

## DOENÇA DE HUNTINGTON: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Francielli A. Garcia da Costa<sup>1</sup>  
Isadora Cavenago Fillus<sup>2</sup>  
Gisele Arruda<sup>3</sup>  
Francielle A. C. Follador<sup>4</sup>

Área de conhecimento: Medicina  
Eixo Temático: Saúde e Sociedade

### RESUMO

A doença de Huntington (DH) foi a primeira doença genética a ter seu gene mapeado em seres humanos, e mesmo com todos os anos de estudos posteriores, ainda persistem muitas dúvidas sem respostas, principalmente quanto ao padrão que a síndrome segue. Desta forma, o objetivo do trabalho é reunir conhecimento por meio de uma revisão literária de textos referentes à doença de Huntington, a fim de levantar dados sobre o histórico, as causas, fisiopatologia, genética, diagnóstico e tratamento. Foram utilizados livros, artigos e demais textos como suporte científico para a revisão sobre a Síndrome de Huntington. Observa-se que a DH é uma doença neurológica degenerativa de causa genética, seus sintomas estão relacionados aos movimentos motores involuntários e às alterações cognitivas. O diagnóstico é feito a partir do histórico familiar e do reconhecimento dos sintomas típicos, mas conta com exames complementares para sua comprovação. O tratamento se restringe a amenizar os sintomas motores, e eventualmente os psiquiátricos, com fármacos e outros eventuais tratamentos que o paciente possa buscar para seu quadro específico. Ainda não se sabe como impedir que a doença se desenvolva. Neste contexto, a síndrome de Huntington tem ainda muitas lacunas sem resposta, principalmente quanto ao mecanismo genético de transmissão e aos fatores que podem influenciar (sexo e idade por exemplo). Existem muitos estudos a seu respeito, mas ainda muito a se descobrir a fim de tentar proporcionar a diminuição do sofrimento daqueles que possuem a doença, ou sabem do histórico do gene em sua família.

Palavras-chave: Genética. Doença de Huntington. Neurodegeneração.

### INTRODUÇÃO

A Coreia de Huntington é uma doença autossômica dominante de penetrância completa que causa uma degeneração progressiva do sistema nervoso. A alteração está presente no braço longo do cromossomo 4, mais especificamente em expansões da sequência CAG na extremidade distal (5') do gene IT15 (ANTONELLO, 2000). Sua incidência é de 5 a 10 em cada 100 000 indivíduos, o que a torna a doença neurodegenerativa herdada mais comum (MORALES; OLBRZYMEK, 2011).

<sup>1</sup> Graduanda em Medicina – UNIOESTE Francisco Beltrão PR. frangarcia.nutri@gmail.com

<sup>2</sup> Graduanda em Medicina – UNIOESTE Francisco Beltrão PR. isadora.fillus@hotmail.com

<sup>3</sup> Professora da Universidade Estadual do Oeste do Paraná. giselearrudabioq@gmail.com

<sup>4</sup> Professora da Universidade Estadual do Oeste do Paraná. francaovilla@hotmail.com



---

---

O quadro clínico mais comum presente na Coreia de Huntington são os movimentos involuntários coreiformes (o próprio nome “Coréia” significa dança e retrata as alterações motoras presentes na síndrome, que se assemelham a passos de dança) e as alterações cognitivas, devido à degeneração do sistema nervoso. Esses sintomas costumam se apresentar na idade adulta, e geralmente quando isso não acontece até por volta dos 40 anos, os pacientes raramente os desenvolverão (ANTONELLO, 2000). O paciente com Doença de Huntington (DH) podem apresentar problemas psiquiátricos, como demência e distúrbios afetivos (JORDE, 2004, p.82).

