de anos de discussões entre profissionais da área médica e participantes das organizações leigas nacionais de DH. As recomendações devem auxiliar na aplicação do teste genético de diagnóstico para a Doença de Huntington, a fim de proteger o bem estar daqueles que escolham ser testados e outros que estejam envolvidos no processo de teste.

A intenção é encaminhar esse esboço ao Secretário Geral do Grupo de Pesquisa de DH da WFN, que irá distribuí-lo para comentários dos membros do Grupo de Pesquisa da WFN. Após a incorporação desses comentários, um esboço final será colocado na agenda do Congresso Mundial em Manchester, Reino Unido, em Setembro de 2005.

Em nome da Diretoria da IHA e dos países-membro da IHA.

Assinado por Christiane Lohkamp, Presidente da IHA, em agosto de 2005.

Esboço das recomendações para o diagnóstico da Doença de Huntington, incluindo-se o uso do teste genético.

Introdução

Em 1993, a mutação genética que causa a Doença de Huntington (DH) foi identificada e tornou-se então possível fazer um diagnóstico, bem como um teste genético preditivo (Huntington's Disease Collaborative Research Group/ Grupo Colaborativo de Pesquisa da Doença de Huntington), 1993. Diretrizes sobre como o teste genético preditivo deveria ser aplicado foram desenvolvidas e publicadas (International Huntington Association – IHA e World Federation of Neurology – WFN, 1994). Esse foi o resultado de um esforço combinado entre as organizações leigas de DH e os profissionais da área médica com conhecimento de DH. Essas diretrizes são amplamente aceitas e usadas por todos aqueles que estão envolvidos com o teste preditivo para DH. Estudos extensivos (por exemplo: Duisterhof et al., 2001) sobre as possíveis conseqüências psicológicas mostraram que o teste preditivo ofereceu benefícios para a maioria daqueles que foram testados e seus parentes. Sugeriu-se que o uso das diretrizes contribuiu para a prevenção de efeitos adversos. Na introdução das diretrizes para o teste preditivo, é mencionado especificamente que o uso do teste genético com finalidade *diagnóstica* não foi considerado, mas que tal teste pode ter um efeito profundo em irmãos ou outros parentes.

Os testes genéticos fornecem informações de natureza altamente privada e pessoal e exigem o consentimento do paciente. Esses testes determinam se a pessoa é portadora de uma mutação que pode ser herdada e transmitida para sua prole. Os testes genéticos para a DH podem mostrar que a pessoa está afetada ou que, ao menos, é portadora do gene anormal e, como conseqüência, pode levar outros membros da família a um risco maior. Embora hoje seja possível fazer um teste genético diagnóstico para DH em indivíduos com sinais e sintomas que possam ser indicativos de DH, alguns indivíduos podem ter uma história familiar aparentemente negativa. Em tal situação é compreensível que o diagnóstico de DH venha a ter um sério impacto emocional e psicológico sobre eles. Esse diagnóstico tem conseqüências diretas não apenas para a própria pessoa afetada, mas também para seu/sua companheiro(a), filhos, irmãos e outros parentes. Dessa forma, aconselhamento especializado precisa estar disponível. Infelizmente, a experiência de muitas organizações leigas é que, com freqüência, tal aconselhamento e apoio após o diagnóstico genético da DH não é oferecido ou não está disponível. A seguir, damos alguns exemplos de experiências diagnósticas não satisfatórias.

Exemplos de manejo não satisfatório do teste genético diagnóstico

Caso 1

Sra. A., 38 anos, visita seu médico de família a pedido específico de seu marido e de seus três filhos em idade escolar uma vez que eles acham que “ela não é mais a mesma”, embora ela ache que as preocupações de sua família são exageradas e desnecessárias. Comparado aos anos anteriores, ocorreram conflitos freqüentes com seu empregador e seus colegas. Seu médico de família observa um distúrbio de movimento leve, mas não se sente suficientemente experiente para fazer um diagnóstico e encaminha a Sra. A para um neurologista.

