



# Doença de Huntington

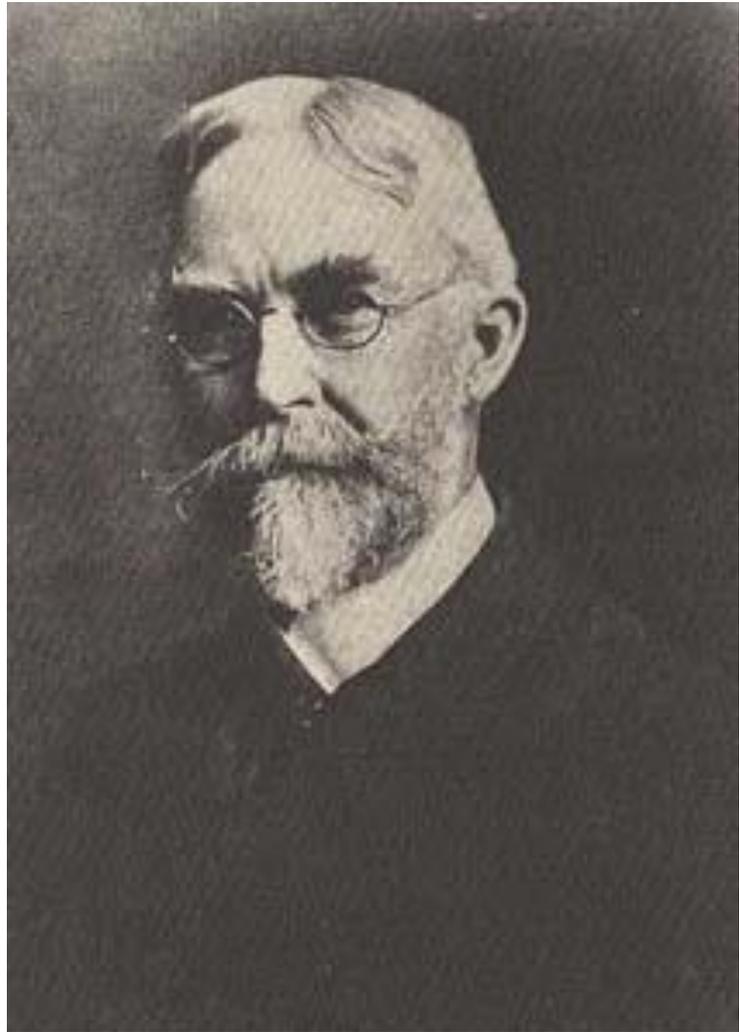
---

ROBERTA SABA

# Conflitos de Interesse

---

- De acordo com a RDC nº 96, de 17 de dezembro de 2008, declaro:
- Vínculos de patrocínio para participação de estudos clínicos, conferências ou atividades de consultoria, com as seguintes indústrias farmacêuticas: FQM, Teva, Zambon, Sandoz e Aché.
- Vínculo empregatício com instituição pública: Hospital do Servidor Público Estadual (IAMSPE).



