

# Características gerais da doença de Huntington e os desafios com a vida cotidiana: uma revisão da literatura

## General characteristics of Huntington's disease and the challenges with everyday life: a literature review

Debora Patrícia Lima de Paiva<sup>1</sup> , Josinete da Silva e Silva<sup>1</sup> , Maria Luiza Pimentel Quaresma<sup>1</sup> , Carla de Castro Sant'Anna<sup>1,2</sup> 

1. Curso de Farmácia, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Universidade da Amazônia (UNAMA), Belém, PA, Brasil. 2. Departamento de Ensino e Pesquisa, Hospital Ophir Loyola (HOL), Belém, PA, Brasil.

### Resumo

**Objetivos:** Apresentar as características gerais da DH e os principais desafios encarados no cotidiano pelos portadores. **Método:** foi realizada uma revisão de literatura na qual foram considerados artigos científicos embasados em banco de dados (PubMed, Scielo, Lilacs e diretório Google Acadêmico), artigos entre anos de 2007 a 2022, publicados em todos os idiomas, e aplicados os seguintes descritores: Huntington's Disease Treatment; Genetics foram incluídos. **Resultado:** após a inclusão de 21 artigos utilizados, foi observado a significância de elevado índice mundial da DH, que acomete população em geral, porém há probabilidade que seja mais de herança paterna do que materna, devido à formação dos espermatozoides, principalmente quando se manifestam na fase juvenil de forma acelerada. Embora sejam desvendadas alternativas para terapia paliativa medicamentosa, há, também, a terapia física, o que auxilia a possibilidade de evolução na saúde desses indivíduos. Porém, prosseguem as pesquisas relacionadas às condutas melhores na qualidade de vida dessa população. **Conclusão:** Esta revisão evidencia a importância para doenças neurodegenerativas pouco vistas e comentadas, como a DH, mas que carece de esclarecimentos que auxiliem, com eficácia, tanto na recuperação, como no processo de habilidades da existência desses portadores com DH.

**Palavras-chave:** Proteína Huntingtina; Prevalência; Progressão da Doença e Coreia de Huntington.

### Abstract

**Objectives:** to present the general characteristics of HD and the main challenges faced in daily life by patients. **Method:** a literature review was conducted in which scientific articles were considered based on databases (PubMed, Scielo, Lilacs, and Google Scholar directory), articles between 2007 and 2022, published in all languages, and the following descriptors were applied: Huntington's Disease Treatment; Genetics were included. **Result:** after the inclusion of 21 articles, it was observed the significance of the high worldwide HD index, which affects the general population, but there is a probability that it is more paternal than maternal inheritance due to sperm formation, especially when they manifest in the juvenile phase in an accelerated manner. Although alternatives for palliative drug therapy are unveiled, there is also physical therapy, which helps the possibility of evolution in the health of these individuals. However, the researches related to the best conducts in the quality of life of this population continue. **Conclusion:** this review highlights the importance of little-seen and commented neurodegenerative diseases, such as HD, but that lacks clarification that effectively assists, both in recovery and in the process of abilities of the existence of these patients with HD.

**Keywords:** Huntingtin Protein; Prevalence; Disease Progression and Huntington's Chorea.

### INTRODUÇÃO

A doença de Huntington (DH) é uma condição neurodegenerativa, específica nos gânglios da base do cérebro, devido à observância aos sintomas apresentados pelos portadores da doença, caracterizada pela tríade: transtornos motores (distonias, bradicinesia, coreia, ataxia, disartria e disfagia), cognitivos (perda de memória e concentração, envelhecimento mental precoce, dificuldade na organização de assuntos, de enfrentar situações novas e realizações de tarefas) e psiquiátricos (mudanças de comportamento, ansiedade, depressão, irritabilidade e apatia) manifestados, principalmente, na faixa etária de 30 a 40 anos, porém com possibilidade rara de manifestação na fase juvenil, inferior a 20 anos<sup>1,2</sup>. Por ser uma anomalia, descrita, clinicamente, por alterações que afetam as capacidades motoras, cognitivas e comportamentais, associa-se a variações irreversíveis cerebrais em diversas áreas como,

córtex, tálamo, hipotálamo, globo pálido, massa cinzenta etc. e, com o avanço das manifestações da doença, resultam na redução da capacidade dos movimentos voluntários, mudanças comportamentais e perda de memória. Essas complicações causam estado de fragilidade no organismo, que levam à incapacidade e ao óbito, desenvolvidos, geralmente, por disfunções, como: patologias cardiovasculares e pneumonia, pois o tempo médio de sobrevivência varia de 10 a 25 anos após o princípio da DH<sup>3,4</sup>.

