

HUNTINGTON: DISTÚRBO NO CROMOSSOMO 4

Aline Cardoso Utescher INTRIERI¹; Hécio BARBOSA FILHO¹; Marcela Renata Lopes da Silva SABINO¹; Marcelo ISMAIL¹

Orientadoras: Prof^o. Mestre Celine de Carvalho FURTADO²; Prof^o. Mestre Dionize MONTANHA²

¹ Centro Universitário Lusfada – Curso de Graduação de Enfermagem, alineintriери@gmail.com.br; helciobf2010@hotmail.com; marcela.sabino@yahoo.com.br;marcelo.ismail@hotmail.com

² Centro Universitário Lusfada – Docentes do Curso de Graduação de Enfermagem, celine_carvalho@yahoo.com.br; dionize@globocom

Introdução

A Doença de Huntington (DH) é uma patologia neurodegenerativa, hereditária autossômica, caracterizada por uma desordem neuropsiquiátrica progressiva, pela tríade de distúrbios do movimento, distúrbios comportamentais e demência. Foi a primeira doença genética a ser mapeada em humanos.

É causada por uma mutação na região do gene IT-15 que codifica a proteína Huntingtina (Htt) do cromossomo 4. Ainda persistem dúvidas quanto ao padrão seguido pela mesma, ou seja, o processo exato pelo qual a Htt degrada as células ainda não está completamente elucidado. A doença costuma iniciar sua manifestação na fase adulta, entre as idades de 30 e 40 anos, com progressão contínua. É definida como tardia quando se inicia após os 50 anos de idade.

O diagnóstico é obtido através de exames de neuroimagem e histórico familiar detalhado, porém, os testes genéticos são fundamentais para confirmação da doença, uma vez que a diferenciação clínica é limitada. Esta limitação ocorre devido a sintomatologia da DH ser muito semelhante a de outras desordens neurológicas; como o Parkinson, o Alzheimer e a Demência.

Diante do exposto o objetivo do estudo foi difundir conhecimento a cerca do tema com a finalidade de melhorar a qualidade de vida do paciente acometido por Huntington e diferenciá-la de outras enfermidades semelhantes.

Métodos

O estudo foi efetuado através de uma revisão da literatura especializada, via pesquisa em artigos realizada entre março e agosto de 2015. Foram consultados livros, periódicos e artigos científicos selecionados através de busca no banco de dados Scielo e Bireme.

Sintomatologia

Devido à formação de corpos de inclusão intracelulares, alterações no transporte celular, alterações da transcrição e apoptose a Htt mutante ocasiona lesões em vários tecidos, em particular no cérebro, onde provoca a atrofia dos gânglios da base. Trata-se de distúrbio degenerativo progressivo que causa alterações no controle motor e emocional e prejuízo da cognição. A alteração na marcha é considerada a característica mais incapacitante na DH.

As alterações cognitivas tendem a piorar ao longo do tempo com a progressão da doença, sendo comum os portadores do gene em fase tardia, apresentar demência severa. Os distúrbios emocionais vão desde crises de irritabilidade até graves perturbações com tonalidades esquizofrênicas e processo demencial progressivo. As tentativas de suicídio também são frequentes.

Tabela 01: Prevalência de sintomas neuropsiquiátricos na Doença de Huntington

Sintomas Neuropsiquiátricos	Prevalência
Irritabilidade	38-73%
Apatia	34-76%
Ansiedade	34-61%
Humor depressivo	33-69%
Obsessivo-Compulsivo	10-52%
Psicótico	03-11%