Como em várias outras doenças, o nome vem do primeiro pesquisador que a descreveu. No caso da DH, foi George Huntington que em 1872 publicou na revista norte-americana “The Medical and Surgery Report” as primeiras constatações sobre a síndrome, que a descreveu com essas palavras:

“A doença comumente se inicia por leves abalos dos músculos da face, que aumentam gradativamente em violência e variedade. As pálpebras são mantidas piscando, a testa franzida depois elevada, o nariz torcido para um lado e depois para o outro e a boca se volta em direções variadas, dando ao paciente a aparência mais ridícula que se possa imaginar. Parece haver alguma força oculta, algo que esta de certa forma brincando com a vontade e de algum modo dificultando e pervertendo seus desígnios; e depois que a vontade pára de exercer sua força numa direção qualquer, assume o controle e mantém a pobre vítima numa agitação continua enquanto ela permanece acordada” (HUNTINGTON, 1872, p.317).

Esse foi só o primeiro passo para o desenvolvimento dos estudos da DH. Os anos que se seguiram foram marcados por inúmeras descobertas que contribuíram para a compreensão da síndrome, assim como: em 1877 o psiquiatra austríaco T. Meynert associou, por meio de estudo em cadáveres, os sintomas da DH com a região do núcleo caudado. Passados mais de 30 anos dessa constatação, as pesquisas de Anton, Lanois e Alzheimer demonstram que a degeneração ocorre em uma parte maior dos núcleos da base, compreendendo todo o núcleo estriado, o qual contém o caudado, mas também o putâmem. O gene ligado à síndrome foi localizado somente em 1983 pelo pesquisador genético Gussela e sua equipe, que após 10 anos identificou as expansões no cromossomo na sequência específica. Toda essa trajetória não significou somente um avanço para a síndrome em si, mas também para todo o campo de pesquisa genética, visto que foi o primeiro gene



---

---

responsável por alguma doença a ser localizado nos seres humanos (ANTONELLO, 2000).

O diagnóstico é feito com base no histórico familiar e nos sintomas típicos da síndrome, e pode ser comprovado pela técnica de PCR, que conta o número de expansões da sequência CAG (ANTONELLO, 2000). Pode-se verificar ainda a presença de DH nos exames preditivos pré-natais. No período entre a 10<sup>a</sup> e a 12<sup>a</sup> semanas retira-se amostras dos vilos coreônicos, já entre a 15<sup>a</sup> e a 17<sup>a</sup>, amniocentese. Quando analisadas as neuroimagens, nota-se redução do núcleo caudado, plutâmen e cerebelo (XIMENES; TEIXEIRA, 2009). Outros exames complementares possíveis de serem feitos na síndrome são a MRI (Imagem de Ressonância Magnética) que poderá mostrar a perda dos neurônios que ocorre nessa doença degenerativa (há uma perda de 25% ou mais do peso do cérebro) e a PET (Tomografia de Emissão de Pósitrons) que pode perceber a diminuição de captação de glicose na área cerebral, um sinal precoce da doença (JORDE, 2004).

O tratamento diz respeito unicamente a tentar amenizar os sintomas do paciente, visto que ainda não se sabe um modo de impedir o desenvolvimento da doença. Para diminuir os movimentos involuntários costuma-se fazer uso de fármacos como benzodiazepinas, e os sintomas psiquiátricos por vezes precisam ser controlados com antipsicóticos e antidepressivos tricíclicos (JORDE, 2004).

Nesse contexto, o trabalho tem por objetivo fazer uma revisão literária a respeito da Doença de Huntington, a fim de buscar entender melhor os mecanismos de ação da mesma. Por mais que existam muitas perguntas sem resposta a respeito da Síndrome, é importante o constante estudo daquilo que já se sabe, como forma de saber como lidar com aqueles que já são portadores e pensar em novas perspectivas que possam evitar que futuramente as pessoas sofram com os sintomas degenerativos dessa patologia.

## 1 REFERENCIAL TEÓRICO

### 1.1 Genética da Doença de Huntington



---

---

A Síndrome de Huntington é uma doença de caráter autossômico dominante com penetrância completa, o que significa que um portador terá sempre pelo menos um progenitor afetado com a doença.

