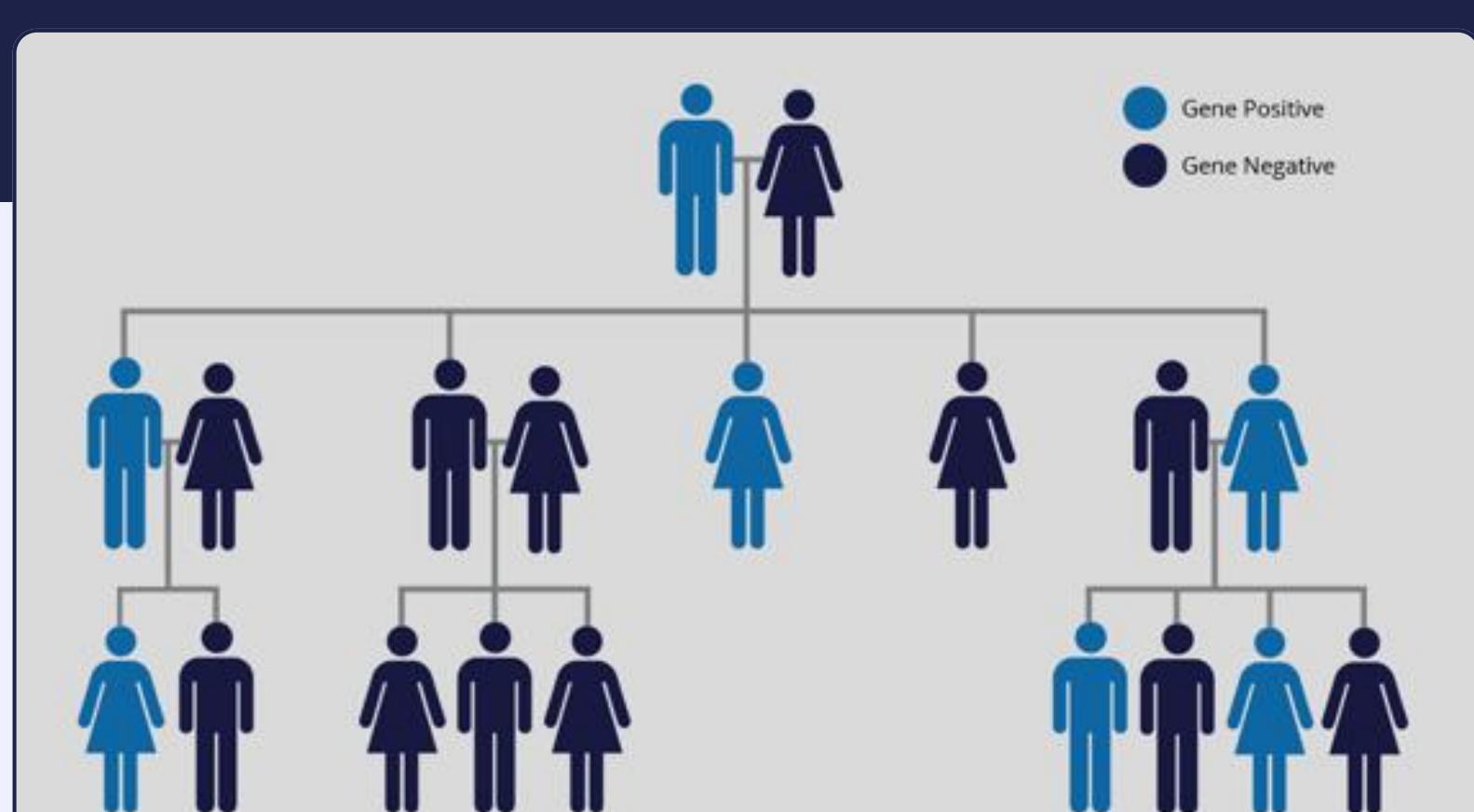


Definição e Epidemiologia

- ✓ Distúrbio neurodegenerativo hereditário
- ✓ Herança autossómica dominante (50% risco descendência)³
- ✓ Prevalência: 1 em 5000-10000 pessoas²
- ✓ Idade de início típica: 30-50 anos²
- ✓ Afeta movimento, cognição e comportamento



Cada filho com um dos pais afetado tem 50% de probabilidade de herdar o gene que causa a DH.

