**DOENÇA DE HUNTINGTON**

Olivia de Souza Cleto

Tatiane de Fátima Elias

Faculdades Pequeno Príncipe - FPP

Biomedicina

Olivia-sc1@hotmail.com

**PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Huntington, relado de caso clinico, genética.

**RESUMO:** A doença de Huntington é caracterizada como uma patologia neurodegenerativa de caráter genético, autossômica e dominante, causada por uma mutação no gene da proteína huntingtina. Os indivíduos afetados possuem pelo menos um alelo desse gene com 40 ou mais repetições de seqüências de CAG, um trinucleotideo responsável pela codificação do aminoácido glutamina. Sua sintomatologia tem início comumente entre 40 e 50 anos, no entanto pode se manifestar da infância até a terceira idade, os sinais dos sintomas característicos surgem em decorrência da perda progressiva de células nervosas que ficam em uma parte especifica do cérebro, essa perda afeta a capacidade cognitiva, os movimentos e o equilíbrio emocional. Seu diagnostico é combinado com avaliação psicológica e um exame do histórico familiar detalhado­, podendo então concluir se a doença já se iniciou. A ressonância magnética e a tomográfica computadorizada são técnicas utilizadas para relatar outros sintomas, também pode ser feito testes genéticos que consistem na análise de células sanguíneas. Esta doença não possui cura, apenas uma gama de tratamentos farmacológicos e não farmacológicos para amenizar os sintomas do portador, alguns dos medicamentos são a tetrabenazina, a amantadina e neuroepiléticos, há também outros meios utilizados como fisioterapias e uma equipe multidisciplinar para acompanhar este paciente, sendo necessário cuidados especiais como de especialistas e familiares, todas essas alternativas são para melhorar a qualidade de vida do indivíduo. Em estudos genéticos a prevalência foi de 10,6 casos por 100.000 pessoas, sendo semelhante entre homens e mulheres e detectada em indivíduos de várias origens. O percurso teórico utilizado para realização do trabalho escrito foi Arco de Marguerez que inclui 5 etapas, a partir de uma situação real inicia-se a observação da realidade, onde define-se o problema e o início do processo de apropriação de informações, seguindo para os pontos-chave que tem como objetivo apresentar as questões sobre aspectos do problema, em seguida a teorização que é o momento de constituir respostas mais elaboradas, onde os dados obtidos são analisados e discutidos utilizando a revisão narrativa, posteriormente a hipótese de solução é criada, onde a criatividade e a originalidade devem ser estimuladas para se pensar em alternativas de soluções, e por fim a aplicação da realidade, aquela que possibilita exercitar situações associadas a solução do problema. Assim pretendeu-se descrever sua epidemiologia, identificar diagnósticos, terapêuticas farmacológicas e outras alternativas visando perspectiva futuras para o paciente, abordando a doença de Huntington em sua totalidade caracterizando sua fisiopatologia e descrevendo seu engradamento histórico. Conclui – se assim a necessidade de uma equipe multidisciplinar para o atendimento a este paciente, visando sua reabilitação tanto em fase inicial ou tardia, evitando este individuo vir a desenvolver depressão como até mesmo agressividade e suicídio. Buscando melhorar a qualidade de vida do portador.

**REFERÊNCIAS**

ANTONELLO.J. *et al.* **Doença de huntington**. Disponível em: <http://genetica.ufcspa.edu.br/seminarios%20textos/Huntignton.pdf>.Acesso em 25.abr.2017.

ARRASATE, M. **Protein aggregates in Huntington's disease.** Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22200539>> Acesso em 01.mai.2017.

BANO, D. **Neurodegenerative processes in Huntington's disease**. Dísponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3223696/>> Acesso em 01.mai.2017.

CATTANEO, F. **Normal huntingtin function: an alternative approach to Huntington's disease.** Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16288298>> Acesso em 01.mai.2017.

COSTA.G.A.F. et al. **Doenças de Huntington: uma revisão bibliográfica**. Disponível em:<http://cacphp.unioeste.br/eventos/conape/anais/ii\_conape/Arquivos/medicina/Artigo6\_8.pdf> Acesso em 23.abr.2017.

