

FERREIRA; Themis Gomes Sarmiento<sup>1</sup>

## RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A Doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa e letal caracterizada pela tríade de distúrbios do movimento, comportamentais e demência. Seus sintomas podem aparecer em qualquer fase da vida e a progressão da doença é inevitável. A prevalência desta condição está estimada em 1 por 10.000 ou 20.000 indivíduos, porém com variações em diferentes regiões e grupos étnicos. A DH é causada pela mutação no gene de uma proteína humana, a huntingtina, que é codificada pelo triplete CAG (citosina-adenina-guanina), na região codificante (exão 1) do gene HD (do inglês 'Huntington's disease', também designado gene IT15). A nível cerebral, a huntingtina mutante causa a morte seletiva de neurónios do estriado, córtex e hipotálamo, sendo a mais afetada na DH o corpo estriado, que é uma estrutura dos gânglios da base localizada na região central do cérebro. **OBJETIVOS:** Avaliar os distúrbios neurológicos da doença de Huntington. Analisar os aspectos patológicos contribuintes na má qualidade de vida em pacientes com DH. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma revisão integrativa que investigou os aspectos patológicos da doença de Huntington. Foram pesquisadas nas seguintes bases de dados: Google Scholar e Scielo, no ano de 2018. Obtendo como resultado 3.290 artigos em diversos periódicos, dos quais selecionamos 12 artigos, considerando os critérios: artigos completos no idioma de português; publicados no período entre 2014 a 2019, que descrevessem os distúrbios neurológicos associados à Doença de Huntington. As palavras de busca utilizadas foram: Huntington, aspectos patológicos e neurológicos. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A Doença de Huntington possui declínio cognitivo e perturbações psiquiátricas. A demência pode estar presente, caracterizando-se por coreia progressiva. O comprometimento principal é da função executiva, incluindo o planejamento e julgamento precários, comportamento impulsivo, desorganização, déficit psicomotor, apatia, falta de cuidados pessoais e perda de iniciativa. As alterações cognitivas tendem a piorar ao longo do tempo com a progressão da doença, podendo os doentes de Huntington, em fase tardia, apresentar demência severa e bradicinesia. As alterações motoras associadas à perda de coordenação dos movimentos voluntários progridem de forma lenta. Além disso, alguns estudos concluíram que a depressão é o fator preditivo mais importante para a perda da qualidade de vida associada à DH. **CONCLUSÃO:** Durante as últimas décadas, a Doença de Huntington tem recebido bastante atenção por parte da comunidade científica, na busca por medicamentos que possam prevenir ou retardar a progressão da doença. A DH tem caráter de herança genética e na maioria dos casos, os primeiros sintomas aparecem de forma lenta, atingindo também crianças e idosos. Devido à sua progressão não poder ser interrompida, é importante o acompanhamento multidisciplinar e atenção aos sinais e sintomas pelos profissionais de saúde. Não existe cura para esta doença e nenhuma forma de impedir a sua progressão. Por isso, os objetivos do tratamento são para retardar o aparecimento dos sintomas e manter a autonomia do doente, durante o maior período de tempo possível. Várias estratégias promissoras de tratamento encontram-se agora em fase de investigação e podem estar disponíveis para estudos clínicos futuros.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Huntington, Huntingtina, Neurodegeneração, Coreia

<sup>1</sup> Acadêmica de Medicina do Centro Universitário-UNIFACISA, theasarmiento@hotmail.com