# DOENÇA DE HUNTINGTON

---

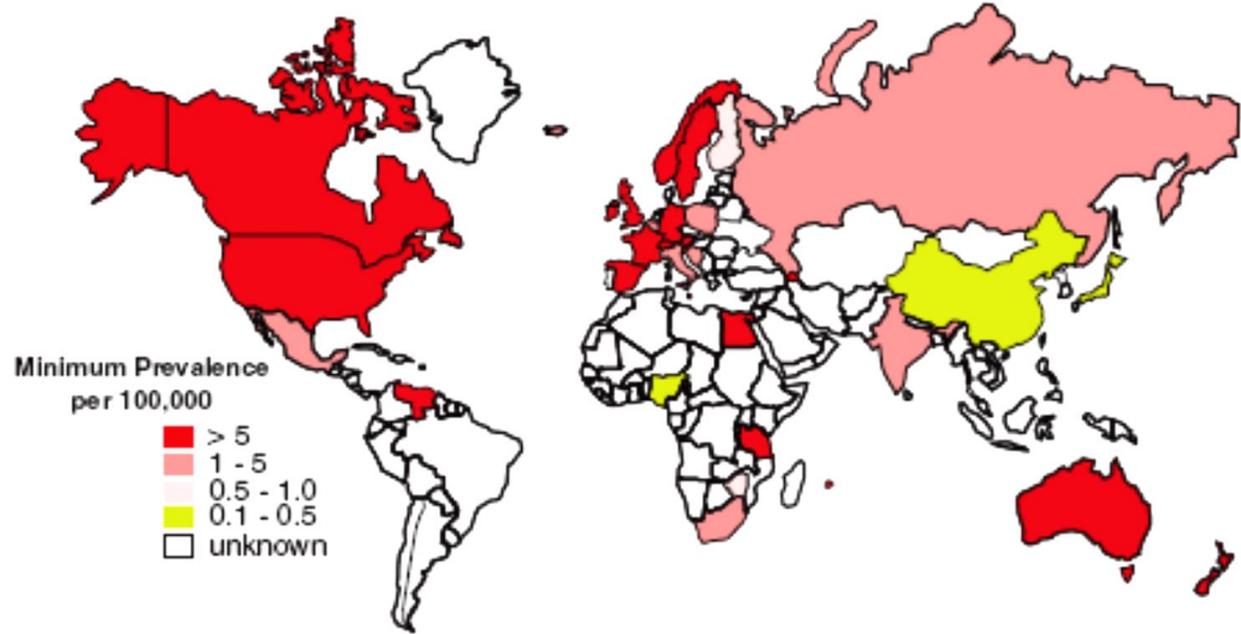
Doença rara, neurodegenerativa, autossômica dominante  
Movimentos anormais, distúrbios psiquiátricos e cognitivos

1872, George Huntington

1983, cromossomo 4

1993, 4p16.3 no gene da huntingtina

## HD Prevalence Estimates



# PREVALÊNCIA DH

- Prevalência mundial: 4-10 / 100.000 hab.  
(Estudo Europeu – 12,3 / 100.000 hab.)
- Ásia, Finlândia e Japão: 0,1-0,5 / 100.000 hab.
- Venezuela (Lago Maracaibo): 700 / 100.000 hab.

# ETIOLOGIA

## Doença autossômica dominante

Gene *HTT* no braço curto do cromossomo 4 (4p16.3), que codifica a proteína huntingtina

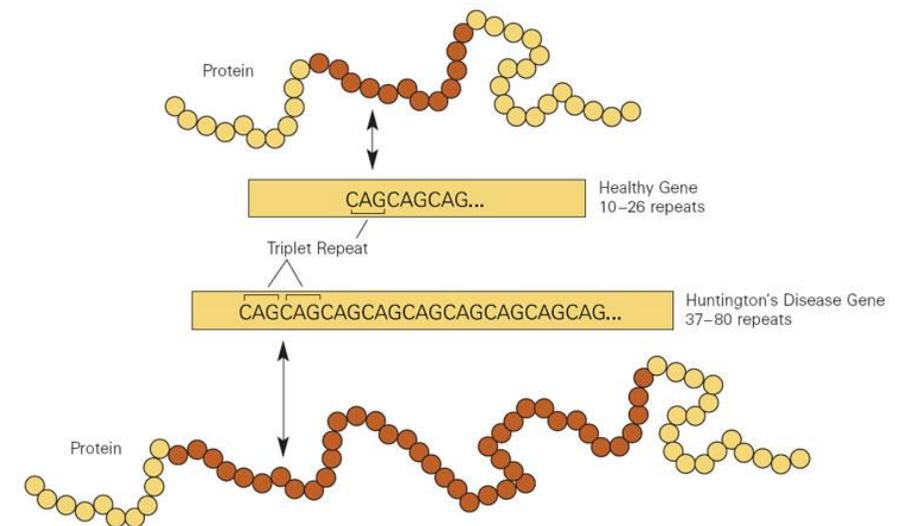
6 - 27 repetições de CAG - genótipo normal

28 - 35 repetições - alelos intermediários, instáveis que podem sofrer mudança na hora da gametogênese

≥ 36 repetições de CAG - DH?

