

## DOENÇA DE HUNTINGTON: ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS EM UM MUNICÍPIO DO INTERIOR DE ALAGOAS

Valmir dos Santos Júnior<sup>1</sup> (PIBIC/FAPEAL), e-mail: valmirjr.stos@outlook.com;  
Noemy Roberta de Oliveira Silva<sup>1</sup> (PIBIC/FAPEAL), e-mail: oliveiranoemy1@hotmail.com;  
Geraldo Ramires de Lima Júnior<sup>1</sup> (Orientador), e-mail: geraldoramires@gmail.com.

Instituto Federal de Alagoas – Campus Arapiraca<sup>1</sup>/Técnico Nível Médio Integrado em Informática/Alagoas, AL.  
IFAL, Arapiraca, Alagoas.

### 4.00.00.00-1 – Ciências da Saúde 4.01.01.07-0 – Neurologia

**RESUMO: Introdução:** A Doença de Huntington (DH) é uma patologia neurodegenerativa, autossômica dominante e, clinicamente, caracteriza-se por coreia progressiva, declínio cognitivo e perturbações psiquiátricas. Foi descrita inicialmente no século 19 por George Huntington, contudo, foi apenas em 1993 que a mutação gênica causadora da DH foi descoberta pela *Hereditary Disease Foundation*. Esta fundação identificou uma expansão instável do triplete CAG, na região codificante do gene DH, que codifica a proteína huntingtina. Normalmente, indivíduos assintomáticos possuem alelos com cerca de 9 a 34 repetições. A DH é manifestada quando o número de repetições excede este limite. Fisiopatologicamente, compromete principalmente a função executiva do acometido. As alterações cognitivas tendem a piorar ao longo do tempo, podendo provocar demência severa. Manifesta-se entre 35 e 50 anos de idade, porém há as formas chamadas de juvenis, que se apresentam antes dos 20 anos de idade. Em Feira Grande, Alagoas, a prevalência atual da DH é incerta, apesar de dados publicados em 2010 mostrarem que, naquele momento, para cada 1000 habitantes havia 1 acometido, sendo considerada a cidade com maior número de portadores de DH no Brasil. **Objetivo(s):** O objetivo deste trabalho é pesquisar e atualizar os dados epidemiológicos da Doença de Huntington no município de Feira Grande, Alagoas. **Metodologia:** Foi feito levantamento bibliográfico, durante os meses de agosto, setembro e outubro de 2017, em bases de dados e adicionalmente em consulta de livros acadêmicos. Ainda, será produzida cartilha para fins informativos com propósito de repassar os conhecimentos obtidos sobre a doença e os casos locais investigados. Como forma de complementar a cartilha e apresentar o estudo desenvolvido ao longo da pesquisa, a palestra de Educação em Saúde que envolverá a Doença de Huntington, terá como objetivo esclarecer o problema social e noticiar os membros locais dos cuidados e deveres a se tomar perante a situação. Propostas de intervenções serão feitas, em reunião, à Prefeitura Municipal e à Secretaria Municipal de Saúde de Feira Grande: apresentação de dados epidemiológicos obtidos aos profissionais de saúde, acompanhamento a domicílio das pessoas identificadas com DH. **Resultados:** Com a revisão bibliográfica realizada, infere-se que, devido à consanguinidade relatada e evidenciada no município de Feira Grande - AL, exista um número significativo de portadores de Huntington ainda não identificados. Espera-se, então, que ao término desta pesquisa, haja uma atualização do mapeamento epidemiológico da DH neste pequeno município, podendo contribuir para preencher as lacunas existentes na conscientização da população e da comunidade médica local, em paralelo com o aumento da visibilidade dos acometidos que, por anos, vêm sendo negligenciados. **Conclusão:** Sabe-se que a epidemiologia como área de estudo possibilita o melhor manejo do processo saúde-doença em locais focados e específicos. Desta forma, a obtenção e atualização dos dados epidemiológicos da Doença de Huntington permitirão que os setores de saúde do município assistam amplamente as pessoas acometidas de forma direcionada, e que pessoas interessadas no assunto, especialmente profissionais de saúde, possam utilizá-los para conhecer melhor como se distribui essa doença em Feira Grande - AL.

