

As Percursos do Doente são **sínteses info-gráficas** que visualizam as necessidades dos doentes no tratamento da sua doença rara.

Uma vez que as Percursos do Doente são concebidas a partir **da perspetiva do doente**, permitem aos médicos responder **eficazmente às necessidades das pessoas** com doenças raras.

Pode encontrar uma versão detalhada deste Percurso do Doente no nosso **sítio Web**.

# PATIENT JOURNEY

## Doença de Huntington (DH)

different needs at different times



Doença raras	A doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa autossómica dominante com uma probabilidade de herdabilidade de 50%, que afeta igualmente homens e mulheres. Os sintomas incluem alterações motoras, cognitivas e comportamentais que se manifestam tipicamente a partir dos 35-45 anos de idade. A DH possui fenoótipos antes dos 21 anos) geralmente de forma mais rápida e imitável.			
TAREFAS	1 - Pre-identificação da DH	2 - Primeira avaliação	3 - Diagnóstico	4 - Monitorização da DH
<b>Clínica</b>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p> <p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>
<b>Desafios</b>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>	<p>É importante reconhecer a existência de um caso de DH em tempo oportuno para garantir o melhor prognóstico possível. O diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias de intervenção precoce, o que pode melhorar a qualidade de vida e a capacidade funcional. No entanto, a identificação precoce também pode trazer desafios psicológicos e sociais para o paciente e a família.</p>



**Este Percurso do Doente foi útil?**  
Ajude-nos a melhorar os Percursos dos Doentes e participe no nosso pequeno inquérito!



European Reference Network for Rare Neurological Diseases  
Coordinator: Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen

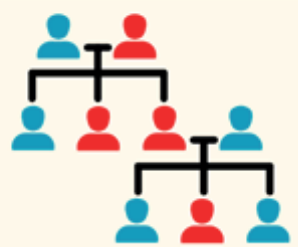



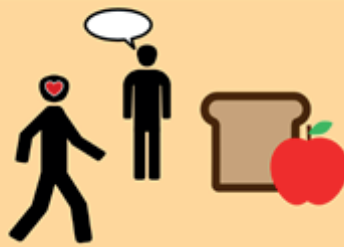










Centre for Rare Diseases  
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany  
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)



	1 - Pré-manifestação da DH	2 - Primeiros sintomas	3 - Diagnóstico	4 - Tratamento	5 - Monitorização
Clínica	 <p>A maioria das pessoas com doença de Huntington (DH) têm vários familiares próximos que desenvolvem a doença.</p>	 <p>Os primeiros sintomas ligeiros e não específicos dividem-se em 3 categorias: motores, cognitivos e comportamentais.</p>	 <p>Confirmar o diagnóstico clínico com testes genéticos. O aconselhamento genético é essencial.</p>	 <p>Não há tratamento que modifique a doença. Os sintomas são geridos e tratados para manter a funcionalidade e a qualidade de vida.</p>	 <p>A atividade física, o bemestar psicológico e a nutrição mantêm a funcionalidade e a autonomia.</p>
Desafios	 <p>O medo do aparecimento da doença leva a ignorar os sintomas.</p>	 <p>Os diferentes inícios da doença e os primeiros sintomas levam a um atraso no diagnóstico.</p>	 <p>A complexidade dos sintomas leva a erros de diagnóstico frequentes.</p>	 <p>A DH requer uma abordagem multidisciplinar e holística. É essencial uma perspetiva a longo prazo.</p>	 <p>A progressão da doença leva à dificuldade de adaptação.</p>
Objetivos	 <p>Educar os médicos sobre a DH pré-manifestada.</p>	 <p>Educar as famílias sobre a melhor forma de lidar com a situação e procurar apoio.</p>	 <p>Diagnóstico exato e rápido. Bom processo de acompanhamento. Rede de apoio aos doentes.</p>	 <p>Criar equipas multidisciplinares.</p>	 <p>Criar relações de confiança entre os pacientes, as famílias e os médicos.</p>

Atualizado em janeiro de 2022



**DH Doença de Huntington**

Por favor, tenha em atenção que os termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados ao domicílio, médico de clínica geral/ médico de família, fisioterapia) não incluem os mesmos serviços em todos os países da UE e podem diferir de país para país. Os grupos de apoio aos doentes podem fornecer, frequentemente, apoio e recursos aos doentes e às famílias.

**Declaração de exoneração de responsabilidade**

A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou de adequação a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer lesões ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação ou por quaisquer erros ou omissões.



**European Reference Network**

for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)



**Cofinanciado pela União Europeia**