Esse neurologista considera possível o diagnóstico de DH, apesar da história familiar negativa. A investigação de DNA, feita a seu pedido, mostra sem qualquer dúvida, a presença da repetição expandida do CAG em um dos alelos da DH. Isso explica as suaves anormalidades de movimento e as mudanças de caráter. O neurologista passa

essa informação para a Sra. A e para seu médico de família por telefone. A Sra. A não é informada das graves conseqüências para seus filhos.

*Comentário: Embora tenha sido correto considerar o diagnóstico de DH, o neurologista deveria ter explicado suas observações para a Sra. A, e deveria ter pedido seu consentimento informado para o teste genético. Além disso, os resultados do teste de DNA **não** deveriam ter sido dados pelo telefone, mas pessoalmente. Tal encontro deveria ter sido marcado para dar tempo suficiente para discutir todas as conseqüências desse diagnóstico para a Sra. A e seus parentes, e deveria permitir que a família tivesse a oportunidade de fazer perguntas ao neurologista.*

Caso 2

Sr. B, 44 anos, cuja mãe falecera com DH 7 anos antes, passou por um período de psicose. Seu psiquiatra lhe diz que isso pode ser devido à DH, e o aconselha a fazer um teste genético (diagnóstico). O Sr. B se recusa, mas o psiquiatra insiste, dizendo que "de outra forma ele não poderia ajudá-lo mais".

Comentário: Embora pareça razoável sugerir um teste diagnóstico, a pessoa tem todo direito de se recusar, portanto o médico não deve insistir. Além disso, o argumento de que sem o resultado do DNA ele não poderia ser auxiliado, não é válido. O tratamento da psicose em um paciente com DH não difere, de forma alguma, do tratamento em outros indivíduos. Deveria se investigar se a psicopatologia não é a formação de uma reação à ansiedade com relação à incerteza de desenvolver a DH.

Caso 3

Sr. C, 52 anos, que é uma pessoa em risco para a DH, se considera completamente saudável e normal. Sua esposa, entretanto, acredita que o marido tornou-se mais desajeitado e ela acha que sua personalidade está mudando. Eles visitam um neurologista e ela insiste em um teste diagnóstico. O neurologista não consegue encontrar nenhuma anormalidade óbvia, mas aconselha o teste genético preditivo, muito embora o Sr. C recuse-se constantemente.

Comentário: Em sendo a história familiar positiva para DH, o Sr. C poderia considerar o teste preditivo. Mas quando a pessoa se recusa a fazer tal teste, seu desejo prevalece sobre o desejo do cônjuge. Não é permitida a pressão moral.

Caso 4

Os pais de D, 12 anos, vão com sua filha a um especialista, porque os seus resultados escolares deixam a desejar. O pai de D, de 37 anos, é saudável, mas a mãe dele morreu de DH há três anos. Um de seus irmãos já mostra sinais e sintomas de DH. O especialista colhe sangue de D para um teste genético, embora nem o pai, nem a filha apresentem qualquer anormalidade neurológica.

Comentário: Resultados fracos na escola, obviamente não são sugestivos, em absoluto, da forma juvenil da DH. Na ausência de anormalidades neurológicas, a análise do DNA de D seria um teste preditivo. De acordo com as diretrizes do teste preditivo aceitas internacionalmente, o teste preditivo não é permitido para crianças com menos de 18 anos. Se o teste de DNA de D for positivo, o pai de D será compulsoriamente identificado como portador do gene. O especialista pode lidar melhor com a situação aconselhando os pais, de que o pai poderia fazer o teste preditivo, mas a criança não poderia ser testada.