36 - 39 repetições - penetrância incompleta

≥ 40 repetições - DH



# DOENÇA DE HUNTINGTON



Idade de início: 40 - 45 anos



Forma juvenil < 20 anos

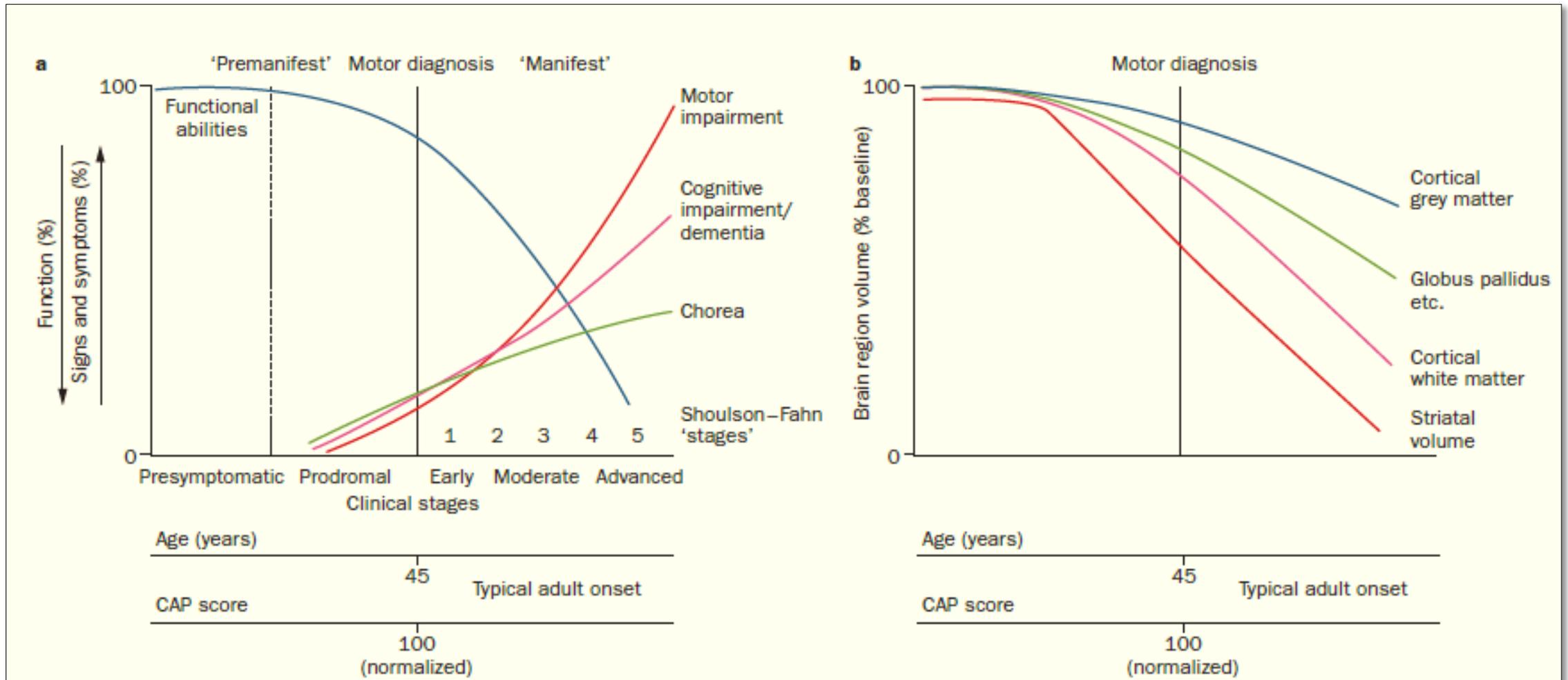


Duração da doença: 15 a 20 anos



Sexo: sem predominância

# HISTÓRIA NATURAL DA DH



# Care of patients with Huntington's disease in South America: a survey

Cuidado de pacientes com doença de Huntington na América do Sul: um inquérito

*Ricardo Oliveira Horta Maciel<sup>1</sup>, Francisco Eduardo Costa Cardoso<sup>1</sup>, Pedro Chaná-Cuevas<sup>2</sup>, Carlos Cosentino<sup>3</sup>, William Fernández<sup>4</sup>, Carlos R. M. Rieder<sup>5</sup>, Marcos Serrano-Dueñas<sup>6</sup>, Roberto Weiser<sup>7</sup>*

- Um questionário foi aplicado em 24 centros de atendimento a pacientes com DH na América do Sul.
- São centros especializados, uma vez que, têm participação ativa em fóruns regionais de distúrbios do movimento.

