



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO**

## Doença de Huntington, Herança Autossômica Dominante

**Alunos:**

Giovanna Scarlatte (papel da médica do Pronto Socorro)

Giovanna Kanamaru (papel da médica que resolveu o caso do Jorge)

**Professora Coordenadora:**

Gianna Maria Griz Carvalheira

**Professoras Supervisoras:**

Andréa Cristina de Moraes Malinverni

Gisele Oler

**Colaboradores:**

Jéssica de Melo Rodrigues

Raphael Cuencas Budini

**Unidade Curricular:** Genética Humana

**Curso:** Enfermagem

Somos estudantes do 1º ano do curso de Enfermagem da Universidade Federal de São Paulo. Este trabalho foi orientado pela professora Gianna Carvalheira, da unidade curricular de Genética, e pelas monitoras Andrea Moraes Malinverni e Gisele Oler. O nosso grupo optou pelo teatro interativo em sala de aula com o tema da *Doença de Huntington*. Nosso objetivo foi fazer com que o público em geral, bem como os nossos colegas de curso de Enfermagem, conseguisse identificar as características da doença de acordo com as manifestações clínicas apresentadas na nossa encenação.

O nosso enredo se passou no ambiente hospitalar, no qual era feito o atendimento de urgência ao indivíduo que fora atropelado enquanto passeava com a esposa, o mesmo estava desorientado e apresentando movimentos involuntários súbitos. Durante a internação do personagem, foi observado os sinais e sintomas clínicos, além de ser avaliado pela equipe médica, a história pregressa e o heredograma familiar. Nesta dinâmica, a sala participava respondendo algumas perguntas, conforme os questionamentos dos médicos para o caso do paciente, como por exemplo: diante dos sintomas apresentado qual a hipótese diagnóstica? E a sala respondia, de acordo com a encenação.

Tudo fora elaborado com a ajuda de um retroprojetor. Colocamos imagens para ilustrar a cena, e também as perguntas com as opções para respostas. O tempo para responder era estimado por uma música de fundo, em que o aluno precisava ir até a frente da sala para responder. Em geral, na apresentação eram fornecidas informações como tratamento, o prognóstico da doença e aconselhamento genético.

A Coreia de Huntington é classificada como autossômica dominante. Assim, o indivíduo que é portador da mutação no gene da huntintina, localizado no cromossomo 4, devido à expansão da repetição de trinucleotídeos CAG poderá apresentar sintomas da doença e tem 50% de chance de transmitir o alelo mutado para os filhos, independentemente do sexo. A gravidade e o período da manifestação da doença está relacionada com a quantidade de repetições do trinucleotídeos, que leva a inativação da expressão do gene. Esta mutação é neurodegenerativa, rara e alguns sintomas clínicos podem ser confundidos com outras doenças, como exemplo os movimentos voluntários lerdos presentes na Doença de Parkinson, e a alteração cognitiva como no caso da Esclerose Múltipla.

O teatro foi bem interessante por mostrar de forma diferente os conhecimentos de genética. Sem aquela ideia de 'aula, depois prova', principalmente porque tínhamos que embasar e aprofundar um pouco mais os conhecimentos para que o trabalho desse certo. Foi uma grande experiência, com boas dificuldades e um bom final.



*Foto do Jorge, personagem que apresentou a Coreia de Huntington, e atrás sua esposa.*