**Palavras-chave:** Coreia de Huntington; Doença de Huntington Juvenil; Proteína Mutante.

**ABSTRACT: Introduction:** Huntington's Disease (DH) is an autosomal dominant neurodegenerative disorder and clinically characterized by progressive chorea, cognitive decline, and psychiatric disorders. It was first described in the 19th century by George Huntington, however, it was only in 1993 that the DH-causing gene mutation was discovered by the Hereditary Disease Foundation. This foundation identified an unstable expansion of the CAG triplet in the coding region of the DH gene, which encodes the huntingtin protein. Typically, asymptomatic individuals have alleles with about 9 to 34 replicates. DH is manifested when the number of repetitions exceeds this limit. Pathophysiologically, it mainly compromises the executive function of the patient. Cognitive changes tend to worsen over time and can lead to severe dementia. It occurs between 35 and 50 years of age, but there are forms called juveniles, which present themselves before the age of 20 years. In Feira Grande, Alagoas, the current prevalence of HD is uncertain, although data published in 2010 show that, at that time, for every 1000 inhabitants there was 1 affected, being considered the city with the highest number of HD carriers in Brazil. **Objective(s):** The objective of this work is to research and update the epidemiological data of Huntington's Disease in the city of Feira Grande, Alagoas. **Methodology:** During the months of August, September and October of 2017, a bibliographical survey was carried out, in databases and in addition, in consultation with academic books. Also, a booklet will be produced for informative purposes in order to pass on the knowledge obtained about the disease and the local cases investigated. As a way of complementing the booklet and presenting the study developed throughout the research, the Health Education lecture that will involve Huntington's Disease, will aim to clarify the social problem and to inform the local members of the care and duties to be taken before the situation. Proposals for interventions will be made, in a meeting, to the City Hall and the Feira Grande Municipal Health Department: presentation of epidemiological data obtained to health professionals, follow-up at the home of people identified with DH. **Results:** With the literature review, it is inferred that, due to the consanguinity reported and evidenced in the city of Feira Grande - AL, there is a significant number of unidentified Huntington carriers. It is expected that, at the end of this research, there will be an update of the epidemiological mapping of HD in this small municipality, which may contribute to fill existing gaps in the awareness of the population and the local medical community, in parallel with the increased visibility of the affected which have been neglected for years. **Conclusion:** It is known that epidemiology as an area of study makes it possible to better manage the health-disease process in focused and specific settings. In this way, obtaining and updating the epidemiological data of Huntington's Disease will allow the health sectors of the municipality to broadly assist the affected people in a targeted manner, and that people interested in the subject, especially health professionals, can use them to know better how this disease is distributed in Feira Grande - AL.

**Keywords:** Huntington's chorea; Juvenile Huntington's Disease; Mutant Protein.

#### Referências/references:

- Martelli A. Aspectos clínicos e fisiopatológicos da Doença de Huntington. Arch Health Invest (2014); 3 (4): 32-39.
- Gil-Mohapel JM, Rego AC. Doença de Huntington: Uma Revisão dos Aspectos Fisiopatológicos. Rev Neurocienc 2011; 19 (4): 724-734.
- Cella RM, Silva Júnior PC, Bringhenti TL, Ferreira IP, Santos MG, Cedaro JJ, Carvalho AL, França AK, Farias JD. Doença de Huntington: Relato de caso na Amazônia Ocidental. XVIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; 2016 Jun 15-18; Belém; 2016.
- Goldman L, Schafer AI. Cecil: Medicina Interna. 24.ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2014. p.2708-2709.
- Alencar MA, Lopez AM, Figueiredo E, Porciúncula CG, Monlleó I. Prevalence of Huntington's Disease In Feira Grande, a small City In Northeastern Brazil. J Neurol Neurosurg Psychiatry September 2010 Vol 81 Suppl 1.
- Ministério da Saúde (Brasil). Caderno de Atenção Domiciliar; 2013. 46 p.
- Filho NA. Bases Históricas da Epidemiologia. Cadernos de Saúde Pública, R.J, 2 (3): 304-311, jul/set, 1986.