

**UNIVERSIDADE PAULISTA  
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE  
FISIOTERAPIA – 8º SEMESTRE**

## **DOENÇA DE HUNTINGTON**

**Débora da Silva Benachio.**

**Elaine Gomes.**

**São José dos Campos – SP.**

**Abril/2007**

# 1 INTRODUÇÃO

A coreia de Huntington é uma afecção degenerativa progressiva do sistema nervoso com padrão de herança autossômico dominante de penetrância completa. A síndrome foi descrita por George Huntington em 1872. Tem uma incidência de 5 a 10 casos por 100.000 indivíduos.

Os pacientes apresentam movimentos coreicos, deteriorização cognitiva e modificações de personalidade. Esta doença é hereditária com transmissão autossômica dominante. Início insidioso em torno dos 40 a 50 anos de idade e piora gradual podendo levar à morte em 10 a 20 anos. Na forma juvenil, os sintomas são mais severos. A DH juvenil está associada preponderantemente à transmissão paterna de um alelo doente. O defeito genético havia sido mapeado no cromossomo 4 e consiste da ampliação de uma repetição de trinucleotídeos CAG, na região codificada do gene da DH. Na população normal o tamanho dos alelos varia de 11 a 34. Nas famílias com Huntington a repetição de trinucleotídeos varia de 37 a 121.

# 2 HISTÓRICO

A DH também conhecida como coreia de Huntington tem esse epônimo em homenagem a George Huntington, autor da primeira publicação científica da síndrome clínica, que foi apresentada em abril de 1872, na revista norte-americana "the medical and surgery repórter" com o nome da coreia hereditária. O termo "coreia", derivado do grego, significa dança, e é uma designação muito apropriada para as alterações motoras presente nesta síndrome, semelhantes a alguns passos de dança.

George Huntington pode não ter sido o primeiro a descrever a patologia, mas deu uma idéia clara e concisa das características clínicas e genéticas. Na literatura inicial, a doença era chamada coreia de Huntington, que denota a ênfase sobre o sinal clínico mais óbvio. No entanto, nem todos os pacientes têm coreia, de modo que centrar-se nesse único sinal pode ser prejudicial para outros aspectos importantes. O termo doença de Huntington (DH) parece mais apropriado e agora é amplamente aceito.

Foi demonstrado através de estudos neuropatológicos em cadáveres que os sintomas clínicos da DH estão associados com alterações específicas cerebral, exatamente na região de núcleo estriado que corresponde ao núcleo caudado e putâmem e atingindo também maior parte dos gânglios de base.

Em 1983, conseguiram localizar o gene responsável pela síndrome de Huntington, através de análise da ligação utilizando fragmentos de restrição polimórficos e uma sonda conhecida como G8. A importância desta descoberta, é devido ao fato de ser o primeiro gene responsável por alguma doença a ser localizada em humanos. Conseguiu-se isolar o gene e descobriu que a mutação responsável pela DH é a expansão da repetição dos trinucleotídeos CAG (citosina-adenina-guanina) localizada na região 5 do gene IT15 no braço curto do cromossomo 4.

### **3 ETIOLOGIA**

O gene responsável pela DH, denominado IT15, localiza-se no cromossomo 4p16.3, contém uma expansão das repetições do trinucleotídeo CAG em seu primeiro éxon e codifica uma proteína denominada huntingtina. Essa é encontrada em todo o cérebro e sua função é desconhecida. A repetição CAG codifica um longo domínio de poliglutamina na proteína expressa. O processo patológico pode decorrer de um ganho tóxico de função. Uma hipótese é a de que esses segmentos de poliglutamina causam reações anormais de ligações a proteínas, as quais interferem em outros processos celulares, como a atividade mitocondrial. A mutação da DH pode causar uma clivagem anormal da proteína huntingtina, passagem de fragmentos da proteína do citoplasma para o núcleo e interferência dos mecanismos nucleares levando à apoptose.

