



DOENÇA DE HUNTINGTON: ESTUDO DE CASO EM CHAPECÓ

Adriana Monteiro de Castro Bhona (apresentadora)¹
Paulo Henrique Guerra²
Ana Paula Hermann³

Categoria: Ensino⁴

Resumo: Este relato descreve o caso de uma mulher de 55 anos (I.S.), diagnosticada com Doença de Huntington (DH) há 6 anos. Esta foi uma atividade da 4ª fase do curso de Medicina, integradora das vivências do componente Saúde Coletiva IV, ocorridas no Centro de Saúde da Família Leste, com o componente Terapêutica I – Farmacologia I. A DH é neurodegenerativa e seus principais sinais são a perda de coordenação motora, declínio cognitivo, alterações comportamentais e demência progressiva. É uma doença genética rara, de herança autossômica dominante, causada pela expansão da repetição de trinucleotídeos CAG no gene *HTT*, localizado no cromossomo 4, que codifica a proteína huntingtina. Indivíduos normais apresentam 9 a 35 sequências CAG, e portadores com 40 ou mais repetições são sintomáticos. A presença de 36 a 39 repetições CAG resulta em penetrância reduzida, já que os indivíduos portadores podem manifestar ou não a doença. Quanto maior o número de repetições CAG, mais precocemente a pessoa apresenta o fenótipo da DH. A huntingtina é uma proteína fisiologicamente presente no cérebro, porém sua função ainda não está completamente esclarecida. Quando mutada, causa morte neuronal, principalmente no córtex e estriado. Estudos post-mortem mostram aumento dos níveis de dopamina no estriado e redução de 75% da enzima que sintetiza o ácido gama-aminobutírico (GABA). A diminuição dos níveis de GABA seria responsável por hiperatividade das sinapses dopaminérgicas. Aos 30 anos de idade, I.S. notou os primeiros sintomas: movimentos involuntários nas mãos e na região torácica. Sinais semelhantes da doença também foram observados em familiares mais próximos (pai, irmã mais velha e filho). Ao consultar-se com um neurologista, I.S. recebeu um diagnóstico de depressão, e foi tratada com

¹ Acadêmica da 5ª fase do curso de Medicina, Bolsista do Programa de Educação pelo Trabalho para a Saúde - PET-SAÚDE/GRADUASUS, Universidade Federal da Fronteira Sul, Campus Chapecó, contato: adriana.bhona@gmail.com.

² Doutor em Ciências, professor da Universidade Federal da Fronteira Sul, Campus Chapecó, contato: paulo.guerra@uffs.edu.br.

³ Doutora em Ciências Biológicas: Bioquímica, professora da Universidade Federal da Fronteira Sul, Campus Chapecó, contato: ana.herrmann@uffs.edu.br.

⁴ Formato: Comunicação oral



antidepressivos durante um ano. Em vista da piora do seu quadro, pela percepção de novos agravos, como pânico, diarreias frequentes e dificuldade de deglutição, procurou por outros especialistas até que, aos 49 anos de idade, obteve o diagnóstico de DH. O diagnóstico da DH pode se dar por exame clínico, pela avaliação dos sinais motores e cognitivos em pacientes com histórico familiar e/ou teste genético. Exames complementares de imagem também podem ser realizados em busca de achados como atrofia cortical e estriatal. Os distúrbios cognitivos e comportamentais, que podem surgir muito antes dos motores, são inespecíficos (ansiedade, irritabilidade e delírios), dificultando o diagnóstico precoce. Na impossibilidade de cura, a estratégia terapêutica visa minimizar os sintomas da DH. Entre os fármacos utilizados para redução dos movimentos coreicos estão os antipsicóticos, que são antagonistas dopaminérgicos, e os benzodiazepínicos, que potencializam a ação do GABA. A tetrabenazina, um depletor de dopamina, é o único fármaco aprovado para a DH, porém ainda não está licenciada para uso no Brasil. Há 6 anos I.S. usa benzodiazepínico e antidepressivos, para ansiedade e depressão. Ela relata crises de pânico e comprometimento da coordenação motora fina, não sendo capaz de segurar objetos firmemente nem realizar atividades domésticas, como fazer café, chimarrão e tricô. Para um melhor controle da DH na família, é importante que seja realizado o aconselhamento genético.

Palavras-chave: Doença de Huntington. Estudos de Casos. Educação Médica.