Caso 5

Sra. E, 28 anos, cujo pai tem DH, pede a um geneticista clínico para fazer o teste genético preditivo. Esse especialista nota movimentos involuntários e sem lhe dizer isso, pede a ela que vá a um neurologista e coleta e envia sangue para o teste de DNA. O neurologista, que a vê 6 semanas depois, lhe diz que ela já tem sinais clínicos da DH e que isso foi confirmado pelos resultados do teste de DNA. A Sra. E fica muito

desapontada e brava também.

Comentários: O geneticista clínico deveria ter discutido com a Sra. E os resultados de sua observação e a razão de pedir a opinião de um neurologista. Sem o consentimento da Sra. E, não deveria ter sido coletado sangue algum para o teste de DNA. A melhor opção para esse caso seria que se lidasse com ele como uma situação de teste preditivo com o protocolo normal para teste genético preditivo.

Caso 6

A mãe da Sra. F foi vista por um grande número de especialistas médicos da universidade e externos por mais de 15 anos. A razão era uma ampla variedade (não muito bem compreendida na época) de anormalidades. Durante muito tempo, nem a Sra. F, nem seus irmãos e irmãs receberam quaisquer informações sobre possíveis suspeitas diagnósticas. Subitamente, sem razão aparente, um especialista lhes disse que sua mãe (que havia sido colocada em uma casa de repouso havia anos) sofria de Doença de Huntington. Nenhuma outra explicação foi dada. A Sra. F e sua família tiveram que descobrir por si próprios (dicionários médicos, amigos, etc.) o significado disso, incluindo-se as conseqüências para eles e sua prole.

Comentário: A súbita confrontação de uma família desinformada com o diagnóstico de um distúrbio neurológico progressivo grave de herança dominante, necessita de cuidadosa e intensiva preparação com informações e aconselhamento através de um profissional que seja especializado em DH. Informações sobre organizações leigas de DH também devem ser fornecidas.

Caso 7

Sr. G, 27 anos, tem a mãe afetada pela DH desde os 55 anos. Ele visita seu médico de família devido à insônia e ansiedade. O neurologista a quem ele é encaminhado pelo médico, pede o teste diagnóstico de DH, baseado na hipótese de que os sintomas anunciavam a manifestação da DH. O teste é positivo e o neurologista explica ao Sr. G que ele está afetado pela DH.

Comentários: Insônia e ansiedade são obviamente sinais inespecíficos, que podem ocorrer em razão de uma variedade de causas que não a DH. Fazer um teste diagnóstico de DH na presença de sinais inespecíficos e na ausência de anormalidades motoras específicas é, na verdade, um teste preditivo e deveria ser interpretado da forma acima mencionada; extremo cuidado e precaução são necessários em casos com sinais inespecíficos.

Algumas observações a respeito do processo diagnóstico

Quem diagnostica a DH?

Em geral, os neurologistas são responsáveis pelo diagnóstico da DH, uma vez que eles têm mais experiência em lidar com a doença do que outros profissionais de saúde. É claro que, as contribuições de outros especialistas (por exemplo: geneticistas clínicos ou psiquiatras) podem ser vitais, mas devem estar sempre em estreita colaboração com um neurologista.

Se o diagnóstico diz respeito a uma criança, é necessário um cuidado especial adicional (veja os comentários no Caso 4).

Como a DH é diagnosticada?

Em geral, um diagnóstico clínico definitivo de DH requer a presença de anormalidades de movimento e uma história familiar positiva. É preciso ter em mente, entretanto, que podem ocorrer formas acinéticas da doença, especialmente em crianças e adultos jovens. Quando os sinais clínicos forem duvidosos ou atípicos, (por exemplo, mudanças comportamentais) não se pode concluir, ao encontrar uma repetição CGA expandida que isso evidencia a manifestação da doença.

Qual é a diferença entre o diagnóstico da DH e o de outras doenças neurológicas ou psiquiátricas?