Ilustração: Huntington's Disease Association/ABH

Diagnóstico Genético

- Testes moleculares do gene HTT
- Quantificação de repetições CAG
- Confirmação de diagnóstico
- Rastreio de familiares em risco
- Complementa os resultados imagiológicos (RM/TC)
- Aconselhamento genético pré e pós-teste

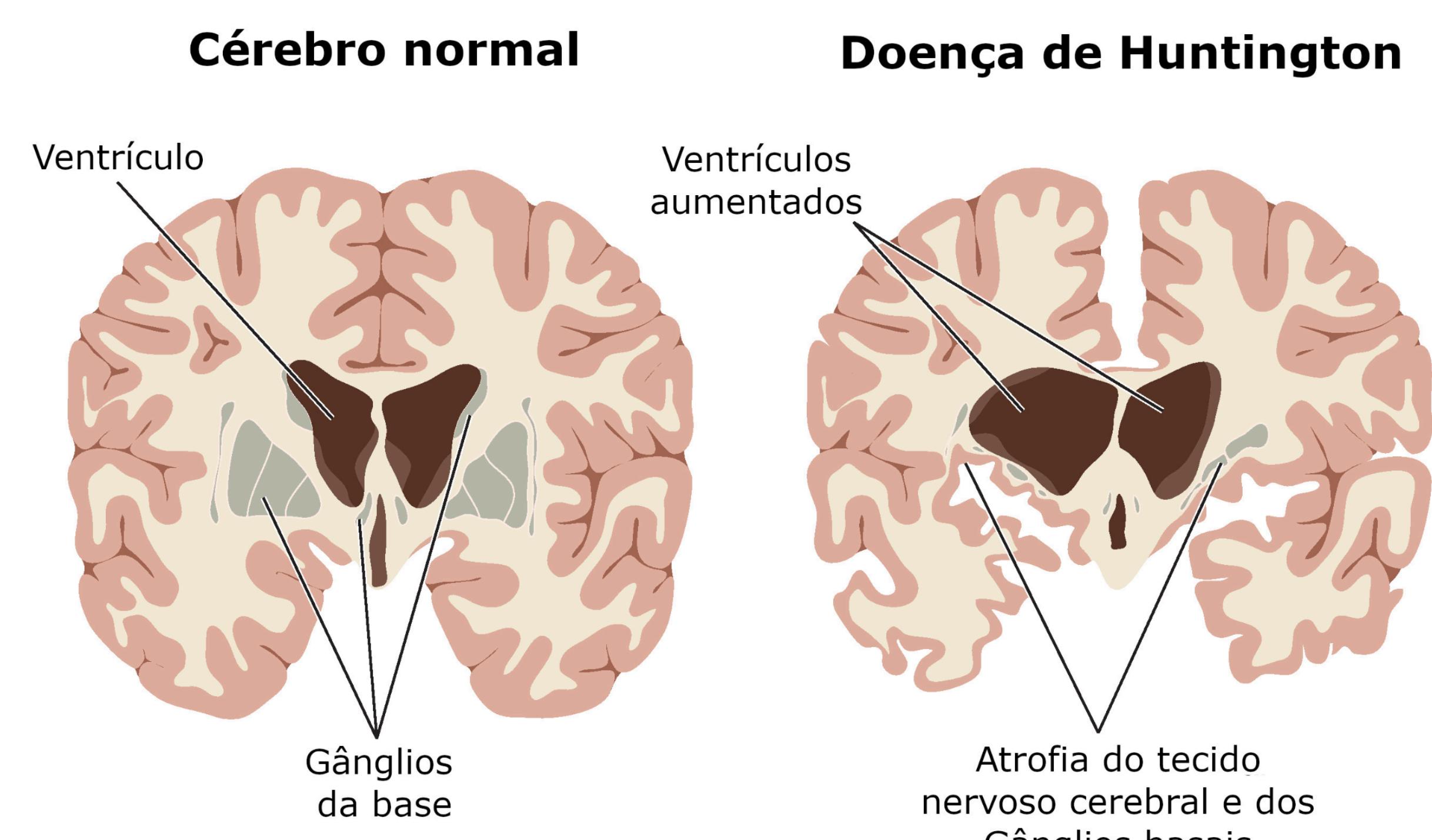
Supporte Psicossocial

- Educação e literacia familiar
- Grupos de apoio
- Acompanhamento psicológico contínuo
- Planeamento familiar e reprodutivo
- Diagnóstico pré-implantação
- Suporte financeiro e legal
- Cuidados especializados multidisciplinares

