

TUDO QUE HÁ DE MAIS RECENTE SOBRE A DOENÇA DE HUNTINGTON

Marcele Amaral de Almeida¹, Luis Alberto Domingo Francia Farje²

¹Aluna do curso de Radiologia da FATEC de Botucatu, maahalmeida98@gmail.com

²Professor Doutor do curso de Radiologia da FATEC de Botucatu, luis.farje@fatec.sp.gov.br

RESUMO: A doença de Huntington é uma doença genética, de mais comum ocorrência em adultos (93%), mas pode aparecer em crianças e adolescentes (7%), hereditária, autossômica, dominante, e, ao contrário da grande maioria das doenças genéticas autossômicas, não há diferença no fenótipo entre um indivíduo heterozigoto e um homozigoto (BARSOTTINI, 2007; CHERMALE, 2000; JUAREZ, 2016; BITTENCOURT, 2010). Na parte genética, o problema ocorre em decorrência de um defeito no cromossomo 4 (braço curto) e esse defeito desencadeia a produção excessiva das trincas de CAG, gerando a proteína Huntingtina com defeito (BARSOTTINI, 2007; CHERMALE, 2000; JUAREZ, 2016; BITTENCOURT, 2010). Esse erro faz com que muitos neurônios da parte estriada do cérebro morram, causando movimentos involuntários incomuns; distonia; movimentos oculares anormais; problemas de equilíbrio e postura; dificuldade para engolir ou falar; impulsividade; falta de inibição sexual; dificuldade em organizar pensamentos ou se concentrar em uma coisa apenas; tendência em ficar preso em uma única ação ou pensamento; dificuldade de aprendizagem e de memorizar novas informações; falta de consciência quanto a suas atitudes; dificuldade em manter uma linha de raciocínio; irritabilidade; isolamento social; tristeza; apatia; fadiga; insônia; muitas vezes tentativas e pensamentos suicidas em detrimento de uma depressão; transtornos obsessivos compulsivos (TOC); hiperatividade; manias; bipolaridade; e na DH juvenil há também decadência acadêmica (BARSOTTINI, 2007; CHERMALE, 2000; JUAREZ, 2016; BITTENCOURT, 2010). O diagnóstico é feito a partir da observação das manifestações clínicas, de uma série de perguntas feitas pelo médico, histórico familiar, testes genéticos e imagéticos, como a tomografia computadorizada e a ressonância nuclear magnética (CHERMALE, 2000). A tecnologia dessas máquinas também está ajudando no entendimento da ação da doença, já que por elas é possível analisar o grau de atrofia do núcleo caudado e do putâmen (CHERMALE, 2000). Contudo, o diagnóstico costuma ser difícil pelo fato de a DH ser confundida com outras doenças, como a neuroacantocitose (CHERMALE, 2000). A DH não tem cura e nem uma maneira de prevenção, como na maioria das doenças genéticas (JUAREZ, 2016). Entretanto, possui tratamentos farmacológicos e paliativos para melhorar a qualidade de vida do paciente e, até mesmo, prolonga-la (JUAREZ, 2016). O tratamento farmacológico é feito com drogas bloqueadoras de receptores dopaminérgicos, como as fenotiazinas e o haloperidol e, em alguns casos, são utilizados também agentes ansiolíticos (CHERMALE, 2000). A forma juvenil costuma ser tratada com remédios antiparkinsonianos (CHERMALE, 2000). Já o tratamento paliativo é composto pelo tratamento funcional, fonoaudiológico, psicológico, socioeconômico e nutricional (JUAREZ, 2016). Conclui-se, portanto, que até o momento o melhor tratamento disponível é o paliativo, o qual precisa contar com a ajuda de uma equipe multiprofissional da saúde.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BARSOTTINI, O. G. P. Doença de Huntington. O que é preciso saber? Einstein. **Educação Continuada em Saúde**. n.5, v. 3, p. 83-88, 2007.

BITTENCOURT, A. LIMA, R. L. L. F. MOREIRA, L. M. A. Percepções Sobre A Doença De Huntington E Realização De Testes Preditivos Em Indivíduos Com História Da Doença Na Família **Revista de Ciências Médicas e Biológicas**. n.9, v.2, p.126-129. 2010;

CHERMALE, F. A. BASSOLS, G. F. FERREIRA, M. T. Doença de Huntington. Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre. 2000. Disponível em: < [http://www.luzimarteixeira.com.br/wpcontent/uploads/2010/07/doenca-de-huntington- 2.pdf](http://www.luzimarteixeira.com.br/wpcontent/uploads/2010/07/doenca-de-huntington-2.pdf) > Acesso em 03 de agosto de 2017.

JUAREZ, N. R. E. GARCIA, J. P. OSORES, M. R. M. Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. **Rev. Neuropsiquiatria**.79, n.4, 2016,