A DH é uma alteração autossômica genética dominante, específica no cromossomo 4, com gene *interesting transcript 15'* (IT 15), mutado nas sequências dos nucleotídeos citosina, adenina e guanina (CAG), expandindo a proteína huntingtina (HTT). Com a descoberta do defeito genético, avalia-se a

**Correspondente:** Debora Patrícia Lima de Paiva. Av. Alcindo Cacela, 287 - Umarizal, Belém - PA, 66060-902. E-mail: deboralima497@gmail.com

**Conflito de interesse:** Os autores declaram não haver conflito de interesse.

Recebido em: 14 Nov 2022; Revisado em: 12 Dez 2022; 9 Jun 2022; Aceito em: 28 Dez 2022

## 2 Doença de Huntington e os desafios com a vida

numeração da repetição de trinucleótidos CAG, que, superior a 39, manifestam a doença, e a repetição com 28, ou inferior, não desenvolverão a doença. Apesar da inexistência de tratamento para deter o princípio dos sintomas ou advertir o avanço da doença, a terapia sintomática dos portadores de DH auxilia na perspectiva de melhorias nas condições de vida e previne a complexidade da doença<sup>4,5</sup>. E são realizados testes moleculares como a reação em cadeia da polimerase (PCR) que observam as repetições dos códons CAG (aminoácido glutamina), o qual gera a proteína HTT (poliglutamina) que está presente, principalmente, no SNC e, como consequência, terá neurotoxicidade. A DH manifesta-se em jovens (<de 21 anos) e adultos (por volta dos 40 anos). Esses dados mostram que indivíduos sem o defeito genético (<27 CAGs), (26><36 CAGs) não desenvolvem a DH, mas podem ter filhos com a patologia; em (35><40 CAGs), é possível que a DH se manifeste; (>39 CAGs) desenvolverão a DH<sup>6-8</sup>.

Estima-se que, no mundo, a prevalência de DH tem, em média 2,7 casos a cada 100.000 pessoas, e, em países da América do Norte, Europa e na Austrália, a média passa a ser de 5,7 o número de casos para cada 100.000 pessoas; na Ásia, a incidência é mais baixa cerca de 0,40 para cada 100.000 pessoas. No Brasil, não há dados epidemiológicos oficiais, mas acredita-se que se tenha, em média, 13.000 a 19.000 pessoas que apresentam o gene da doença e outras 65.000 a 95.000 no grupo de risco<sup>9</sup>.

Em um estudo feito em alguns Estados do sudeste do Brasil, foram analisadas 140 pessoas, em que 35 tinham a DH, e 105 eram familiares dos portadores. Foi demonstrado que mais de 70% já não trabalham, superior a 30% necessitam de ajuda para realizar suas tarefas diárias básicas e 20% precisam de auxílio com sua higienização. Não há assistência necessária da rede de saúde, pois os profissionais ainda não são qualificados para tratar os pacientes e orientar os familiares de como procederem diante de tal dificuldade que terão que enfrentar em relação a DH. E esse quadro necessita de intervenções, para que esses indivíduos possam ter melhores condições de vida<sup>10,11</sup>.

Pesquisadores relatam que, futuramente, pode haver medicamentos para que tenha um tratamento curativo da DH, pois hoje muitos medicamentos novos e outros conhecidos no mercado já estão em análise e têm sido experimentados em pacientes com DH, obtendo-se drogas que demonstraram resultados positivos. Os medicamentos estimulantes do sistema nervoso central (SNC) são os mais utilizados no tratamento paliativo, lidando com a coordenação motora e os distúrbios comportamentais; entretanto, com os estudos avançados, pode-se acreditar que, em um futuro não tão distante, teremos um tratamento curativo que ajudará muito os pacientes que têm essa doença<sup>12,13</sup>.