CROSSMAN, A. **Functional anatomy of movement disorders.** Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1468094/>> Acesso em 01.mai.2017.

FERREIRA, J. **Tetrabenazine as antichorea therapy in Huntington disease: a randomized controlled trial.** Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16476934>> Acesso em 03.mai.2017.

GIL-MOHAPEL, J. **Doença de Huntington: uma revisão dos aspectos fisiopatológicos.** Disponível em <<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2011/RN1904/revisao%2019%2004/595%20revisao.pdf>> Acesso em 03.mai.2017.

HARJES, P. **The hunt for huntingtin function: interaction partners tell many different stories**. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12932731>> Acesso em 01.mai.2017.

HARPER, PS**. Huntington's disease: a clinical, genetic and molecular model for polyglutamine repeat disorders.** Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1692597/>> Acesso em 03.mai.2017.

JOHRI, A. **Antioxidants** **in Huntington's disease. Biochim Biophys Acta**. Disponível em < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22138129 > Acesso em 31.mai.2017.

KLAJER, J. **Huntington's disease: a caring approach to the end of life**. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18619087>> Acesso em 03.mai.2017.

KREMER, B. **Sex-dependent mechanisms for expansions and contractions of the CAG repeat on affected Huntington disease chromosomes**. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1801544/>> Acesso em 03.mai.2017.

MATSUI, M. **Allele-selective inhibition of trinucleotide repeat genes. Drug Discov Today**. Disponível em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22285529> Acesso em 31.mai.2017.

NANCE, M. **Therapy in Huntington's disease: where are we?.**Disponível em :<<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544535>> Acesso em 03.mai.2017.

PHILLIPS, W. **The current clinical management of Huntington's disease**. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18581443>> Acesso em 03.mai.2017.

QUIN, L. **Physiotherapy Guidance Document.** First edition ed. Ulm, Germany: European Huntignton disease network; 2009.

RASKI,S. **Huntington disease.** Disponível em <Shttp://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-282X2000000600001> Acesso em 03.mai.2017.

REGO.C.A.MOHAPEL.M.J**. Doença de Huntington: Uma revisão dos aspectos fisiopatológicos.** Disponível em: <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2011/RN1904/revisao%2019%2004/595%20revisao.pdf> Acesso em 19.abr.2017.

RITFELD, GJ. **Stem cells for central nervous system repair and rehabilitation**. Disponível em < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21703567 > Acesso em 31.mai.2017.

ROCHA.S.R. et al. **Doença de huntington.** Disponível em:< http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2010/07/doenca-de-huntington-3.pdf> Acesso em 30.abr.2017.

RODRIGUES.N.J.NOGUEIRA.O.L.RAMALHO.F.L.**Doenças de Huntigton:aspectos clinicos e cuidados de enfermagem.** Disponível em: <http://nippromove.hospedagemdesites.ws/anais\_simposio/arquivos\_up/documentos/artigos/77c7d1585b1fa51d4d232c1672f54da2.pdf> Acesso em 22.abr.2017.

SEMAKA, A. **Predictive testing for Huntington disease: interpretation and significance of intermediate alleles.** Disponível em <<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0361923006003297>> Acesso 03.mai.2017.

SINGER,C. **Comprehensive treatment of Huntington disease and other choreic disorders.** Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22761268>> Acesso em 03.mai.2017.

SPITZ.M. **Doença de huntington e outras coreias.** Disponível em: <http://revista.hupe.uerj.br/detalhe\_artigo.asp?id=148> Acesso em 25.abr.2017.

VALLI, L. **mecanismo de ação do glutamato no sistema nervoso central e a relação com doenças neurodegenerativas**. Disponível em <[file:///C:/Users/Ol%C3%ADvia/Documents/glutamina%20e%20DH.pdf](file:///C%3A/Users/Ol%C3%ADvia/Documents/glutamina%20e%20DH.pdf)> Acesso em 27.abr.2017.

XIMENES.A.A.B.TEIXEIRA.H.E. **Doença de Huntington: aspectos diagnostico e implicações éticas.** Disponível em:<http://periodicos.puccampinas.edu.br/seer/index.php/cienciasmedicas/article/download/628/608> Acesso em 22.abr.2017.