O gene identificado como ligado a doença e que está próximo a extremidade telomérica do braço curto do cromossomo 4, tem 67 éxons (DNA inativo) e codifica a proteína “Huntingtina”, presente no cérebro, dentre outros tecidos (ANTONELLO, 2000). A Huntingtina participa do transporte de vesículas nas vias secretoras celulares e ainda pode estar vinculada com a produção normal do fator neurotrófico derivado do cérebro (JORDE, 2004). Na extremidade distal desse gene, ou 5’, estão presentes várias repetições da trinca CAG, correspondente ao aminoácido glutamina. Dos 3.144 aminoácidos que formam essa proteína, é normal (não apresentarão os sintomas da síndrome) que de 5 a 35 sejam aminoácidos glutaminas próximos, e frequentemente são no número de 18 (ANTONELLO, 2000). Indivíduos com 26 repetições ou menos além de serem normais nunca transmitem DH a nenhum de seus descendentes. Já aqueles com 40 repetições ou mais, com certeza apresentarão os sintomas, se chegarem a idade de desenvolver o quadro clínico, por ser de penetrância completa (LAHIRI, 2011). Essas sequências de glutamina na Huntingtina parecem estar associadas com a formação de agregados proteicos tóxicos no interior do núcleo do neurônio, levando a morte do mesmo (JORDE, 2004).

Após a apresentação desses dados, é inevitável que se questione qual é o diagnóstico clínico para os indivíduos nos quais o teste identifique um número que varie entre 27 e 39 repetições de CAG. A resposta porém não é tão clara quanto a pergunta. Esses resultados são frequentemente definidos como “zona cinzenta”, onde não se prevê com exatidão o desenvolvimento da doença. No caso de pacientes que apresentarem entre 27 e 35 repetições, apresenta os chamados “alelos intermédios” e não terá a síndrome, mas seus descendentes podem apresentá-la. Já para aqueles que tiverem de 36 a 39 repetições, possuem um gene com dominância reduzida, e nesses casos é possível que desenvolvam alguns sintomas (geralmente menos severos) ou nenhum. Somente aqueles que possuem 40 repetições ou mais tem o denominado gene de penetrância completa, característico da síndrome (LAHIRI, 2011).



---

---

O diagnóstico é feito a partir do quadro sintomático típico da síndrome associado a um histórico familiar positivo para a DH (ANTONELLO, 2000). O histórico familiar é um fator de extrema importância no diagnóstico, principalmente quando se trata de casos de doenças genéticas. Embora seja mais raro (10% dos casos), um indivíduo pode apresentar a Coreia de Huntington sem ter nenhuma incidência da mesma em seu histórico familiar. Isso é possível visto que algum de seus ascendentes podem ter tido DH e terem sido diagnosticados com outra doença ou até mesmo morrido antes de desenvolverem os sintomas, mas já tendo passado o gene para sua prole. Uma terceira possibilidade para tal situação é surgir uma nova mutação genética da síndrome em casos que os pais apresentem alelos intermediários (assintomático), e o mesmo ao passar para o descendente sofre expansões até chegar ao número de repetições que desencadeia a doença (LIHIRI, 2011).

O futuro das gerações no caso de um ou dos dois progenitores apresentarem DH nunca é totalmente previsível por conta da instabilidade da síndrome. Quando o gene é passado para a geração seguinte, o número de repetições da sequência CAG pode ser alterado sofrendo expansões ou contrações. Esse fato é relacionado ao processo de correção na duplicação do DNA, que pode perceber um excesso de cópias de uma mesma sequência, ou, ao contrário, ocasionar erros que as aumentem. A mudança nesse número pode ser influenciada pelo sexo e idade dos pais. É mais comum que o pai mais velho ocasione o aumento das repetições de CAG, visto que os espermatozoides são produzidos ao longo da vida do homem, propiciando mais erros ao decorrer do envelhecimento (LIHIRI, 2011).