Os medicamentos tetrabenazina e deutetrabenazina, uma solução para minimizar alguns sintomas que a DH ocasiona no indivíduo, tiveram uma validação para *Food and Drug Administration* (FDA) e, por isso, foram aprovados para que eles

sejam utilizados pela população afetada. O mecanismo de ação, basicamente, vai inibir a catecolamina, chamada de dopamina na fenda sináptica; consequentemente, haverá a diminuição dos sintomas da coreia, discinesia tardia, entre outros<sup>14</sup>.

Dessa maneira, o presente estudo teve como objetivo descrever as características fisiopatológicas da DH, além de descrever os principais desafios enfrentados por seus portadores.

## MÉTODOS

### Delineamento de estudo

Foi realizada uma revisão bibliográfica, em que os conhecimentos se constataram em publicações de artigos científicos como casos clínicos, ensaio clínico controlado, ensaio clínico controlado randomizado, relato de caso, estudo transversal e estudo multicêntrico. Por isso, obtiveram o embasamento em características fisiopatológicas da DH, investigação genética, prevalência mundial, desafios no convívio do paciente com a DH e verificação de opções terapêuticas. Com essas investigações, posteriormente, foram realizadas inspeções com a ênfase nas análises da população em geral acometidas pela DH, e os descritores utilizados foram *huntington's disease, treatment e genetics*.

### Amostra

Os dados foram coletados para serem realizados em análises de fontes bibliográficas entre os anos de 2007 a 2022, publicados em plataformas de pesquisas científicas como *National Library of Medicine* (PubMed), *Scientific Eletronic Library Online* (SciELO), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs) e no diretório como o Google Acadêmico. Os artigos estudados e analisados foram em todos os idiomas.

### Critério de inclusão

Como critério de inclusão, foram adicionados artigos publicados entre 2007 a 2022, pesquisas que buscaram tratar de pacientes de ambos os sexos, de todas as faixas etárias, com fase da DH precoce e avançada e, a partir disso, foram realizadas as identificações de artigos, como relato de caso, caso clínico, caso controle, ensaio clínico randomizado, artigos clássicos e dados de prevalência sobre a DH. Informações descreveram as características neuropatológicas mais marcantes da DH, as quais explicaram o quadro clínico observado na manifestação da doença, assim como a investigação da base genética, que, pela expansão de repetições de trinucleotídeos, altera-se a proteína HTT, ocasionando a falência dos neurônios e determinando o início da DH.

### Critério de exclusão

No critério de exclusão, não foram considerados dados de artigos publicados em anos inferiores a 2007; também

foram excluídos artigos do tipo revisão de literatura, revisão sistemática, metanálise, artigos pagos, dissertações e assuntos fora do contexto.

**Análise dos dados**

Foram selecionados os mais relevantes por meio de seus títulos e resumos, vindos das fontes já citadas acima, e, posteriormente, ocorreu a leitura na íntegra. Assim, buscaram-se informações consideráveis sobre a DH; algumas questões centrais passaram a ser analisadas e discutidas, sendo retiradas dos artigos características importantes, que devem ser de conhecimento da população em geral. Após a análise dos dados, os resultados