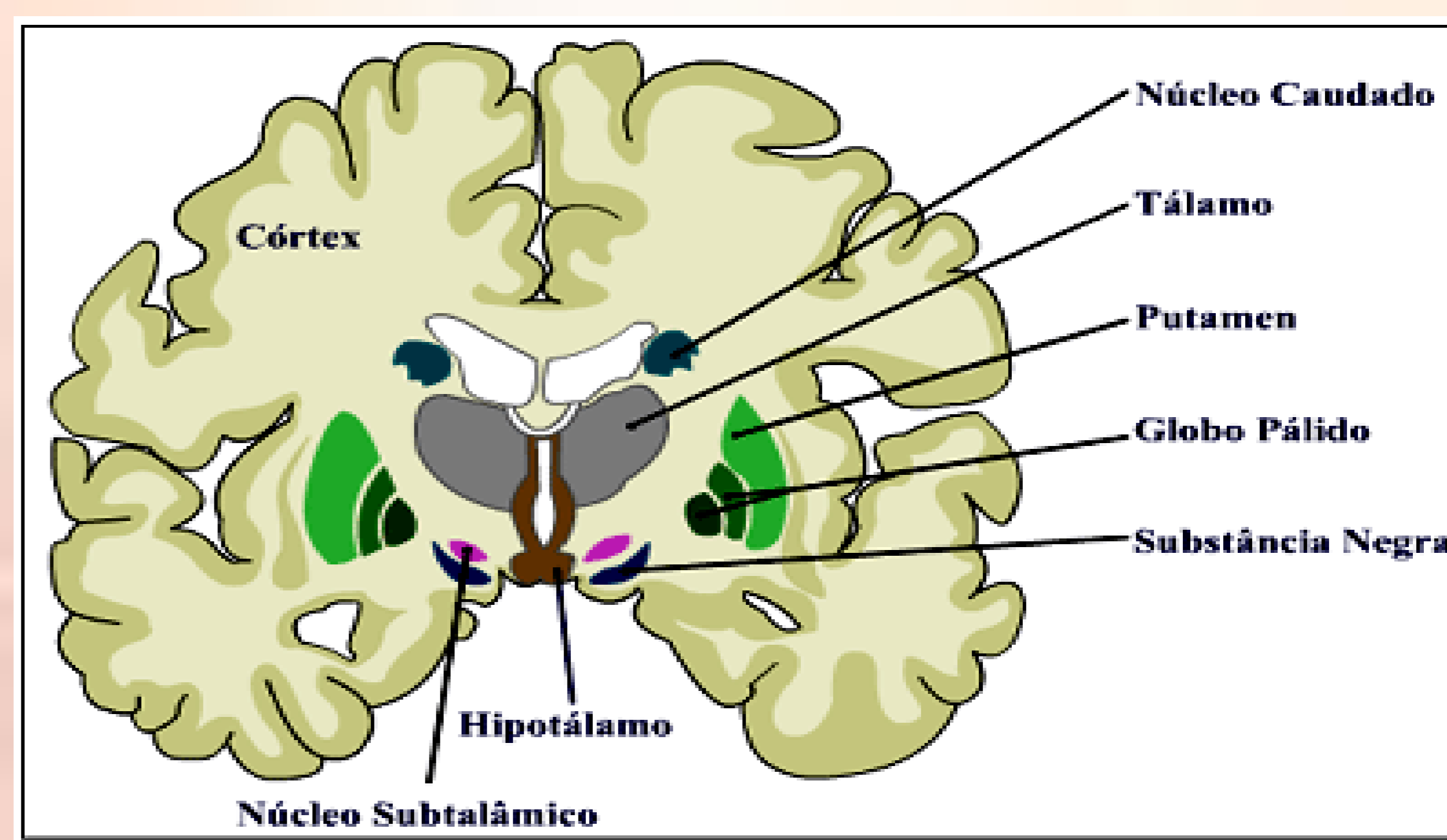
Fonte: (GONÇALVES, 2013)

Fisiopatologia

Acredita-se que a Htt induz anomalias no DNA e disfunções mitocondriais que afetam o metabolismo celular, credita-se papel no processo de apoptose presumindo sua interação anômala com outras proteínas neurais, formando um complexo citotóxico.