Essa dificuldade na interpretação dos padrões que segue a doença e até em identificar possíveis portadores, se dá devido à apresentação tardia dos sintomas, normalmente não vistos antes dos 30 anos. Por esse motivo é classificada como uma doença com penetrância que depende da idade, assim como a Hemocromatose (distúrbio recessivo de armazenagem do ferro), Alzheimer e os cânceres hereditários. Além de dificultar a observação do padrão que a síndrome segue, os sintomas que surgem só na fase adulta ainda diminuem a seleção natural do gene e ainda podem já ter sido transmitidos a prole quando o indivíduo descobre-se portador (JORDE, 2004).



Para verificar a possibilidade de presença de DH em um indivíduo ou nos seus descendente é recorrido à medicina preditiva. Ela que proporciona a avaliação genética por meio de exames de sangue, que podem detectar doenças que ainda não se desenvolveram. Nesse quesito, e levando em consideração os mapeamentos genéticos já disponíveis, a medicina se dirige cada vez mais a pessoas saudáveis, por diagnosticar o estado futuro de pacientes ainda assintomáticos e proporcionar um diagnóstico precoce. No entanto, essa evolução no campo genético levanta algumas questões psicológicas que contrariam o ciclo tradicional da vida e da aceitação da doença (CARDOSO; ROLIM, 2005). Mesmo em caso de síndromes genéticas como a de Huntington, o teste nunca tem 100% de precisão, e ainda nada revela a respeito da severidade ou da idade em que irão aparecer os sintomas. É ainda mais complicado quando acredita-se pensamos que é uma enfermidade que compartilha o gene em família, e o diagnóstico de um só indivíduo pode alterar a vida de todos os outros familiares, que tem a autonomia de, por exemplo, não desejar saber de seus riscos de desenvolver a doença (JORDE, 2004).

Os testes genéticos podem servir para vários fins, como determinar a predisposição do indivíduo, identificar portadores, fazer o diagnóstico pré-natal ou confirmar o clínico (CARDOSO e ROLIM, 2005). No caso da DH, sabe-se que todo indivíduo carrega duas cópias do gene para essa síndrome, uma de cada progenitor. Assim, o que o teste almeja identificar é o número de repetições da sequência CAG em ambas as cópias, e isso determinará se o indivíduo desenvolverá a doença ou não (LAHIRI, 2011).

## 1.2 Fisiopatologia da Doença de Huntington

A Doença de Huntington (DH), caracterizada pela expansão da repetição dos nucleotídeos CAG no cromossomo 4, resulta em repetições de poliglutamina na proteína huntingtina, desencadeia um processo neurodegenerativo na via corticoestriatopálidotalamocortical e menor ativação da atividade talamocortical com consequente movimento involuntário (SPITZ, 2010). A huntingtina mutante recruta outras proteínas para a formação de agregados proteicos que realizam inclusões neuronais intracelulares e, desse modo, afetam as funções de várias células (REGO; GIL-MOHAPEL, 2011; CHEMALE *et al.*, 2000).





Apesar dos mecanismos de degeneração e morte celular não terem sido completamente desvendados, foi demonstrado que a proteína huntingtina induz anomalias no DNA e disfunções mitocondriais que afetam o metabolismo celular (JANUÁRIO, 2011). Li *et al.*, (1995), detectou uma proteína chamada HAP1 que se liga com a huntingtina e, como a HAP1 é encontrada com mais frequência nos núcleos da base cerebrais, esse fator levou a crer o comprometimento da DH nesse local.

Decorrente desse comportamento anormal da proteína huntingtina, a presença da coreia nos pacientes acometidos por DH pode ser associada pela perda dos corpos celulares dos neurônios GABA no núcleo caudado e putâmen, e também dos neurônios secretores de acetilcolina (ACH) em várias partes cerebrais. Com a falta da ação de GABA, que se caracteriza por fazer a inibição do globo pálido e substância negra, há uma ação exacerbada dessas estruturas e menor atividade talamocortical. Dessa forma, ocorre o aparecimento de movimentos involuntários, além de demência, porém esta é causada pela perda dos neurônios secretores de Ach, provavelmente localizados nas áreas do pensamento do lobo frontal do córtex cerebral (CHEMALE *et al.*, 2000; SPITZ, 2010).