Neurologistas e psiquiatras estão acostumados a comunicar diagnósticos difíceis a seus pacientes. Quando isso também envolve uma doença cerebral de herança dominante, uma dificuldade adicional é que a informação tem sérias implicações para os parentes. Dessa forma, o diagnóstico de DH não tem apenas um grave impacto psicológico no paciente, mas também em seu/sua cônjuge, filhos(as), irmãos e outros parentes. O médico que diagnostica tem que lidar com esse problema de tal complexidade e precisa entender toda a extensão das conseqüências. Ele também precisa ter a capacidade de comunicar as complexas informações genéticas, e ter tempo suficiente para fazer isso. É ainda preferível confirmar os pontos principais por escrito, para o paciente e a família. É desejável que seja dada uma brochura ou outra forma de informação sobre a organização local leiga de DH.

Que problemas podem surgir para indivíduos que sejam confrontados com o diagnóstico de DH?

Uma queixa freqüente de pessoas que foram confrontadas com o diagnóstico de DH é que o médico responsável não foi suficientemente cuidadoso ao dar a informação, ou mesmo que o médico, algumas vezes, deu informações incorretas. É necessário cuidado adequado quando se dá a informação. O médico precisa ter conhecimento adequado sobre a doença e sobre a diferença entre os testes preditivo e diagnóstico. O paciente precisa ser adequadamente acompanhado e cuidados posteriores apropriados devem estar disponíveis.

Outras considerações

Regularmente, pacientes sintomáticos pedem para fazer o teste genético preditivo para saber se irão desenvolver a doença no futuro. Obviamente esses pacientes não estão cientes de seus sintomas ou estão negando seus sintomas. Esses pacientes que apresentam seus sintomas iniciais devem ser tratados com muito cuidado e orientados durante o processo de conhecimento de sua doença, e devem ainda lhes ser dado o tempo e a assistência necessários antes que o diagnóstico seja informado. Se o candidato ao teste não estiver pronto a enfrentar a presença de sinais precoces, isso deve ser entendido como defesa psicológica ou uma estratégia para lidar com isso (Bloch et al., 1993). O procedimento do teste preditivo e o resultado do teste

podem servir como ajustamento gradual à realidade assustadora de um diagnóstico.

Recomendações relativas ao teste genético de diagnóstico para a DH

1. Conhecimento suficiente sobre todos os aspectos da DH é absolutamente necessário para um médico pedir o teste genético para diagnóstico da DH.
2. O médico deverá assegurar-se que foi levantada a história familiar e deverá examinar o paciente do ponto de vista neurológico antes de pedir um teste genético para diagnóstico.
3. O teste genético para diagnosticar a DH deve ser considerado e usado para confirmação de um diagnóstico clínico da DH, e assim sendo deve ser distinguido do teste (pré-sintomático) preditivo. Para adultos assim como para crianças, o teste genético *não* deve ser feito apenas com base em sintomas cognitivos, comportamentais e psiquiátricos.
4. O teste genético para diagnosticar a DH somente pode ser realizado com o total consentimento informado do paciente. O paciente deverá ser informado sobre o direito de não saber. Qualquer pressão coerciva, de cunho moral ou outro, deverá ser evitada. Se o paciente não desejar fazer o teste diagnóstico, ele/ela ainda assim deverá receber do médico que o acompanha todos os cuidados de saúde.
5. O paciente tem o direito de tomar uma decisão pessoal independente. O teste genético, assim como qualquer outro procedimento diagnóstico, é voluntário e exige consentimento formal. O consentimento informado deverá se basear em uma explanação completa ao paciente (e, quando possível à família), do impacto e conseqüências dos aspectos genéticos e médicos da DH, com tempo disponível para perguntas. O paciente também deverá ser informado de que existe uma pequena chance de que os resultados poderão ser difíceis de interpretar. Se o médico não se sentir habilitado a responder todas as perguntas, então a família deverá ser encaminhada a outro serviço, por exemplo um serviço de genética clínica. As informações deverão incluir como o resultado será dado e que tipo de apoio está disponível caso o resultado do teste seja positivo. Pode ser adequado para o paciente reconsiderar sua decisão e/ou pedir uma segunda consulta.
6. Para se adequar à melhor prática e por razões médico-legais, é aconselhável que um formulário de consentimento informado seja assinado pelo paciente. (veja o apêndice com o formato sugerido para o formulário de consentimento).
7. Se uma pessoa, ciente de possíveis sinais iniciais de DH, pedir o teste genético diagnóstico, mas o médico não achar quaisquer sinais indicativos da DH, é de importância vital seguir as diretrizes internacionais para o teste preditivo. Também é importante deixar claro para o paciente (caso ele concorde ou não, ou acredite nisso) que, de acordo com o exame *do médico*, não existem sinais de DH, e dessa forma o teste genético deve ser considerado como um teste *preditivo*.
Inversamente, se prováveis sinais precoces são negados, ou não percebidos pelo paciente, isso deve ser considerado como parte de um ajustamento psicológico ao risco de ter DH e o teste preditivo pode ser mais apropriado.
8. Com relação ao teste genético diagnóstico para *crianças* com suspeita de DH juvenil, isso só deverá ser feito depois de uma cuidadosa avaliação clínica feita por um experiente neurologista pediátrico / neurologista clínico com experiência em DH e deverá se basear nos sinais neurológicos que com certeza indicam DH juvenil. Mais ainda, se o pai/mãe em risco for assintomático (no caso de uma história familiar positiva), as implicações para esse pai/mãe deverão receber atenção extra durante o aconselhamento pré-teste, antes de começar o teste genético com a criança. Pode ser apropriado sugerir que este pai/mãe seja