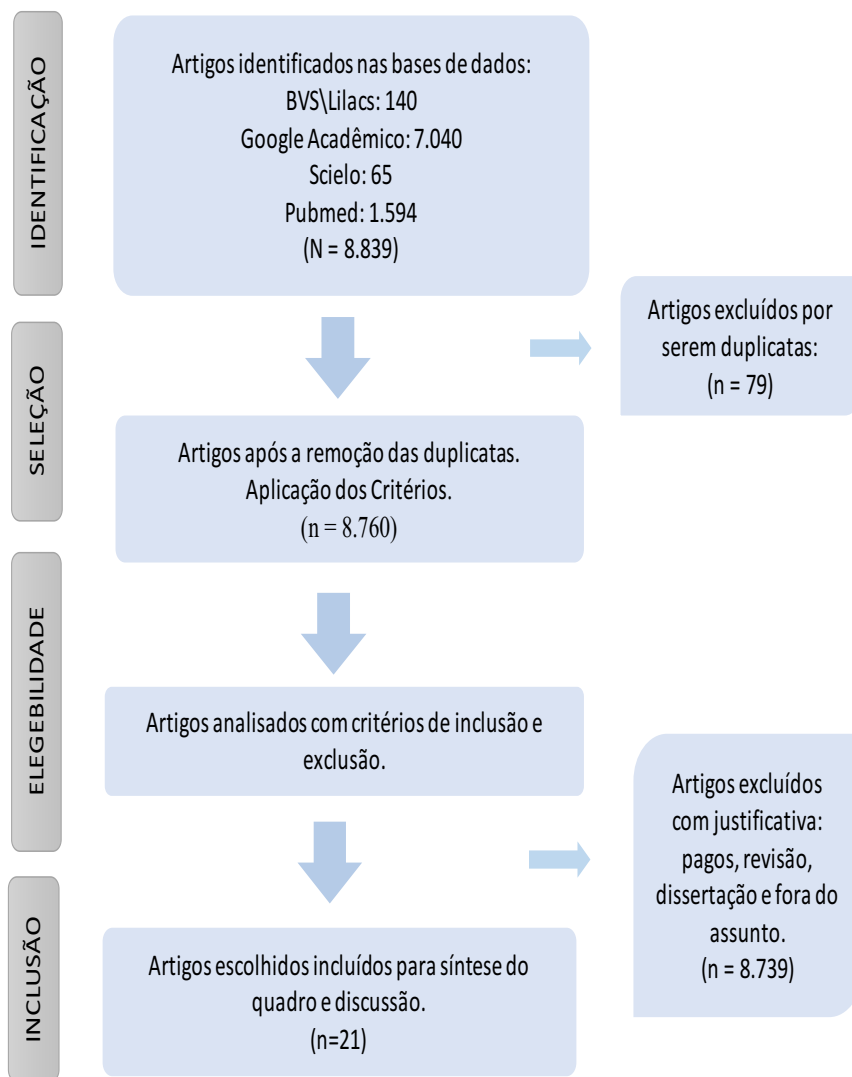
foram expostos em gráficos, tabelas, fluxogramas e quadros para melhor compreensão.

**RESULTADOS**

Após a busca, foram identificados 8.839 estudos primários, conforme os descritores utilizados; porém, 8.739 foram excluídos após a aplicação dos critérios de elegibilidade, os quais estão apresentados na figura.

Após a análise, leitura e escolha dos artigos, foram selecionados 21 que melhor se adequavam com os objetivos e a pergunta norteadora, como apresentados no quadro 1.

**Fluxograma 1.** Processo de seleção de artigos, atendendo os métodos de inclusão e exclusão.



Fonte: autores, 2022.