Algumas características topográficas e celulares da DH determinam classificações, de acordo com o grau de gravidade de 0 a 4, quanto as alterações patológicas do corpo estriado. O grau 0 não apresenta alterações estruturais dos cortes coronais do tecido analisado, porém o paciente já apresenta sintomas e também é identificado rarefação do núcleo caudado em 30% a 40% (identificado por meio de contagem de células). O grau 1 já ocorrem alterações da cauda e corpo do núcleo caudado, e surge gliose astrocitária. No grau 2 a atrofia estriatal é considerada média a moderada, no grau 3 é severa e no grau 4 ocorre grande perda neuronal. Há ainda que ressaltar que nos graus 3 e 4, ocorre atrofia extraestriatais em locais como o córtex, tálamo, núcleos subtalâmicos e substância negra (sem a resposta astrocitária característica do corpo estriado) (JANUÁRIO, 2011).

### 1.3 Sintomas da Doença de Huntington

A Doença de Huntington é um distúrbio neurodegenerativo progressivo que afeta tanto o controle motor, por meio da manifestação da coreia e dificuldade de



---

---

controlar o movimento voluntário, como o emocional, pois afeta a cognição e a psique do indivíduo diagnosticado pela doença (CHEMALE *et al.*, 2000). No início o paciente apresenta somente certa irritabilidade e desinteresse de atividades cotidianas, no entanto, ao passar do tempo, este desenvolve movimentos anormais, falta de equilíbrio e hiperatividade. A demência pode manifestar-se por meio de alterações emocionais, e de personalidade e a perda progressiva da memória (BALDO, 2004).

A coreia é o sinal mais relevante que pode ser observado nessa doença e pode ser descrito como movimento involuntário e ondulante, que ocorre do sentido distal para o proximal e axial. Um exemplo é o movimento dorsolombar de extensão o que particulariza a postura desse acometimento e oferece dificuldades a marcha, além da extensão e flexão dos dedos, e cruzar e descruzar das pernas. Esses movimentos podem estar presentes no estado de vigília do doente, e também se manifestar na face, como a elevação das sobrancelhas, ataxia ocular, contrações da bochecha e trejeitos nos lábios. Há ainda a presença de movimentos com o pescoço e rotação da cabeça. A distonia, que envolve movimentos lentos anormais e alterações na postura, está presente no início do aparecimento dos sintomas, assim como movimentos oculares anormais. Já a bradicinesia e rigidez são prevalentes no estágio final da DH, assim como a disfagia (CHEMALE *et al.*, 2000; JANUÁRIO, 2011).

Outro sintoma importante da DH é o declínio da cognição que acarreta ao paciente dificuldade de planejar e executar tarefas e usufruir da capacidade visuo-espacial que obtinha quando saudável (ROOS, 2010). Pacientes ainda apresentam relevantes desordens psíquicas como a depressão, a apatia, a ansiedade, o que levam a comuns casos de tentativa de suicídio (JANUÁRIO, 2011; HAW *et al.*, 2009). Inclusive esses sintomas podem preceder a perda da memória, no entanto a presença da depressão nem sempre é indício do estabelecimento de uma demência. A diferenciação do diagnóstico, ou seja, o indicativo que o paciente sofre de uma depressão endógena, necessita da detecção de sintomas como queixas de perda de memória, falta de integridade na função de realizar cálculos e de se comunicar (ADAMS; VICTOR, 1994). Há de salientar que a dificuldade de comunicação do indivíduo acometido está conectada com a perda da memória, fluência linguística reduzida, deficit de atenção e falta de iniciativa (PAULSEN *et al.*, 2006).