DOENÇA DE HUNTINGTON: DIAGNÓSTICO GENÉTICO E SUPORTE PSICOSSOCIAL

Constança Nascimento¹, Daniela Tavares¹, Francisca Nunes¹, Nicole Hamburger¹ e Catarina Bernardes²

Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais. Monte de Caparica – Portugal. 1) Estudante do 2º ano CBL; 2) Docente



Comparação estrutural entre um cérebro normal e um com Doença de Huntington
<https://www.infoescola.com/doencas/doenca-de-huntington/>

Manifestações Clínicas

Motoras

- Coreia (movimentos involuntários)
- Distúrbios na marcha e equilíbrio
- Dificuldade na fala/deglutição
- Rigidez (formas juvenis)



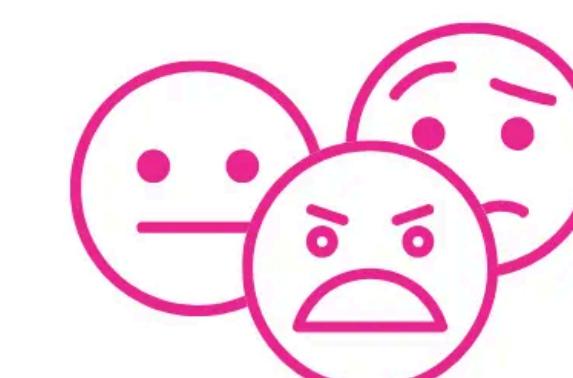
Cognitivas

- Declínio cognitivo progressivo
- Demência
- Dificuldades executivas
- Bradiprefenia (lentificação)



Psiquiátricas (frequentemente primeiras)

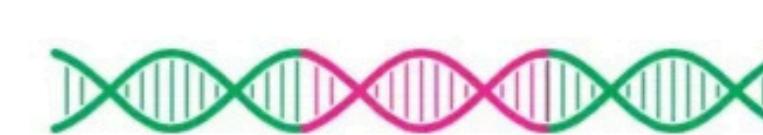
- Depressão (33-69%)
- Ansiedade e irritabilidade
- Comportamentos compulsivos
- Apatia
- Risco de suicídio aumentado



Base Genética

- Gene HTT no cromossoma 4
- Expansão de trinucleótilo CAG
- **Normal:** 10-35 repetições CAG
- **Patológico:** ≥36 repetições

CAGCAGCAGCAGCAG... alelo normal da huntingtina: até 36 repetições



proteína normal

CAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAG... alelo mutante da huntingtina: mais de 36 repetições



proteína mutada

Causa genética da Doença de Huntington (DH)
<https://abh.org.br/doenca-de-huntington/>

Testes Preditivos

- Maiores de 18 anos assintomáticos
- Resultado positivo (≥ 40 CAG) = certeza de doença
- Alelos intermédios (27-35 CAG) = risco de transmissão
- Requer preparação psicológica intensiva
- Discussão: implicações emocionais, financeiras, legais
- Direito de não saber (exclusion testing)

Referências

- 1 Losekoot M, et al. EMQN/CMGS best practice guidelines for molecular genetic testing of Huntington disease. Eur J Hum Genet. 2013;21(5):480-486.
- 2 Zarotti N, et al. More than Just a Brain Disorder: A Five-Point Manifesto for Psychological Care for People with Huntington's Disease. J Pers Med. 2022;12(1):64.
- 3 Anderson KE, et al. Clinical Management of Neuropsychiatric Symptoms of Huntington Disease: Expert-Based Consensus Guidelines. J Huntingtons Dis. 2018;7(4):355-366.