**Quadro 1.** Estudos relacionados às características gerais da DH e seus desafios no cotidiano.

AUTOR/ANO	TIPO DE ESTUDO	TÍTULO	OBJETIVO	METODOLOGIA	RESULTADO
(Silveira et al., 2020 <sup>15</sup> )	Relato de caso. (Característica fisiopatológica)	Avaliação funcional e motor da forma juvenil da doença de Huntington: relato de caso	Trata-se da avaliação em um jovem do sexo masculino com início dos sintomas motores aos 18 anos relacionado à quantidade de CAG que foi de >39	A coleta para dados clínicos foi pela Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS), Functional Status Assessment (FAS), Total Functional Capacity Scale (TFC), Independence Scale (IS), exame motor e um adicional de questionário semiestruturado para as variáveis.	O alelo foi herdado pela mãe e todos os parentes que foram acometidos (<30 anos). A escala UHDRS em conjunto com avaliação funcional e motora: FAS com 18 pontos, TFC 12 pontos, IS 90% e a total motor score (TMS) foi de 57.
(Gonçalves et al., 2021 <sup>16</sup> )	Relato de caso. (Característica fisiopatológica)	<i>Psychosis in Huntington's disease. a rare and under-investigated psychiatric manifestation</i>	O estudo propôs avaliar um homem, caucasiano de 32 anos, que iniciou acompanhamento psiquiátrico aos 21 anos	Foi realizado no paciente teste Positive and Negative Syndrome Scale (PANSS) e Scale for the Assessment of Negative Symptoms (SANS).	Foi demonstrado que, na PANSS, o paciente obteve 103 pontos, 43 na subescala de sintomas negativos e em SANS ficou com 95 pontos.
(Arraj et al., 2020 <sup>17</sup> )	Relato de caso. (Característica fisiopatológica)	MRI findings in juvenile Huntington's disease	Teve como objetivo demonstrar clinicamente como a doença de Huntington juvenil (DHJ) desenvolveu-se em um menino de 8 anos	Foi realizada uma ressonância magnética (RM) do cérebro e posteriormente foi feito um exame genético.	O estudo revelou que a RM apresentou atrofia severa dos núcleos lentiformes bilaterais, núcleos caudados, e cornos frontais dos ventrículos laterais eram proeminentes. O exame genético apresentou 100 repetições de CAG.
(Kwa et al., 2020 <sup>18</sup> )	Análise transversal. (Característica fisiopatológica)	Influence of age of onset on Huntington's disease phenotype	O estudo tem o objetivo de observar a sintomatologia entre as idades jovens (>20anos), adultos e sênil	Estudo realizado com DH manifestos em banco de dados do Enroll-HD foram coletados em 13 países. As idades definidas foram: (20-29), (30-59) e (>60). Total Functional Capacity Scale (TFC), esses portadores foram categorizados do estágio I (menos grave) ao estágio V (mais grave) e fatores característicos motor, cognitivo e psiquiátricos foram observados.	A pesquisa apontou que 7.311 indivíduos em HD manifesto foram incluídos, em que 612 de início jovem, 5.776 de início típico e 923 de início tardio, 51,5% foi público feminino, 94,3% branco/caucasiano, a média de repetições CAG foi de 43,8 e a média do diagnóstico clínico foi aos 49,2 anos. Os transtornos motores (>60) em que os estágios iniciais foram piores e em (20-29) o estágio avançado foi o pior. Os de (20-29) e (30-59) tiveram sintomas comportamentais acentuados no estágio inicial.
(McAllister et al., 2021 <sup>19</sup> )	Estudo multicêntrico. (Característica fisiopatológica)	Timing and impact of psychiatric, cognitive, and motor abnormalities in Huntington disease	A pesquisa teve como objetivo analisar dados clínicos retrospectivos de portadores de DH.	Consistiu em dados coletados de junho de 2004 a fevereiro de 2016 em 161 locais em 17 países europeus, em que totalizou 6.319 que deram início clínico para DH, e seus dados clínicos foram avaliados pelo HD Clinical Characteristics Questionnaire (HD-CCQ) que avaliou 8 sintomas.	O estudo apontou que a sintomatologia mais previsível do inicial da DH é o motor em idades adultas, e que os sintomas psiquiátricos e cognitivos são mais previsíveis em idades mais jovens.