#### 1.4 Diagnóstico da Doença Huntington

É possível avaliar o quadro de sintomas do paciente para a detecção da doença, entretanto, exames de imagem como tomografia computadorizada e ressonância nuclear magnética permite a avaliação neurológica precisa, como a alteração dos núcleos caudado e putâmen, e, com esses dados, a aplicação do tratamento mais adequado (AYLWARD, 1997). Caso haja necessidade da confirmação do diagnóstico (quando há a presença de sintomas característicos da DH), apesar do uso de diagnóstico de DNA ser mais preciso, há questões éticas e financeiras que definem o diagnóstico molecular como o mais viável. Em indivíduos com história familiar de DH, como no caso em que os filhos têm pais que desenvolveram a doença, há a possibilidade de realizar testes genéticos e se situarem quanto a probabilidade de terem que enfrentar a doença no futuro (HERSH *et al.*, 1994).

O motivo que levamos pessoas procurar o serviço de genética é o planejamento familiar e pessoal, no entanto, antes da efetivação dos exames, é recomendado que os analisados sejam orientados com guidelines, como os criados pela International Huntington Association e World Federation of Neurology, sobre os princípios éticos acerca dos procedimentos (BROHOLM, 1994). O guideline para o teste genético-molecular da doença de Huntington indica algumas ações em seu próprio documento como a realização do procedimento deve ser feito somente após a explicação total das técnicas e questões éticas envolvidas no teste; o guideline deve estar sempre disponível aos eventuais pacientes, especialmente aqueles de risco, para que tomem sua decisão livremente. O guia pode, e deve ser acessado por profissionais envolvidos na área como os médicos, geneticistas, comitês de ética e órgãos jurídicos para que possam resolver dificuldades associadas ao processo de efetuação do teste de DH. O uso do teste de DNA para confirmar suspeitas acerca do quadro clínico do paciente não é recomendado, pois esse pode trazer efeitos importantes no indivíduo analisado e sua respectiva estrutura familiar.

#### 1.5 Tratamento da Doença de Huntington



---

---

A doença de Huntington não tem cura e seus tratamentos visam unicamente amenizar os sintomas do paciente, portanto esses devem ser focados no caso específico de cada paciente. Sabendo-se que a dopamina ativa a via direta de neurônios estriatopiramidais e inibe a via indireta dos mesmos, o tratamento para amenizar a manifestação da coreia inclui o uso de agentes que bloqueiam os receptores de dopamina ou depletam os terminais monoaminérgicos desta. A principal classe de medicamentos ministrada é a dos neurolépticos. No entanto, é necessário ressaltar que esses medicamentos podem provocar efeitos colaterais como o desenvolvimento do parkinsonismo e discinesia tardia. A coreia da DH foi tratada por muito tempo por neurolépticos típicos como haloperidol flufenazina, entretanto, atualmente usa-se medicamentos atípicos como olanzapina e quetiapina pois estes podem exercer efeitos secundários no distúrbio comportamental do paciente (SPITZ, 2010).

Nos Estados Unidos foi aprovado em 2008 o uso de um medicamento chamado tetrabenazina (TBZ), que atua como um depletor seletivo da dopamina, agindo nas terminações nervosas. Uma pesquisa realizada pelo Huntington Study Group em 2006, multicêntrica e prospectiva de 12 semanas de duração, identificou a melhora da coreia em pacientes que utilizaram a droga comparados com um grupo com o uso de placebo. Doses de 100 mg/dia seria eficaz para o tratamento da coreia, porém a titulação deve ser feita com cautela pelo fato da identificação de alguns efeitos colaterais da TBZ, como depressão, acatisia, parkinsonismo e fadiga (HUNTINGTON STUDY GROUP, 2006).

