Relatos Casos Clínicos

PO - (UM16-84) - DOENÇA DE HUNTINGTON – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Dra. Isabel Ambrósio¹; Carla Sofia Costa²; Raquel Carvalho Ferreira²; Eliana Fernandes²

1 - Centro Hospitalar do Médio Tejo; 2 - USF Santa Maria (Tomar)

A Doença de Huntington é uma patologia neurodegenerativa de transmissão autossómica dominante, relacionada com mutações no gene HD, responsável pela codificação da proteína huntingtina, expressa em vários tecidos, mas cuja função permanece desconhecida, pensando-se estar relacionada com a transcrição de vários genes e transporte celular. Geralmente os primeiros sintomas surgem na idade adulta, entre os 35 e 50 anos de idade, e consistem em alterações motoras (alterações da marcha, movimentos involuntários arrítmicos – coreia; bradicinesia e distonia), neurológicas (défice cognitivo ligeiro ou demência subcortical) e psiquiátricas (alteração do humor ou da personalidade). A doença progride ao longo do tempo e o prognóstico dos doentes é reservado, ocorrendo habitualmente o óbito 15 a 20 anos após o início da sintomatologia.

Descreve-se caso clínico de homem com 57 anos, casado, Duvall 8, reformado. Antecedentes pessoais – dislipidemia medicada com atorvastatina 10 mg. Antecedentes familiares: pai falecido aos 63 anos, com “movimentos involuntários”, restantes antecedentes familiares desconhecidos (não tinha contacto com os 6 irmãos); sem história familiar de consanguinidade.

Há cerca de 3 anos desenvolveu quadro com agravamento progressivo de ataxia da marcha e movimentos involuntários e descoordenados, com predomínio céfálico, troncular e dos membros superiores tanto intencional como em repouso, que interferia com a sua profissão – condução de pesados, pelo que foi enviado à consulta de Neurologia, com suspeita de ataxia hereditária. No exame neurológico sumário constatou-se presença de movimentos coreicos dos membros superiores, alterações da voz com explosividade, hesitação e por vezes com vocalizações, e ainda ataxia da marcha. Por suspeita de doença de huntington foi pedido estudo genético que confirmou o diagnóstico. Foi ainda realizada avaliação neuropsicológica onde se constatou défice na memória visuo-verbal imediata e diferida, no raciocínio lógico e abstrato e lentificação na prática construtiva, frases e textos e no grafismo.

Foi pedido ao doente para tentar entrar em contacto com a família, tendo-se confirmado presença da doença em 6 irmãos e num primo, tendo o irmão mais velho falecido aos 53 anos alegadamente por doença oncológica e o primo aos 50 anos pela doença. Também um sobrinho com 28 anos, encontra-se em estudo por movimentos involuntários, aguardando resultado do estudo genético. Os dois filhos do doente encontram-se assintomáticos e recusaram teste genético. O doente foi medicado com tetrabenazina 2,5 mg 3 id, tendo o quadro permanecido relativamente estável desde o diagnóstico, mantendo as alterações neurológicas descritas previamente.

Este caso ilustra uma patologia genética pouco frequente, com evolução progressiva, para a qual atualmente não existe cura, dispondo-se apenas de fármacos com capacidade para diminuir a gravidade dos sintomas. O diagnóstico precoce é fundamental, para aconselhamento genético, visto tratar-se de uma patologia de transmissão autossómica dominante, com um prognóstico reservado.