AUTOR/ANO	TIPO DE ESTUDO	TÍTULO	OBJETIVO	METODOLOGIA	RESULTADO
(Wesson et al., 2018 <sup>20</sup> )	Estudo Multicêntrico. (Prevalência)	Suicidal ideation assessment in individuals with premanifest and manifest Huntington disease	Este estudo compara a ideação suicida em DH com a população geral, avalia os fatores associados ao aumento da prevalência de pensamentos suicidas e compara as avaliações de ideação suicida avaliadas pelo clínico com as autorrelatadas.	Foram examinados 496 participantes com DH pré-manifesta ou manifesta. A ideação suicida avaliada pelo clínico foi medida usando a Avaliação de Comportamentos Problemáticos - forma abreviada.	A amostra teve ocorrência significativamente maior de ideação suicida (19,76%) e planos suicidas (2,1%) do que a população geral ( $p < 0,0001$ ) de participantes com ideação suicida clinicamente significativa.
(Treibel et al., 2015 <sup>21</sup> )	Relato de Caso. (Prevalência)	Manifestaciones psiquiatricas en enfermedad de Huntington de inicio infantil	Demonstrar como a doença de Huntington afeta as crianças.	Um relato de uma menina de 13 anos com diagnóstico de DH foi encaminhada ao serviço de saúde mental para avaliação de transtornos comportamentais em janeiro de 2013.	A DH na infância deve ser considerada em crianças e jovens com manifestações psiquiátricas inespecíficas, movimentos anormais e história familiar.
(Morales et al., 2011 <sup>22</sup> )	Relato de Caso. (Prevalência)	Relato de caso-doença de Huntington	Falar sobre o que se trata a doença de Huntington.	Relato de um paciente do sexo feminino de 39 anos, branca, natural e precedente do Oriente-SP diagnosticada com doença de Huntington.	A DH é uma doença neurodegenerativa genética transmitida por herança autossômica dominante, cujo quadro clínico envolve sintomas psiquiátricos, motores e cognitivos progressivos.
(Gonzalez et al., 2019 <sup>23</sup> )	Estudo Transversal. (Prevalência)	Frecuencia de casos juveniles con enfermedad de Huntington en población Mexicana	O objetivo deste estudo é determinar a prevalência de casos juvenis em uma amostra de indivíduos mexicanos com a DH confirmada molecularmente.	Foram incluídos pacientes com início clínico antes dos 21 anos, que compareceram ao ambulatório de distúrbios do movimento do Instituto Nacional de Neurologia e Neurocirurgia. As informações demográficas e clínicas foram obtidas por meio da revisão de prontuários.	Foram revisados 198 casos de pacientes com diagnóstico de DH, dos quais 6,5% correspondiam a formas juvenis. A idade média de início dos sintomas foi de $17,8 \pm 3,9$ anos.
(Westhoff et al., 2021 <sup>24</sup> )	Relato de Caso. (Genética)	Un unusual presentation of Huntington's disease	Demonstrar como a doença de Huntington pode ser confundida com uma tauopatia.	Descrição de caso de uma mulher que apresentava um quadro clínico que sugeriu tauopatia, mas os testes genéticos revelaram a DH.	O caso apresentado soma-se ao corpo de evidências, sugerindo uma sobreposição clínica e morfológica entre HD e tauopatias.
(Oliveira et al., 2018 <sup>25</sup> )	Estudo transversal. (Genética)	Avaliação funcional em indivíduos com doença de Huntington: uma série de casos	Este estudo investigou o grau de funcionalidade e acometimento de indivíduos portadores da DH.	Seis indivíduos foram avaliados, três do sexo masculino 63,6 anos e três do sexo feminino 58,3 anos com o diagnóstico genético positivo para DH provenientes do município de Ervália/MG.	O grupo de mulheres com DH apresentou início dos sintomas mais cedo com maior número de expansões CAG, quando comparado ao grupo masculino. Todos os pacientes apresentaram dependência total em relação à execução das atividades de vida diária.

AUTOR/ANO	TIPO DE ESTUDO	TÍTULO	OBJETIVO	METODOLOGIA	RESULTADO
(Latimer et al., 2017 <sup>26</sup> )	Relato de caso. (Genética)	Neuropathological comparison of adult onset and juvenile Huntington's disease with cerebellar atrophy: a report of father and son	Apresentação Clínica e achados neuropatológicos de um menino com DH com 169 repetições de CAG que foram diretamente comparados ao de seu pai que apresenta DH com 54 repetições de CAG.	Por meio de uma autópsia completa, foi realizada no menino, e uma autópsia apenas cerebral foi realizada no pai.	Ambos apresentaram neuropatologia grau 3. O menino apresentou atrofia cerebelar, o que não foi achado no pai.
(Becker et al., 2007 <sup>27</sup> )	Estudo original. (Genética)	Non-choreic movement disorders as initial manifestations of Huntington's disease	Foram descritos sete pacientes com doença de Huntington, geneticamente confirmada, cuja apresentação motora inicial foi diferente de coreia.	Foram avaliados 44 indivíduos de um total de 30 famílias acompanhadas na Unidade de Distúrbios do Movimento de 1996 a 2000 com diagnóstico final de DH.	Dos 44 pacientes, 54,5% eram do sexo masculino. A idade de início variou de 22 a 57 anos, com distribuição aproximadamente normal e média de idade de início de 36,3±8,3 anos. Os alelos de repetições CAG expandidos variaram de 41 a 55 (média de 46,5) e foram responsáveis por 64% da variação na idade de início dos sintomas motores.
(Pinheiro et al., 2021 <sup>28</sup> )	Relato de caso/Quantitativo. (Opção terapêutica)	Efeito do treinamento muscular respiratório em pacientes com doença de Huntington: relatos de casos	Tem como objetivo avaliar o efeito do treinamento da musculatura respiratória com o uso do Threshold em pacientes diagnosticados com DH.	Foram recrutados 2 pacientes do gênero masculino com diagnóstico clínico de DH, e foram submetidos ao programa de treinamento da musculatura respiratória com o uso do Threshold IMT, com protocolo de 3 séries com 5 repetições ao dia, por 3 semanas. Com reavaliação dos pacientes no término, e os resultados achados, comparando com os resultados obtidos no início da avaliação.	Foi evidenciado após o treino de 3 semanas, em relação ao resultado da pressão inspiratória (PI) e expiratória (PE) máxima, no paciente 1, foi igual a 50cmH <sub>2</sub> O, já no paciente 2, houve diferença, na PI, 70cmH <sub>2</sub> O e na PE, 60cm H <sub>2</sub> O. Porém, no teste de caminhada de 6min, o paciente 1 percorreu 261m, e o paciente 2, 146m. O que pode ser benéfico para os pacientes com DH.
(Frank et al., 2017 <sup>29</sup> )	Estudo multicêntrico. Designer de estudo (opção terapêutica)	Segurança da conversão de Tetrabenazina para Deutetrabenazina para o tratamento da coreia	Tem como objetivo avaliar a segurança e investigar a eficácia da conversão de Tetrabenazina em pacientes com coreia associada à DH.	Foi realizado designer de estudo, que é um estudo aberto, realizado na linha base, ou seja, no último dia de uso de Tetrabenazina, que avaliou a segurança e eficácia de uma conversão no intervalo da noite de Tetrabenazina para terapia com Deutetrabenazina, ajustando dose opcionalmente, para atingir o controle ideal da coreia e a análise estatística, usando o software estatístico, usando dados observados P <0,05 (2 lados), considerados significativos.	O estudo demonstrou que um total de 20 pacientes (54), relatou, pelo menos, um efeito adverso do tratamento; não foi relatada piora da coreia, não houve desistência do tratamento por causa de efeitos adversos. Apenas 2 pacientes (5%), manifestaram depressão leve. Não houve óbitos relatados neste estudo.