- 14 no Brasil, 4 na Argentina, 2 no Chile e 1 na Colômbia, Ecuador, Peru e Venezuela.
- 19 centros são afiliados à instituições acadêmicas. São especializados em:
  - Distúrbios do movimento (62.5%)
  - DH (apenas) (25%)
  - Neurogenética (12.5%)

# Care of patients with Huntington's disease in South America: a survey

Cuidado de pacientes com doença de Huntington na América do Sul: um inquérito

Ricardo Oliveira Horta Maciel<sup>1</sup>, Francisco Eduardo Costa Cardoso<sup>1</sup>, Pedro Chaná-Cuevas<sup>2</sup>, Carlos Cosentino<sup>3</sup>, William Fernández<sup>4</sup>, Carlos R. M. Rieder<sup>5</sup>, Marcos Serrano-Dueñas<sup>6</sup>, Roberto Weiser<sup>7</sup>

**Table 1.** Health care professionals composition of Huntington's disease clinics.

Health profession	Absolute frequency	Relative frequency (%)
Neurologists	24	100
Physiotherapists	13	54.2
Geneticists	12	50
Speech therapists	11	45.8
Nurses	10	41.6
Psychologists	10	41.6
Occupational therapists	7	29.2
Dentists	6	25
Psychiatrists	4	16.6

**Table 2.** Clinical assessment tools and diagnostic neuroimaging used in Huntington's disease centers.

	Absolute frequency	Relative frequency (%)
Rating Scales		
MMSE	15	62.5
UHDRS	13	54.4
FAB	2	8.3
MoCA	2	8.3
Neuroimaging		
CT Scan	19	79.2
MRI	16	66.6
SPECT	5	20.8
PET	1	4.2

MMSE: mini-mental state examination, UHDRS: Unified Huntington Disease Rating Scale; FAB: Frontal Assessment Battery, MoCA: Montreal Cognitive Assessment; CT Scan: computed tomography scan; MRI: magnetic resonance image; SPECT: single photon emission computed tomography; PET: positron emission tomography.

# Care of patients with Huntington's disease in South America: a survey

Cuidado de pacientes com doença de Huntington na América do Sul: um inquérito

Ricardo Oliveira Horta Maciel<sup>1</sup>, Francisco Eduardo Costa Cardoso<sup>1</sup>, Pedro Chaná-Cuevas<sup>2</sup>, Carlos Cosentino<sup>3</sup>, William Fernández<sup>4</sup>, Carlos R. M. Rieder<sup>5</sup>, Marcos Serrano-Dueñas<sup>6</sup>, Roberto Weiser<sup>7</sup>