A expansão das repetições do DNA é a base para um exame de sangue diagnóstico para o gene IT15. Indivíduos com 38 ou mais repetições CAG no gene DH herdada a mutação patológica e terminarão por desenvolver sintomas se viverem até uma idade avançada. Cada um de seus filhos tem uma probabilidade de 50% de também herdar o gene anormal.

## 4 NUCLEO DE BASE

O termo gânglios basais, ou núcleos de base, refere-se a um núcleo Cortical que têm um importante papel na coordenação e regulação de movimentos originados no córtex. Esses núcleos incluem: núcleo caudado, putâmen, globo pálido, núcleo subtalâmico, substância negra, corpo amigdalóide e alguns autores incluem também o claustrum (figura 1).

Estas estruturas controlam a atividade motora por meio da regulação de impulsos neuromotores que facilita suas atividades tônicas, auxiliando o planejamento e a execução de movimentos seqüenciados como: a marcha humana, o planejamento do movimento como: alcançar e segurar objetos, a contração e força muscular e movimentos das múltiplas articulações. Os Núcleos de base enviam e recebem sinais excitatórios do córtex sensório-motor e também do cerebelo e do próprio tálamo.

Corpo estriado é considerado como a área receptora dos gânglios da base, pois recebe impulsos de inúmeras áreas cerebrais. Constituído pelo núcleo caudado e putâmen.

Putâmen está relacionado primeiramente ao controle motor, caudado está relacionado ao controle dos movimentos oculares e com determinadas funções cognitivas, e o estriado às outras áreas corticais que medeiam os efeitos da emoção sobre o comportamento.

Globo Pálido e Substância Negra são núcleos estimuladores e de função motora. Porém a substância negra também é responsável pelos movimentos oculares, às emoções e fornece dopamina para o caudado e putâmen.

Núcleo subtalâmico, regula o nível de atividades dos neurônios corticais. Amigdalóide e Claustrum estão situados na substância cinzenta; amigdalóide faz parte do sistema límbico e é um importante regulador do comportamento sexual e da agressividade; Claustrum não está certamente definida sua função no sistema nervoso.

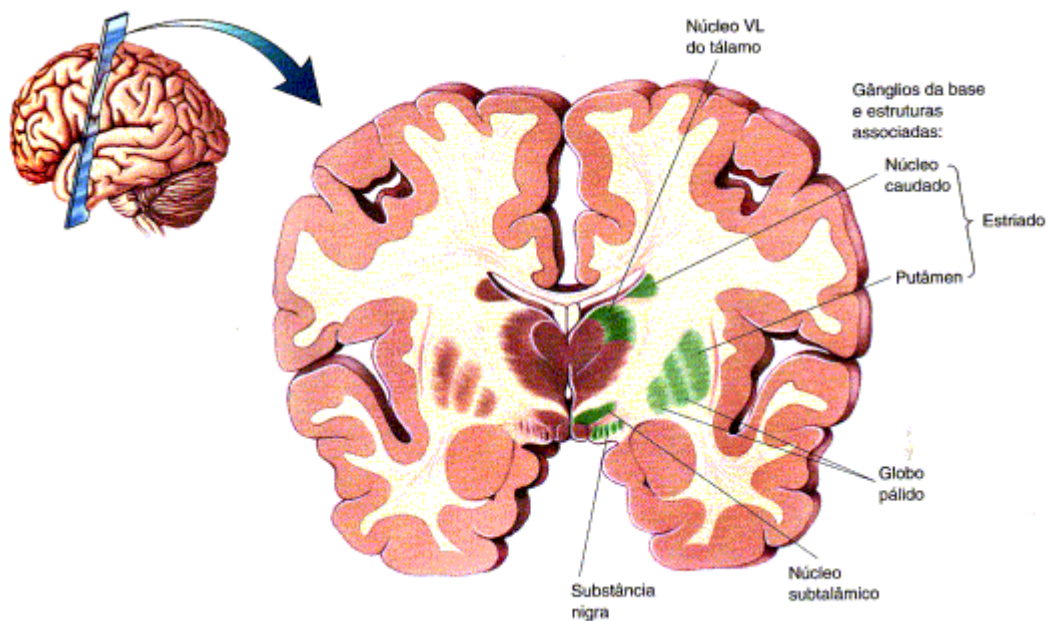


Figura 1. Corte coronal do encéfalo, mostrando o Núcleo Cortical.