AUTOR/ANO	TIPO DE ESTUDO	TÍTULO	OBJETIVO	METODOLOGIA	RESULTADO
(Dean; Sung, 2018 <sup>30</sup> )	Análise (Opção terapêutica)	Revisão da Deutetrabenazina: um novo tratamento para coreia associada à doença de Huntington	Revisar o desenho do medicamento da Deutetrabenazina, farmacocinético, interação medicamentos, eficácia, eventos adversos, comparação com Tetrabenazina, dosagem e administração.	Foi realizado ensaio clínico de fase III (First - HD), para observar o perfil geral de tolerabilidade da Deutetrabenazina com semelhança ao placebo, sem efeitos adversos significativos, avaliada por pacientes e médicos, comprovou-se, estatisticamente, melhora da coreia em indivíduos com DH. O estudo de comparação indireta entre Tetrabenazina e Deutetrabenazina, com eficácias semelhantes, diferenciam-se apenas pelos dados que favorecem a Tetrabenazina, mas os efeitos adversos e a tolerabilidade favorecem a Deutetrabenazina.	Evidenciam que, no First - HD, houve melhora na coreia em DH com a administração de Deutetrabenazina, comum perfil de efeito colateral favorável comparado ao placebo e não houve piora de depressão/ suicídio; em relação ao perfil farmacocinético, houve eficácia máxima e o perfil de segurança excelente.
(Gonçalves et al., 2022 <sup>31</sup> )	Caso clínico/ Descritivo. (Desafios enfrentados pelos portadores da DH)	Doença neurovegetativa rara: Sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington.	O objetivo foi de realizar e executar a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) aos membros acometidos da DH, contribuindo na redução dos impactos gerados aos pacientes afetados	Foi realizado um estudo descritivo de casos clínicos executados pela SAE com base na teoria das Necessidades Humanas Básicas (NHB) de Wanda Aguiar Horta, o qual justifica a carência psicológica, psicossocial e psicoespiritual dos indivíduos, e que pode interferir no comportamento humano.	Evidenciou-se que os 3 membros da mesma família, portadores da DH, caso 1, apresenta dependência total de terceiros, precisa de cuidados integrais, considerado como estágio final da DH. Caso 2, classificado como estágio inicial da DH, realiza algumas tarefas diárias, mas necessita de ajuda de terceiros. E o caso 3, classificado estágio intermediário, paciente com comprometimento psíquico, não realiza atividades diárias, depende do cuidador.
(Kjoelaas et al., 2022 <sup>32</sup> )	Temático e analítico. (Desafios enfrentados pelos portadores da DH)	Dilemas ao falar sobre a doença de Huntington: um estudo qualitativo de experiência de filhos e cuidadores na Noruega	Proporcionar uma exploração profunda de como os filhos com o cuidador e os cuidadores com parceiros com DH falaram sobre a doença no decorrer da infância, o que pode ajudar ou dificultar o enfrentamento e a adaptação dos filhos, explorando vários tópicos relacionados às experiências de crescer com um pai com DH.	Foi realizado um estudo temático e analítico, com entrevistas semiestruturadas de ambos os cuidadores (n=14) e descendentes (n=36) de famílias afetadas pela DH. Coletados dados qualitativos, análise de entrevistas de filhos com o cuidador, com idade superior a 12 anos que tiveram ou têm experiências atuais ou anteriores de crescerem com um cuidador com DH, e qualquer pessoa que tenha / teve filhos com um parceiro com DH.	Essa análise, evidenciou, em geral, a maioria das famílias; houve a ausência de orientação disponível nos serviços de saúde ou de apoio ao percorrer pelos impasses de diferentes aspectos de conversa com os descendentes e cuidadores sobre a DH.