- testado primeiro.
9. Quando o resultado estiver disponível, o médico deve se assegurar que o paciente quer e está pronto para ouvir os resultados do teste. O diagnóstico deve ser dado com cuidado e tato suficiente em um encontro em pessoa, com o médico que solicitou o teste, e com tempo suficiente para permitir perguntas e discussão. *Comentário: O diagnóstico não deve ser dado por telefone, carta ou e-mail, nem mesmo no caso de que isso venha a ser seguido por contato pessoal. A pessoa testada deve ser encorajada a ter uma pessoa de apoio (cônjuge, membro da família ou amigo) participando de todas as sessões do procedimento de teste. É importante que sejam dadas informações sobre a organização local leiga de DH.*
 10. O aconselhamento genético adequado é uma parte essencial do processo diagnóstico. O processo diagnóstico deve garantir um follow-up, conforme acordado nas diretrizes para o teste preditivo (veja: "Aconselhamento pós-teste" nº. 9.1 a 9.5 nas diretrizes para o teste preditivo). Se houver uma clínica especializada em DH na área da pessoa, deverão ser dadas informações sobre esse serviço, que freqüentemente tem uma equipe multidisciplinar anexa. Atenção especial deve ser dada a um possível estresse psicológico ou negação por aprte da pessoa diagnosticada. O auxílio do médico de família pode ser de importância crucial.
 11. Uma consulta de acompanhamento deve ser feita (no máximo um mês após o diagnóstico) pelo médico que diagnosticou, para avaliar como o paciente e sua família estão lidando com isso, e se eles fizeram contato com algum dos serviços de apoio. O follow-up de uma pessoa sintomática também inclui follow-up sobre tratamento e cuidados dos sintomas.
 12. O problema de dizer ao candidato ao teste o número de repetições do CGA, se assim for solicitado, ainda é uma questão em aberto. É importante que o médico se assegure de que o indivíduo compreenda em toda sua extensão o que esse número significa. A correlação entre o número de repetições do CGA e a idade de manifestação da doença é basicamente estatística, dessa forma o paciente deve ser informado de que isso não é plenamente confiável como indicador da idade de manifestação.
 13. Nenhuma informação do paciente deve ser repassada a terceiros, incluindo qualquer outro profissional de saúde, sem a permissão por escrito da pessoa testada. É preciso se assegurar que quaisquer informações sobre o paciente, incluindo-se os resultados de teste, são confidenciais.
 14. É preciso discutir antecipadamente como as informações do teste deverão ser comunicadas aos parentes, com particular atenção para a dinâmica específica da família e as estratégias para enfrentar isso. O médico deverá estar ciente de que é inevitável que membros da família venham a receber informações sobre os resultados do teste de DNA e suas implicações. O foco no entanto deve ser o paciente diagnosticado. Não é apropriado discutir antecipadamente questões sobre informar outros membros da família a respeito dos resultados e seu impacto. De qualquer forma, um médico, assistente social ou conselheiro genético precisa perceber o efeito que isso terá sobre a família. Ele/ela deverá estar disponível para oferecer ajuda e auxiliar com as estratégias para enfrentar isso na família, durante algum tempo. Mais do que isso, deverá ser compatível ao mesmo tempo com o respeito pelo direito de *não* saber, por confidencialidade e privacidade, e também, levando em conta a dinâmica da família.