## 5 FISIOPATOLOGIA DA DOENÇA DE HUNTINGTON

A DH é uma doença hereditária, que acomete, sobretudo os núcleos de base encefálicos. Tem início em geral ao redor dos 30 a 40 anos de idade, e caracteriza-se inicialmente por movimentos de agitação em articulações individuais e depois por movimentos de distorção de todo o corpo, com gravidade progressivamente crescente. Aparecem também movimentos da musculatura facial e pescoço, alteração da fala e da personalidade, os pacientes apresentam uma imagem grotesca. Além disso, desenvolvem-se demência graves associado às disfunções motoras.

A primeira alteração neuropatológica da DH é a perda de neurônios na parte paraventricular medial do núcleo caudado e putâmen dorsal. Esses neurônios compreendem 80% das células do corpo estriado, são gabaérgicos e se projetam do estriado para o globo pálido e para porção reticular da substância negra. Na doença mais avançada, na figura 2 pode se observar uma atrofia cortical mais difusa por meio de exames de neuroimagem (RNM).

Do ponto de vista neuroquímico, observa-se uma redução acentuada do neurotransmissor GABA, principal neurotransmissor inibitório do sistema nervoso central, bem como de sua enzima sintética – descarboxilase do ácido glutâmico –

em todos os núcleos de base, principalmente no núcleo caudado e putâmen. Os terminais axônicos dos neurônios GABA causam, normalmente, inibição do globo pálido e na substância negra. Acredita-se que esta perda de inibição possibilite surtos espontâneos de atividade nesses dois núcleos, o que causam os movimentos distorcidos.

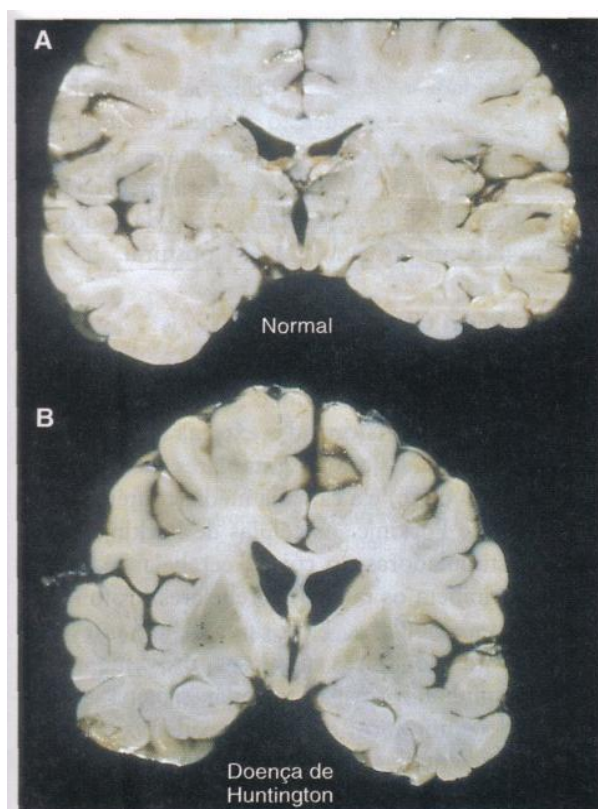


Figura 2. Corte coronal de um cérebro normal. Compare o tamanho do núcleo caudado e o tamanho geral do cérebro com B, um cérebro de uma pessoa com DH. A atrofia do núcleo caudado produz a dilatação dos ventrículos laterais.