Drogas como amantadina tem efeito não comprovado em definitivo quanto a sua ação inibitória da coréia, já os benzodiazepínicos exerce uma ação anticoréica leve e pode ser ministrada em pacientes com ansiedade. Para as desordens psíquicas é recomendado o uso de inibidores da recaptção de serotonina ou outros tipos de antidepressivos. Quanto a disfunção cognitiva, alguns relatos descrevem algum benefício quando há a administração de anticolinesterásicos, entretanto, é necessário mais estudos para que possa se utilizar esse tipo de droga (DE TOMMASO, 2004). Além do uso de medicamentos, a DH exige acompanhamento de outros profissionais da área da saúde como fonoaudiólogos e fisioterapeutas para que permitam uma melhor qualidade de vida ao acometido, também há de se



---

---

salientar que a terapia ocupacional podem executar um papel relevante para o tratamento da DH (SHANNON, 2004).

### 1.6 Questões bioéticas e a Doença de Huntington

Com o desenvolvimento de novas pesquisas e descobertas no meio científico, foi possível estabelecer métodos que detectam variações biológicas nos indivíduos, entre essas os distúrbios genéticos ganharam grande espaço para a pesquisa em várias áreas do conhecimento. As probabilidades que os testes genéticos oferecem ao público que procura esta técnica não são condizentes com o tipo de resultado provocado nos mesmos. Esses acabam por criarem certezas, de modo que as pessoas analisadas depositam total confiança, no entanto tais testes não garantem totalmente seus resultados. Com essa situação criada na área da saúde, é necessário que os profissionais relacionados, como os médicos, possam obter todas as informações necessárias para instruir seus pacientes e, assim, evitar que os seus pacientes criem angústias e sofrimentos descabidos diante de um quadro de “pré-doença” (RODRIGUES, 2010).

A questão ética mais relevante a ser abordada no contexto da DH é a realização de testes genéticos que possam confirmar a presença da doença no indivíduo. Segundo Hayes (1994), os benefícios são de extrema importância, tanto para o indivíduo analisado, quanto para os familiares quando se trata de testes preditivos. Caso seja evidenciado que não há a presença da doença, essa confirmação torna-se um alívio para a vida dos envolvidos na questão. Porém, se o diagnóstico de DH for confirmado, o paciente terá a oportunidade de planejar o restante da sua vida da melhor maneira possível, além de procurar o tratamento mais correto para a sua patologia.

Em oposição a essa visão, na obra de Catherine Hayes (1994) também há um relato de Theresa Morelli, cujo pai teve um diagnóstico errôneo de portador da doença de Huntington. Por esse fato, ela não teve acesso ao seguro-saúde por estar descrito em seu prontuário no banco nacional de companhias seguradoras de Boston que era portadora da doença. Dessa forma, Morelli procurou as entidades de direitos humanos e denunciou a discriminação que sofreu por empregadores e companhias de seguro por ser, teoricamente, alguém que poderia desenvolver a DH.



---

---

Assim, pode-se afirmar que os testes preditivos têm o poder de causar a segregação dos indivíduos por meio de análises biológicas (GARRAFA, 2000).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A doença de Huntington tem sido muito estudada, mas ainda assim continua com várias lacunas em seu entendimento, principalmente quanto a seu mecanismo de desenvolvimento nos pacientes. Todos os dados levantados neste artigo são de grande importância para que se tenha um conhecimento maior dessa patologia e se saiba lidar da melhor forma com aqueles que apresentam a doença. Além disso, a revisão frequente do que a literatura médica oferece até agora dá suporte para possíveis novas perspectivas a respeito de todas as perguntas sem respostas que a Doença de Huntington ainda tem, e assim poder evitar que futuramente as pessoas continuem a sofrer com os sintomas degenerativos da síndrome.

## REFERÊNCIAS

ADAMS, R. D., VICTOR, M. **Manual de Princípios de Neurologia**. 4 ed. México: Nueva Editorial Interamericana S. A., 1994.

AMINOFF, M. J. Nervous System. In: **Current Medical Diagnosis and treatment**. MacGraw-Hill, USA, 2000.

