

# DOENÇA DE HUNTINGTON: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E DIFICULDADES DIAGNÓSTICAS

Renan Brezinski Coradin<sup>1</sup>; Karolayne Skiba Lazzari<sup>1</sup>; Fabíola Costa Takakua<sup>1</sup>; Thalya Vitória Becker<sup>1</sup>;  
Bernardo Augusto Barancelli<sup>1</sup>

1. Discente do curso Medicina da Universidade Paranaense (UNIPAR);

## INTRODUÇÃO

A doença de Huntington (DH) é uma condição degenerativa cerebral que se manifesta por meio da perda de controle sobre os movimentos, mudanças na saúde mental, redução das capacidades cognitivas e desenvolvimento gradual de demência. Sua origem está associada a uma alteração genética na extremidade 5' do gene da huntingtina no cromossomo 4, provocada em uma repetição capacitada do CAG (citosina-adenosina-guanina).

## OBJETIVOS

Relatar o caso de uma paciente diagnosticada com doença de Huntington e suas complicações.

## MÉTODOS

Trata-se de um relato de caso baseado em um estudo retrospectivo e observacional com informações de prontuário, exames do paciente e revisão de literatura.

## DESCRIÇÃO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 51 anos, diagnosticada com doença de Huntington há 9 anos. A sintomatologia iniciou-se com agressividade, impulsividade e afastamento social, sendo diagnosticada com quadro depressivo e tratada de

acordo. Evoluiu com declínio cognitivo leve e diminuição da habilidade diária através da observação familiar. Em novembro de 2013, inicialmente diagnosticada com Alzheimer, foi prescrito Memantina 10 mg uma vez ao dia. Ao longo do tempo, sem melhora do quadro clínico com o tratamento, progrediu com movimentos anormais em membros superiores e inferiores, disartria, afasia de Wernicke e perda de funcionalidade. No mês de setembro de 2014, durante o atendimento foi indagada sobre histórico familiar, uma vez que o pai apresentava quadro semelhante e com piora progressiva. Foram realizados exames complementares em que a Ressonância Magnética encefálica apontou leve redução volumétrica cerebral. Nesse período, foi solicitado a análise de DNA para DH, com resultado de 42 repetições CAG. A partir desse momento, houve progressão dos sintomas necessitando cuidados diários e iniciado tratamento com Haloperidol 5 mg uma vez ao dia. Ao retorno, em dezembro de 2022, apresentava piora nos movimentos coreiformes, instabilidade de marcha, com

leve melhora nas atividades diárias. Dessa maneira, procedeu-se com mesmo esquema terapêutico, acompanhamento ambulatorial e aconselhamento genético familiar.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

Dessarte, fica evidente que a DH possui uma natureza crônica e progressiva, manifestando-se principalmente através da coreia generalizada. É importante destacar que, por se tratar de uma doença rara, o diagnóstico pode ser desafiador em períodos iniciais. Nesse sentido, a história familiar desempenha um papel crucial na avaliação clínica e aconselhamento genético.

### REFERÊNCIAS

CARIMAN, M. O. R. .; SESTI, L. F. C. . Profile of Huntington's Disease patients in Brazil . **Research, Society and Development**, [S. l.], v. 11, n. 7, p. e6511729565, 2022. DOI: 10.33448/rsd-v11i7.29565. Acesso em: 21 jul. 2023.

CEDARO, JJ et al. Doença neurodegenerativa rara: itinerário de portadores de doença de huntington em busca de diagnóstico e tratamento. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 3, n. 5, p. 13182-13197, 2020. Acesso em: 21 jul. 2023.

DE PAIVA, DPL et al. Características gerais da doença de Huntington e os desafios com a vida cotidiana: uma revisão da literatura. **Journal of Health & Biological Sciences**, v. 10, n. 1, p. 1-11, 2022. Acesso em: 21 jul. 2023

MARTELLI, A. Aspectos clínicos e fisiopatológicos da Doença de Huntington. **ARCHIVES OF HEALTH INVESTIGATION**, [S. l.], v. 3, n. 4, 2014. Disponível em: <https://archhealthinvestigation.com.br/ArcHI/article/view/687>. Acesso em: 22 jul. 2023.

SOUSA, RB. Tratamento medicamentoso da doença de huntington. **J Appl Pharma Scienc**. 2020; 1(7): 250-254

SUCHOWERSKY, O. Doença de Huntington: Características clínicas e diagnóstico. **UpToDate**. 2023. Acesso em: 19 jul. 2023.

ZOGHBI, H.Y; ORR, H.T. Huntington disease: Genetics and pathogenesis. **UpToDate**. 2022. Acesso em: 17 jul. 2023.