



**O que é?** A doença de Huntington é hereditária e ocorre quando as células nervosas em certas partes do cérebro se desgastam ou se degeneram.

**Causas** A doença de Huntington é causada por um defeito genético no cromossomo 4. Esse defeito faz com que uma parte do DNA, denominada sequência CAG, ocorra mais vezes do que deveria ocorrer. Normalmente, esta seção do DNA se repete de 10 a 28 vezes. Mas em pessoas com doença de Huntington, ela se repete de 36 a 120 vezes. À medida que o gene é transmitido através dos membros da família, o número de repetições tende a aumentar. Quanto maior o número de repetições, maiores são as chances dos sintomas se desenvolverem cada vez mais cedo. Portanto, a doença é passada entre gerações na família, e as pessoas vão apresentando os sintomas cada vez mais cedo.

**Há duas formas de Doença de Huntington.** • A mais comum é a Doença de Huntington adulta. Pessoas com a forma adulta geralmente desenvolvem os sintomas na faixa dos 30 e dos 40 anos. • Já a forma juvenil da doença contabiliza um pequeno número de casos e começa na infância ou na adolescência.

Se um dos pais possui Huntington, o filho terá 50% de chance de adquirir o gene da doença. Caso ele tenha o gene, em algum momento da vida a doença se desenvolverá, e o gene também será passado para os filhos dele. Mas se ele não tiver o gene, conseqüentemente, seus filhos também não o terão.

### Exames

O médico realizará um exame físico, talvez pergunte sobre o histórico familiar do paciente e sobre seus sintomas. Um exame neurológico também será realizado. O médico pode notar sinais de:

- Demência
- Movimentos anormais
- Reflexos anormais
- Passadas "saltitantes" e largas
- Fala hesitante ou de pouca enunciação

A tomografia computadorizada da cabeça pode mostrar perda de tecido cerebral, especialmente na região profunda do cérebro.

Outros exames que podem mostrar sinais da doença de Huntington incluem:

- Ressonância magnética da cabeça
- Tomografia por emissão de pósitrons (PET) (isótopo) do cérebro

Existem exames genéticos para determinar se uma pessoa tem o gene da doença.

**Tratamento** Não existe cura para a doença de Huntington, nem há nenhuma maneira conhecida de evitar que a doença se agrave. O objetivo do tratamento é retardar os sintomas e ajudar a pessoa a manter sua capacidade funcional o máximo de tempo e da maneira mais confortável possível.

Os medicamentos podem variar de acordo com os sintomas.

- Os bloqueadores dopaminérgicos podem ajudar a reduzir os comportamentos e movimentos anormais.

- Drogas como a amantadina e a tetrabenazina são usadas ??para tentar controlar os movimentos adicionais.

- Há indícios que sugerem que a coenzima Q10 também pode ajudar a desacelerar o curso da doença, mas não são conclusivos.

Depressão e suicídio são comuns entre pessoas com a doença de Huntington. É importante que todos aqueles que cuidam de pessoas portadoras da doença de Huntington monitorem e tratem os sintomas devidamente.

À medida que a doença progredir, a pessoa precisará de assistência e supervisão e, futuramente, poderá precisar de cuidados 24 horas.

### Expectativas

A Doença de Huntington provoca deficiência física, que vai se intensificando ao longo do tempo. Pessoas com essa doença geralmente morrem dentro de 15 a 20 anos. A causa da morte é muitas vezes uma infecção, apesar do suicídio também ser comum.

É importante saber que a doença afeta as pessoas de formas diferentes. O número de repetições de CAG pode determinar a gravidade dos sintomas. Pessoas com poucas repetições podem ter movimentos anormais leves em idade mais avançada e retardar a progressão da doença, enquanto aqueles com um grande número de repetições podem ser gravemente afetados ainda jovens.

Complicações possíveis

- Perda da capacidade de cuidar de si mesmo
- Perda da capacidade de interagir
- Risco de machucar a si mesmo ou outras pessoas

- Aumento do risco de infecção
- Depressão
- Morte

**Prevenção** O aconselhamento genético é recomendado em caso de histórico familiar de doença de Huntington. Os especialistas recomendam um estudo de compatibilidade genética para casais que querem ter filhos e que têm histórico familiar dessa doença. Fontes e referências:

- Lang A. Other movement disorders. In: Goldman L, Ausiello D, eds. Cecil Medicine. 23rd ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier;2007:chap 434.
- Jankovic J, Shannon KM. Movement disorders. In: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J, eds. Bradley: Neurology in Clinical Practice. 5th ed. Philadelphia, Pa: Butterworth-Heinemann Elsevier; 2008:chap 75.