Referências

Huntington's Disease Collaborative Research Group. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell*, 1993:72:971-983.

International Huntington Association and World Federation of Neurology. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's Disease. *Neurology*, 1994, 44, 1533-1536.

Duisterhof M., Trijburg RW., Niermeijer MF., Roos RAC., Tibben A. Psychological studies on Huntington's disease: making up the balance. *J. Med Genet.* 2001: 38: 852-861.

Bloch M, Adam S, Fuller A, Kremer B, Welcj JP, Wiggins S, Whyte P, Huggins M, Theilmann J, Hayden MR. Diagnosis on Huntington Disease: A model for the stages of Psychological Respsonse [sic] based on Experience of a Predicticve Testing Progam. *J. Med Genet* 1993: 47: 368-374.

Apêndice

Formulário de consentimento informado para o teste genético diagnóstico para Doença de Huntington

Nome completo: Data de nascimento:

Eu, por meio deste, dou permissão para que seja feito o teste diagnóstico para Doença de Huntington através de um laboratório com experiência em testes para DH.

Eu recebi informações sobre as implicações desse diagnóstico. Eu compreendo que o teste vai me informar se eu sou portador ou não do gene para DH, e assim explicar meus sinais e sintomas que são a razão para a realização desse teste. Fui informado(a) de que existe uma pequena possibilidade de que os resultados possam ser difíceis de interpretar. Eu concordo em participar por entender que os resultados são confidenciais e não serão revelados sem minha permissão. Eu tenho a possibilidade de mudar de idéia a qualquer momento, antes de receber os resultados do teste.

Eu concordo / eu não concordo em doar minha amostra de sangue para fins de pesquisa. A amostra (de sangue) não poderá ser usada para pesquisa a não ser que todos os identificadores sejam removidos da mesma.

Assinatura do paciente:

Data:

Os itens a seguir foram completados:

	A ser preenchido pelo paciente:	A ser preenchido pelo médico:
Discussão verbal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informação escrita	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

A ser preenchido pelo médico:

Eu forneci o seguinte contato para um follow-up continuado e suporte (por exemplo: médico de família, geneticista, psicólogo, psiquiatra, assistente social, etc.)

Nome(s)

Endereço(s)

Telefone(s)

Eu conversei com meu paciente quando ele/ela pode esperar os resultados do teste.

Nome

Nome

Endereço

Endereço

Data

Data

Assinatura do paciente:

Assinatura do médico:

Nota de rodapé:

No caso da pessoa afetada não ser capaz de tomar uma decisão informada é necessário referir-se à legislação relevante desse país em particular.

08/2005

Mais informações:

ABH – Associação Brasil Huntington

Rua Treze de Maio, 226 – Centro

Atibaia – SP – CEP 12940-720 – Brasil

Telefone: 11-4539-3110

E-mail: abh@abh.org.br

Brasil, setembro de 2006