A demência na DH provavelmente não resulta da perda de neurônios GABA, mas da perda dos neurônios secretores da acetilcolina, talvez especialmente localizados nas áreas de pensamentos do córtex cerebral (lobo frontal).

## 6 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A DH é um distúrbio degenerativo progressivo que causa alterações no controle motor e emocional, prejuízo de habilidades cognitivas e o aparecimento de movimentos involuntários, classicamente coréia. A média de idade no início da doença é de 40 anos, embora já tenha sido observado aos dois anos de idade e aos 80 anos de idade. A idade atrasada da manifestação reduz a seleção natural contra o gene, visto que as pessoas que desenvolvem a doença, em geral, já tiveram filhos. Os dois sexos são afetados em igual proporção.

A doença do adulto tem, freqüentemente, início insidioso de inabilidade e movimentos adventícios, inquietos, aleatórios e rápidos. Sinais clínicos como nistagmo, disartria, movimentos disrítmicos e repetitivos dos dedos e da língua e a presença de reflexos aumentados podem participar do quadro inicial da doença. O começo das manifestações clínicas pode ser prenunciado por uma alteração na personalidade, que interfere com a capacidade do paciente de adaptar-se ao seu ambiente.

A DH juvenil representa cerca de 5.4% dos casos da doença. A forma juvenil, em contraste com o adulto, se manifesta pela primeira vez através de parkinsonismo progressivo, demência, e convulsões, sendo menos freqüente a coréia. Os pacientes adultos com DH apresentam crises convulsivas com freqüência similar a do resto da população (1%), enquanto 30 a 50% dos doentes com a forma juvenil manifestam essas crises. Aproximadamente 10% de todos os pacientes manifestam os sintomas da doença antes dos 20 anos de idade. Geralmente a DH juvenil tem uma progressão bem mais acelerada.

As manifestações clínicas da DH são classificadas em 3 estágios: inicial, intermediário e tardio.

As principais características da DH podem ser consideradas como uma tríade de: distúrbios motores, geralmente de natureza coreica; perturbação afetiva e distúrbio cognitivo.

## 6.1 DISTÚRBIOS MOTORES

### MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS

O distúrbio motor na DH é caracterizado pela presença de movimentos involuntários e alterações nos movimentos voluntários.

#### ***Coréia***

A coréia é um sinal motor mais notável da doença, estando presente em cerca de 90% dos afetados. Os movimentos involuntários estão continuamente presentes durante o período em que o paciente está alerta, sendo mesmo incapaz de suprimi-los. As manifestações coreiformes na face são comuns, sendo representadas por contrações da bochecha, ataxia ocular, franzimento das sobrancelhas e movimentos labiais com formação de bico. Frequentemente, há envolvimento do pescoço, com movimentos anteriores e posteriores, bem como rotação da cabeça. A respiração pode estar alterada. Nos membros, as pernas podem ser cruzadas e descruzadas de forma alternadas; normalmente os dedos sofrem movimentos de flexão e extensão. Em geral a coréia inicia distalmente; entretanto à medida que a doença evolui, torna-se generalizada e pode interromper os movimentos voluntários.

Nos estágios iniciais da doença, a coréia pode ser quase imperceptível, embora os que observam os pacientes com DH regularmente, percebam os movimentos mesmo que eles e seus parentes não tenham consciência deles. Todas as partes do corpo podem ser afetadas. Conforme a doença evolui, a coréia torna-se progressivamente mais evidente e, a seguir, atinge um platô. Nos estágios tardios da doença, outros distúrbios de movimento ficam mais proeminentes, como distonia, bradicinesia e rigidez que são características importantes de DH.