Constatou-se que as concentrações das enzimas ácido gama-amino-butírico (GABA), acetilcolina (ACh) e acetiltransferase (ChAT) estão reduzidas nos gânglios da base, com manutenção normal das concentrações de dopamina, o que sugere subatividade dos circuitos gabaérgicos e colinérgicos e hiperatividade relativa dos circuitos dopaminérgicos. Sintetizando, ocorre a hiperatividade dopaminérgica, a inibição dos neurotransmissores GABA e a redução do consumo de glicose no núcleo caudado e putâmen. A diminuição do metabolismo neural e do fluxo sanguíneo cerebral precede a perda de neurônios e a atrofia cortical.

Figura 01: Estruturas afetadas na doença de Huntington



Fonte: MARTELLI, 2014.

Resultados

Os dados consultados demonstraram que a Doença de Huntington (DH) apesar de ter uma incidência considerada alta, ainda é pouco conhecida pela população em geral. Apresenta sinais e sintomas que dificultam o diagnóstico precoce e podem ser facilmente confundidos com a sintomatologia de outras patologias como a Doença de Parkinson e a Doença de Alzheimer. Além disso, o quadro psiquiátrico é semelhante entre as três patologias, onde o paciente poderá apresentar demência e depressão. A anamnese, o exame físico cuidadoso e os exames de neuroimagem são fundamentais para o diagnóstico diferencial, incluindo fatores como hereditariedade, que poderão ser comprovados através de exames específicos. Acredita-se que o diagnóstico precoce e diferencial pode trazer melhoria na qualidade de vida do paciente. Razão pela qual se considera a temática de grande interesse profissional e prático, porém, o assunto ainda requer maior quantidade de pesquisas e revisões periódicas.

Referências

- GIL-MOHAPEL, J.M.; REGO, AC. **Doença de Huntington: Uma Revisão dos Aspectos Fisiopatológicos.** Rev Ncienc v.19, n.4, p.724-734, 2011. Disponível em: <http://www.revistaneuociencias.com.br/edicoes/2011/RN1904/revisao%2019%2004/595%20revisao.pdf> Acesso em: 02 de abril de 2015.
- GONÇALVES, N.F.C. **Doença de Huntington: uma revisão.** Dissertação para obtenção do Grau de Mestre em Medicina . Universidade Da Beira Interior. Ciências da Saúde, 2013, 77 fl. <https://ubithesis.ubi.pt/handle/10400.6/1410>
- MARTELLI, A. **Aspectos clínicos e fisiopatológicos da Doença de Huntington.** Arch Health Invest, v.3, n.4, p. 32-39, 2014.
- SANTOS, V.L. **Perfil Epidemiológico da Doença de Parkinson no Brasil.** Trabalho de conclusão de curso, UniCEUB como requisito parcial para conclusão do Curso de Bacharelado em Biomedicina. 21 fl. 2015. Disponível em: <http://repositorio.uniceub.br> Acesso em: 01 de agosto de 2015.
- SPITZ, M. **Doença de Huntington e outras coreias.** Internet, 2010. Disponível em: http://revista.hupe.uerj.br/detalhe_artigo.asp?id=148 Acesso em: 21 de abril de 2015.
- VIEIRA, R.T. [et.al.]. **Atuação Fisioterapêutica na Doença de Huntington: Relatos de Casos.** Rev Neurocienc, v.19, n.3, p.504-511, 2011. Disponível em: <http://www.revistaneuociencias.com.br/edicoes/2011/RN1903/19%2003%20relato%20de%20caso/566%20rc.pdf> Acesso em: 13 de julho de 2015.

Promoção

Centro Universitário Lusfada – UNILUS
Programa de Pós-Graduação, Pesquisa e Extensão do UNILUS - PPGPE
Comitê Institucional de Iniciação Científica do UNILUS - COIC
Núcleo Acadêmico de Estudos e Pesquisas em Educação e Tecnologia do UNILUS - NAPET

“A vida começa todos os dias.”
Érico Veríssimo