ANTONELLO, J. et al. **Doença de Huntington**. Disponível em: <<http://genetica.ufcspa.edu.br/seminarios%20textos/Huntignton.pdf>>. Acesso em: 06 jul. 2013.

AYLWARD, E. et al. Longitudinal change in basal ganglia volume in patient with Huntington's disease. **Neurology**, v. 48, p. 394-399, 1997.

BALDO, M. V. C. **Fisiologia do Movimento Humano**, 2004. (Desenvolvimento de material didático ou institucional – Apostila).

BROHOLM, J. Guidelines for the molecular genetic predictive test in Huntington's disease. **Neurology**, v. 44, p. 1533-36, 1994.

CARDOSO, J. A. Z.; ROLIM, L. Aspectos psicossociais da medicina preditiva: revisão da literatura sobre testes de risco genéticos. **Revista Psicologia, Saúde e Doenças, Portugal**, nº 6, 2005.



---

---

DE TOMMASO, M. et al. Effects of rivas tigmine on motor and cognitive impairment in Huntington's disease. **Mov Disord.**, v. 19, p. 1516-8, 2004.

GOURFINKEL, M. D. et al. Differential distribution of the normal and Mutated Forms of Huntington in the Human Brain. **Ann Neurol.**, v. 42, p. 712-719, 1997.

HAYES, C. V. Genetic Testing can aid those at risk of Genetic disease. In Bener, D.; Leone, B. (org.). **Biomedical Ethics: opposing viewpoints**, Grennhagen, San Diego, USA, p. 281-286, 1994.

HAW, C; HARWOOD, D; HAWTON, K. Dementia and suicidal behavior: a review of the literature. **Int Psychogeriatr.**, v. 21, n. 3, p. 440-53, 2009.

HERSH, S. at al. Tehe Neurogenetics Genie: Testing for the Huntington's disease mutation. **Neurology.**, v. 44, p. 1369-1373, 1994.

HUNTINGTON, G. On Chorea. Medical and Surgical Reporter of Philadelphia. **Philadelphia**, n° 26, 1872.

HUNTINGTON STUDY GROUP. Tetrabenazine as Antichorea therapy in Huntington disease. A Randomized controlled trial. **Neurology.** v. 66, p. 366-72, 2006.

JANUÁRIO, C. **Doença de Huntington Onde estamos agora?**, 2011. Disponível em:  
<<https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/18242/3/Doen%C3%A7a%20de%20Huntington.pdf>>. Acesso em: 03 jul. 2013.

JORDE, L. B. **Genética Médica**. São Paulo: Elsevier Brasil, 2004.

LI X. J. et al. A huntingtin- associated protein enriched in brain with implications for pathology. **Nature.** v. 378, p. 398-402, 1995.

LIHIRI, N. **A "zona genética cinzenta" da Doença de Huntington: o que significa?**. Disponível em: <<http://pt.hdbuzz.net/download/HDBuzz-027-pt.pdf>>. Acesso em: 05 jul. 2013.

MORALES, M. A. P.; OLBRZYMEK, N. P. **Relato de Caso – Doença de Huntington**. Disponível em: <<http://miltonmarchioli.com.br/blog/wp-content/uploads/DOEN%C3%87A-DE-HUNTINGTON-NICOLE-E-MARCO.pdf>> Acesso em: 06 jul. 2013.

PAULSEN, J. S. et al. Preparing for preventive clinical trials: the Predict-HD study. **Arch Neurol.**, v. 63, n. 6, p. 883-90, 2006.

REDDY, P. H. et al. Recent advances in understanding the pathogenesis of Huntington's Disease. **Trends Neurosci.** v. 22, n. 6, p. 248-255, 1999.

RODRIGUES, C. F. A. **O Mito da Genética**, 2010. Disponível em : <<http://api.ning.com/files/DPrxX8yfjkDDAXI2EFt6A9mdFUfKiDxWq9poA8BV7UTFZP>>