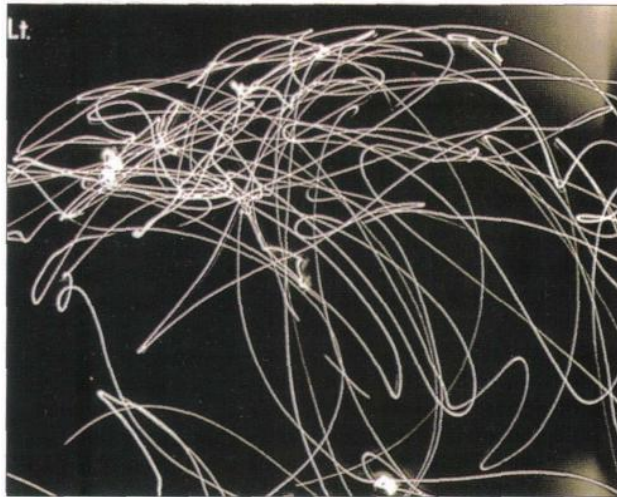


Figura 3. Coréia na DH. Um traçado de luz obtido acompanhando-se os movimentos de luzes mantidas em ambas as mãos estendidas em um aposento escuro durante 30 segundos. Observar a grande extensão de movimento sem finalidade nesta condição.

### ***Distonias***

Distonias é caracterizado por movimentos lentos anormais e por alterações posturais, sendo infreqüente no início das manifestações e tornado-se proeminente no estágio final da enfermidade. Já os distúrbios oculomotores, observados na maioria dos pacientes são no estágio inicial da doença.

Distonia implica contrações musculares lentas e mantidas, que podem resultar em movimentos de torção do tronco ou em posturas anormais dos membros. Esse sinal pode ser mais evidente nos estágios tardios da doença. A bradicinesia e a rigidez também podem piorar conforme a doença progride, mas no início de seu curso pode haver deficiência do ritmo e da velocidade dos movimentos alternados rápidos, por exemplo, batidas dos dedos, movimento da língua entre os ângulos da boca, ou pronação e supinação alternantes do antebraço.

Distonia é uma postura anormal de sustentação de uma parte do corpo. Pode aparecer como uma curvatura das costas ou uma torção do pescoço para um lado só, sendo que ambas as posições se mantêm por vários segundos.

## **MOVIMENTOS VOLUNTÁRIOS**

### ***Bradicinesia***

Os movimentos voluntários podem ser alterados por: bradicinesia ou movimentos lentos. Isso é freqüentemente evidente no modo de andar e nas mudanças de posição.

Bradicinesia e rigidez são infreqüentes nas fases iniciais da doença. Entretanto gradualmente, essas manifestações vão aparecendo, dominando, muitas vezes, o estágio final da moléstia, na qual o paciente torna-se severamente rígido e acinético. O paciente tem dificuldade para falar, engolir e seu caminhar fica descoordenado. Depressão, apatia, e irritabilidade são comuns.

### ***Disartria***

A velocidade e o ritmo da fala podem ser perturbados no início do curso da DH, progredindo para uma forma ininteligível; ocasionalmente, os pacientes ficam mudos. As anormalidades na fonação foram observadas com a anormalidade de movimento que afeta os músculos da laringe e os respiratórios. A perda neuronal provoca deterioração cognitiva e pode eliminar a capacidade linguística.

### ***Disfagia e Caquexia***

A disfagia, particularmente para os líquidos, é uma queixa comum nos estágios intermediário e tardio da doença, sendo que as anormalidades ocorrem em todos aspectos do processo de deglutição. Na verdade, a aspiração e o choque são, finalmente causas de óbito.

A perda de peso faz parte do processo patológico na maioria dos pacientes e sua etiologia neuropatológica não está clara. Os pacientes podem receber dietas ricas em caloria. Para alguns pacientes com caquexia significativa, é adequado aventar a gastronomia para alimentação por sonda, discutindo o assunto com o paciente (se possível) e com a família. O objetivo é proporcionar nutrição e conforto, mas a decisão tem que ser mediada pela consideração da mobilidade geral do paciente, de sua capacidade de comunicar-se e da qualidade de vida. Este assunto deve ser abordado antes que o paciente seja incapaz de comunicar-se ou de ter participação ativa nessa decisão.