Avaliação do  
paciente

Cuidado de  
estágio final

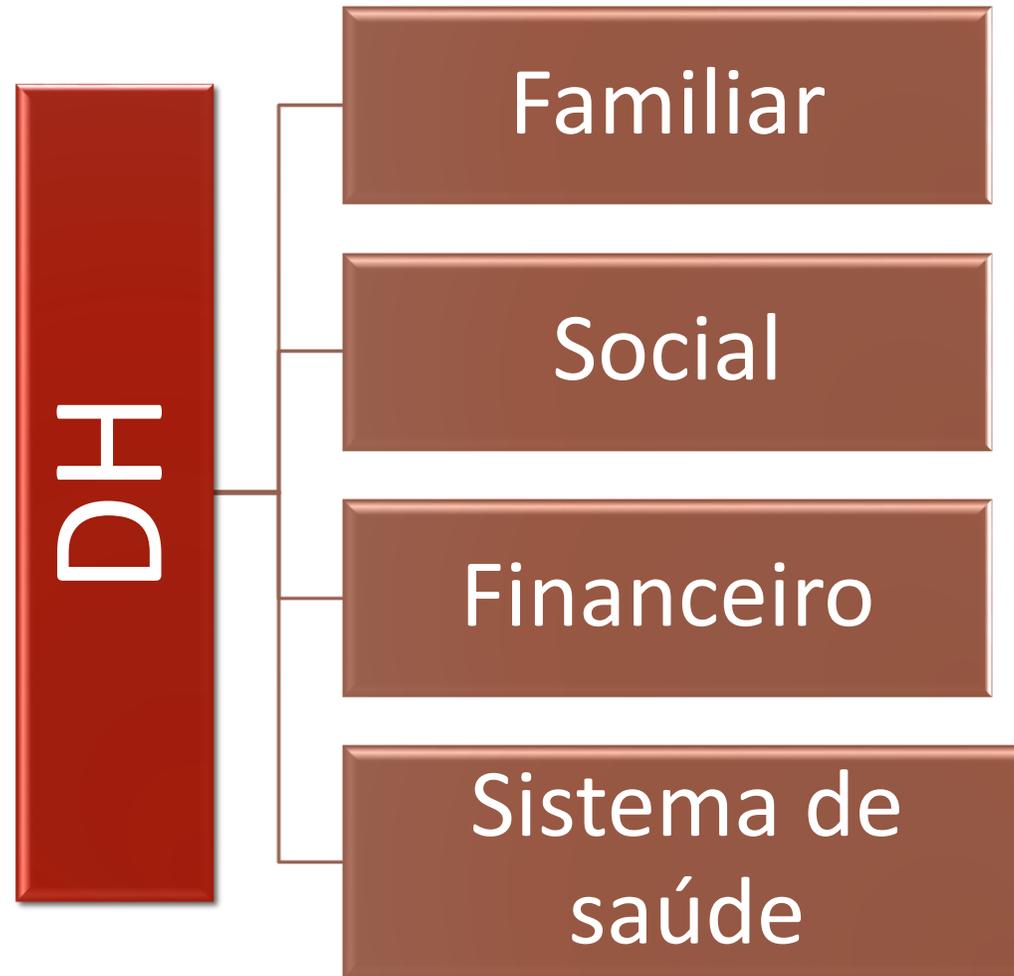
O teste genético  
está disponível em  
25% dos centros

83% não tem  
apoio institucional

# CONCLUSÕES

- ❖ Número insuficiente de centros capacitados para atender às demandas dos pacientes com DH.
- ❖ Poucos centros têm psiquiatras e geneticistas para acompanhamento e tratamento dos paciente e do cuidador.
- ❖ O teste genético está disponível em apenas alguns centros, e a maioria dos pacientes deve recorrer a testes fornecidos externamente, que muitas vezes, são caros.
- ❖ Inexistência de cuidados estruturados para a doença em estágio final e apoio institucionalizado são os principais obstáculos para o cuidado adequado.

# IMPACTO DA DOENÇA DE HUNTINGTON



# QUADRO CLÍNICO

1

Movimentos  
involuntários  
anormais

2

Distúrbios  
psiquiátricos

3

Distúrbios  
cognitivos

4

Sintomas  
associados

5

DH Juvenil

# DIAGNÓSTICO

---

- História familiar
- Quadro clínico
- Exames complementares: imagem  
teste molecular

# Tratamento da DH

## Equipe Multidisciplinar

- Fisioterapia
- Fonoterapia
- Terapia ocupacional
- Psicologia
- Enfermagem

# Tratamento Medicamentoso

---

## COREIA

Tetrabenazina 100-150mg/dia

Deutetrabenazina 6 - 9 - 12 mg  
(48 mg/dia)

Amantadina 400mg/dia

## DISTÚRBIOS PSIQUIÁTRICOS

Neurolépticos típicos e atípicos

Antidepressivos

Benzodiazepínicos

Anticonvulsivantes

# Para Refletirmos ....

---

- Não há estudo epidemiológico no Brasil.
- Número insuficiente de centros especializados, os quais não têm, muitas vezes adequada equipe multidisciplinar.
- Teste genético disponível em apenas alguns centros.
- Acompanhamento adequado dos pacientes

---

Obrigada

