



Ana Matilde Seixas¹, Joana S. Santos¹, Rafael Vivas¹, Vera Carvalho¹ e Catarina Bernardes²
 Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.
 1) Estudante do 2º ano, igual contributo para o trabalho; 2) Docente, PhD

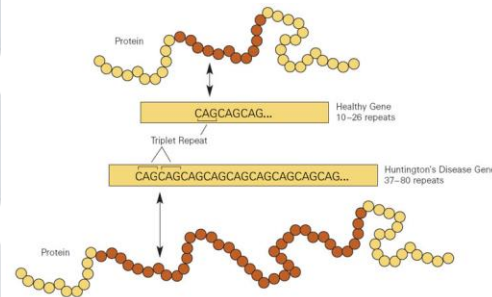


O que é ?



A Doença de Huntington (DH), também conhecida como Coreia de Huntington, é uma doença neurodegenerativa rara e hereditária do sistema nervoso central, tendo como origem uma mutação autossômica dominante, que ocorre no gene HTT, localizado no cromossoma 4, responsável por codificar a proteína Huntingtina.

O gene HTT apresenta uma região propícia à expansão do trinucleotídeo CAG, pelo que quando este está repetido mais de 36 vezes, a proteína deixa de funcionar corretamente.



Incidência e Prevalência

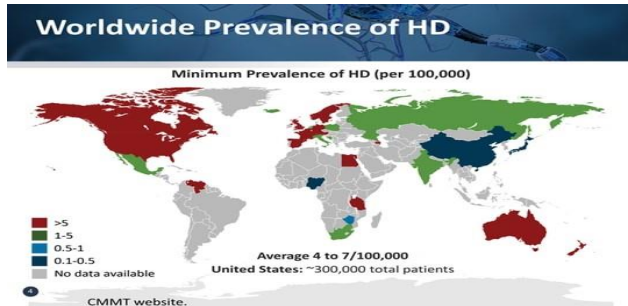
- Média mundial de 2,7 casos/100.000 pessoas.
- Europa, América do Norte e Austrália- em média de 5,7 casos/100.000.
- Ásia tem em média 0,40 casos/100.000.



Diagnóstico

A Doença de Huntington (DH) pode ser difícil de reconhecer nas primeiras fases. O seu diagnóstico é feito com base nos sintomas e passa pelo exame médico, neurológico, psicológico e história familiar.

O diagnóstico pode envolver a realização de uma tomografia, um encefalograma ou uma ressonância magnética. A confirmação da DH pode ser feita através de testes genéticos.



Manifestações clínicas:



Os sintomas da Doença de Huntington variam de pessoa para pessoa, mas geralmente incluem:

- Mudanças de personalidade, alterações de humor e depressão;
- Esquecimento e julgamento prejudicado;
- Marcha instável e movimentos involuntários (coreia);
- Fala arrastada, dificuldade em engolir e perda significativa de peso.

Tratamento:

Não existe cura nem nenhuma estratégia para impedir a progressão da DH. O tratamento visa manter a autonomia do paciente, a sua atividade e melhorar a qualidade de vida, podendo envolver diversas áreas, tais como:

- **Psicoterapia:** Enfrentar o impacto psicológico;
- **Fisioterapia:** Manter mobilidade e minimizar o risco de quedas;
- **Terapia da fala e audilogia:** Ajudar na comunicação;
- **Nutrição:** Orientar sobre uma dieta adequada, auxiliando na alimentação e deglutição com segurança.



Webgrafia:

- [Doença de Huntington: Gene HTT, Sintomas e Diagnóstico \(varsonics.com\)](#)
- [Huntington disease | Nature Reviews Disease Primers](#)
- [Huntington's Disease | Johns Hopkins Medicine](#)
- [Huntington's Disease: What It Is, Symptoms & Treatment \(clevelandclinic.org\)](#)