### ***Incontinência***

A incontinência intestinal e urinária ocorre no estágio tardio e pode dever-se à demência, em vez de a uma causa neurológica específica.

### **COMPLICAÇÕES SECUNDÁRIAS**

As complicações que podem sobrevir são apresentadas na Tabela 2. Todas elas ocasionam dor ou desconforto e, dessa forma, resultam na diminuição do desempenho. Para corrigir ou controlar essas complicações, é necessário mais atendimento fisioterapêutico e também de maior carga de trabalho de toda a equipe clínica. A intervenção fisioterapêutica é, portanto, necessária para reduzir o risco dessas complicações.

<b>SINTOMAS E COMPLICAÇÕES SECUNDÁRIAS NA DH</b>	
<b>Movimentos coreiformes</b>	Assimetria; Lesões; Perda de ADM; Perda de função;
<b>Rigidez</b>	Perda de ADM; Imobilidade; Contratura/deformidade; Dor;
<b>Espasmos</b>	Movimentos exagerados da cabeça e do pescoço; Dor nos movimentos no final da ADM;
<b>Anormalidades da fala</b>	Colapso da comunicação;
<b>Problemas de deglutição</b>	Aspiração Infecções torácicas;
<b>Perda de peso</b>	Infecções; Problemas de pressão arterial; Cicatrização ruim de ferimentos; Fadiga; Debilitação generalizada;
<b>Incontinência</b>	Desconforto; Falta de dignidade.

Tabela 2. Sintomas e complicações secundárias na DH.

## **6.2 DISTÚRBO COGNITIVO**

O distúrbio cognitivo na DH é caracterizado por memória deficiente, funções cognitivas e pensamentos lentos. A memória é afetada durante a fase de recuperação, isto é, a pessoa com DH tem dificuldades de lembrar informações já armazenadas no cérebro. Todavia, armazenar informação nova também pode ser difícil.

### ***Preocupações Comportamentais comuns na DHA:***

- Comunicação;
- Memória;
- Funções de Executoras;
- Depressão;
- Ansiedade;
- Sexualidade;
- Distúrbios do Sono;
- Demência.

## **7 DIAGNÓSTICO**

O diagnóstico da DH pode ser realizado baseado na presença das manifestações clínicas de disfunção motora progressiva, envolvendo movimentos voluntários e involuntários, acompanhado de distúrbios mentais como déficit cognitivo, distúrbios afetivos e alterações de personalidade em pacientes que apresentam uma história familiar positiva de DH, ou em testes laboratoriais, desde que haja suspeita de risco.

## **8 TRATAMENTO MÉDICO**

Não existe tratamento farmacológico que reverta o processo neurodegenerativo subjacente. No passado havia tendência de tratar o distúrbio de movimento com fármacos bloqueadores ou depletos de dopamina. Há problemas com a terapia centrada no sinal de coréia. Primeiro, esse problema pode não ser o mais importante para o paciente e seus familiares; depressão, irritabilidade, agressividade ou apatia podem ser problemas mais complexos. Em segundo lugar, uma vez que o distúrbio de movimento é uma mescla de coréia, bradicinesia e distonia, tratar somente a coréia pode agravar a bradicinesia, a distonia e a apatia. A coréia pode ser o foco do tratamento farmacológico se sua amplitude for grande ou se causar angústia no paciente; caso contrário, o foco do tratamento farmacológico deve ser a depressão e a irritabilidade. A queixa de alguns pacientes e das pessoas que deles cuidam é que depois do diagnóstico, nada é feito especificamente durante anos. Os clínicos gerais e as clínicas hospitalares têm um papel no apoio geral das famílias durante um período prolongado.

Para controlar os movimentos coreicos, são utilizados fármacos como haloperidol e indutores de sonolência que promovem maior repouso e alívio dos sintomas. Caso necessário, também se utiliza anti-depressivos tricíclicos. O aconselhamento genético é recomendável.

## **9 TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO**

Devido à natureza de progressão lenta da doença, à sua ampla faixa de idade de início e às variações na importância relativa da disfunção motora, afetiva e cognitiva entre os pacientes, é difícil descrever uma conduta abrangente e adequada de tratamento para eles. Quando muito, pode-se tentar estabelecer orientações.

Conforme o paciente passa pelos estágios da doença, o tratamento metódico pode diminuir o impacto das mudanças, prevendo-se as necessidades dos pacientes, antes da ocorrência de cada perda funcional.

Atualmente não existem meios para deter a progressão da doença, mas a fisioterapia pode ser valiosa na prevenção de complicações secundárias e na

manutenção da independência pelo maior tempo possível. Os princípios da fisioterapia baseiam-se na experiência clínica, desde que não há pesquisas na área da DH.

Nos estágios inicial e intermediário, a fisioterapia visa manter o equilíbrio e a mobilidade, e nos estágios intermediário e tardio, atingir o posicionamento e o conforto ideais. Os dispositivos auxiliares da mobilidade podem ser prescritos quando apropriado. O fisioterapeuta também pode ensinar técnicas de relaxamento para o paciente e instruir as pessoas que dele cuidam quanto às técnicas de movimento e manipulação. A literatura sobre fisioterapia para os pacientes com DH é escassa.

A conduta nos estágios inicial, intermediário e tardio não são categorias definidas nas quais os sinais e sintomas possam ser classificados facilmente ou receber graduações temporais. Isso se deve à variabilidade da doença entre os pacientes.

Os serviços terapêuticos podem ser oferecidos de várias maneiras. Na fase inicial, uma avaliação fisioterapêutica é necessária para identificar mudanças na postura e sintomas prematuros de desequilíbrio. Um programa domiciliar pode ser estabelecido com visitas de acompanhamento para monitorar o progresso. Posteriormente, o indivíduo pode precisar de sessões semanais para ajudá-lo com as dificuldades de locomoção e para ensiná-lo a usar o equipamento de adaptação.

## **9.1 ESTÁGIO INICIAL**

É o período desde o diagnóstico até o estágio de independência decrescente. A fisioterapia ativa não é necessária nesse estágio, mas é benéfica para fazer contato com o paciente e sua família e incentivar o primeiro a participar de seu próprio tratamento. Os benefícios da atividade funcional, e como identificar qualquer alteração de postura podem ser explicados a ele. O fisioterapeuta pode dar assessoria nesse estágio nos exercícios de alongamento, para evitar contraturas e deformidades devido ao encurtamento dos tecidos moles.

Começar um programa de exercícios físicos no início da doença não somente serve para manter as funções físicas, mas também ajuda a reduzir um pouco do estresse que a doença causa. Um programa diário de exercícios físicos também

pode ser muito útil no tratamento da depressão que é comum na DH. Apesar de um programa desse tipo estabilizar os sintomas de uma pessoa ele não altera o curso da doença.

## **9.2 ESTÁGIO INTERMEDIÁRIO**

Neste estágio, o paciente ainda tem certa independência e normalmente é tratado em sua própria casa. Os principais objetivos da fisioterapia são manter a capacidade funcional e evitar contraturas e deformidades. O distúrbio de postura, equilíbrio e movimento ficam aparente e se manifestam com aumento da coréia, distonia, marcha ondulante e bradicinesia. Esses sinais contribuem para o declínio da atividade funcional, que pode resultar em apatia. Esse estado pode frustrar qualquer tentativa de intervenção fisioterapêutica; o apoio dos familiares e da equipe pode ser a única possibilidade. Os fisioterapeutas podem dar orientações quanto aos equipamentos e à mobília, e sobre temas de saúde e segurança, em especial os que se relacionam com o movimento e a manipulação.

A análise e a reavaliação contínuas da capacidade física do paciente, que pode mudar drasticamente, são importantes para manter um ambiente seguro para o paciente e as pessoas que dele cuidam. À medida que a DH progride, as dificuldades encontradas na fase inicial da doença se tornam mais evidentes. Os movimentos involuntários, principalmente a “coréia”, podem piorar e a medicação para contê-los pode ser útil. Deve-se observar, porém, que os efeitos colaterais dos remédios podem causar dificuldades crescentes para engolir, falar e andar e devem ser monitoradas de perto. Muitos dos problemas que a “coréia” causa são sociais e as pessoas com DH podem freqüentemente lidar com a coréia relativamente bem sem o uso de medicamentos.

Muitas pessoas presumem erroneamente que os movimentos involuntários e a marcha manterão a amplitude de movimento. Com esse distúrbio de postura, equilíbrio e movimento tão bizarro (apesar da atividade), existe o desalinhamento dos segmentos do corpo e os pacientes perdem a capacidade de rotação. O alinhamento e a rotação são essenciais para o controle postural e para o movimento eficiente e a capacidade funcional. São necessários exercícios específicos para manter a AM.

O atendimento preventivo é benéfico e é preciso elaborar uma rotina de conduta fisioterapêutica, que seja prática e tenha boa relação custo/benefício. A abordagem geral do tratamento é ajudar o paciente a organizar e regular seus movimentos para que sua função seja mais efetiva e tenha a oportunidade de continuar independente pelo maior tempo possível. Nesse estágio intermediário, um programa de fisioterapia diária, é útil para identificar os problemas antes que fiquem demasiadamente estabelecidos poderia incluir a mudança de decúbito como o ventral por 20 minutos para facilitar as atividades funcionais, exercícios para manter a AM, caminhadas para manter a resistência e controle de postura.

### **9.3 ESTÁGIO TARDIO**

Conforme a doença progride, sugere-se o uso de cadeiras acolchoadas com adaptações especiais para controlar a postura na posição sentada e para minimizar os efeitos nocivos da coréia ou da distonia progressiva. A continuidade da evolução da doença pode significar que as cadeiras de roda sejam uma necessidade se o paciente precisar percorrer grandes distâncias. Nos estágios tardios da doença, a coréia pode ser menos problemática, mas a rigidez e a distonia são mais marcantes. Esses sintomas podem predominar durante todo o curso da doença nos pacientes que tiveram início precoce. Os pacientes correm o risco de desenvolver as complicações apresentadas na Tabela 2. A conduta fisioterapêutica neste estágio visa auxiliar o atendimento de enfermagem e o conforto.

#### **Aspectos do Atendimento de Pacientes Terminais**

A conduta no estágio terminal da doença é manter o paciente o mais confortável possível e apoiar os parentes. A American Academy of Neurology Ethics e o Humanities Subcommittee publicaram, em 1996, um artigo que define as medidas paliativas e descreve os pontos do atendimento e éticos implicados. Esse momento também é muito difícil para a equipe multiprofissional, cujos membros já travaram relações com o paciente e seus familiares. O atendimento dos pacientes terminais visa permitir que o paciente morra com dignidade e desconforto mínimo.



## 10 CONCLUSÃO

A DH é a mais comum doença neurodegenerativa hereditária. Apesar de ter sido descrita no século passado, os mecanismos moleculares envolvidos na gênese desse distúrbio ainda não foram suficientemente esclarecidos. Sabe-se que ela é uma doença autossômica dominante com penetrância completa e que a anormalidade ocorre em um gene específico do cromossomo 4. A DH é uma moléstia que se caracteriza por aparecimento tardio, tendo manifestações clínicas severas que comprometem dramaticamente a qualidade de vida dos doentes. Trata-se de uma afecção de evolução progressiva, sendo que ainda não se dispõe de um tratamento específico, o que enaltece a importância de uma abordagem multidisciplinar do doente.

O diagnóstico genético da DH, na verdade, envolve aspectos complexos que devem ser analisados e discutidos tanto com o paciente quanto com seus familiares.

O aconselhamento genético é imprescindível devido a potencial capacidade de modificar o planejamento familiar, especialmente nos casos em que um dos progenitores é portador da mutação genética causadora da DH.