AUTOR/ANO	TIPO DE ESTUDO	TÍTULO	OBJETIVO	METODOLOGIA	RESULTADO
(Londno et al., 2021 <sup>33</sup> )	Análítico/ qualitativo. (Desafios enfrentados pelos portadores da DH)	Doença de Huntington: uma difícil relação entre pacientes e o direito à saúde na Colômbia	Expor a relação dos indivíduos com DH e o Sistema Geral de Assistência Social Segurança a Saúde (SGSSS), em Colômbia. Por ser doença rara, o diagnóstico, o acompanhamento e a prevenção nas gerações futuras estabelecem um desafio, tanto para pessoas como para profissionais de saúde.	Pesquisa qualitativa, com técnica de coleta de dados, a entrevistas semiestruturada, incursões, observações, diário de campo e revisão documental. Entrevistas após estudos exploratórios, virtuais, via Skype, e as demais presenciais, com 33 colombianos com DH, com sexo, nível socioeconômico, estado civil, religião e nível escolar distintos.	Como resposta de análise, evidenciou-se a difícil relação entre pessoas e o sistema de saúde, pois são encontradas barreiras para possível atendimento, alguns nem recebem atendimento e vivem em situações precárias e não recebem cuidados devidos
(Silva et al., 2015 <sup>34</sup> )	Análise / casuística (Desafios enfrentados pelos portadores da DH)	Comportamento, competência social e qualidade de vida na doença de Huntington	Tem como objetivo a investigação do comportamento, da competência social e da qualidade de vida de indivíduos portadores da DH, diante da opinião de seus cuidadores.	Foram realizados estudos de análise de diferentes casos, com participação de 30 sujeitos de ambos os gêneros, de faixa etária 33 -39 anos, com divisão em subgrupos: grupos amostrais (GA), 15 sujeitos diagnosticados com DH, e grupo controle (GC), 15 sujeitos sem diagnósticos ou sintomas da doença e histórico familiar negativo para DH. Com aplicação de inventário comportamental Adult Behavior Checklist e o Questionário de qualidade de vida WHOQOL-100, para seus cuidadores, para a avaliação.	Apresentaram diferença estatisticamente significativa os indivíduos do GA em relação ao GC, com escores elevados para fatores internalizantes, totais de problemas e outros, na avaliação do comportamento e da competência social. No questionário de qualidade de vida, o GA, apresentou diferença em relação ao GC em todos os domínios, com média baixa.
(Pinheiro et al., 2020 <sup>35</sup> )	Transversal/ Descritivo (Desafios enfrentados pelos portadores da DH)	Perfil e capacidade funcional em sujeitos com doença de Huntington.	Trata-se de traçar o perfil e a capacidade funcional de indivíduos portadores da DH, atendidos em um laboratório de fisioterapia do Distrito Federal, Brasil	Foi efetuado um estudo descritivo, de casos, com execução de questionário, para coleta de informações, utilizando o índice de Barthel, escalas (de Lawton, de Equilíbrio de Berg (EEB), de Classificação de Funcional da Marcha Modificada (CFMM), Força de Prensão Palmar (FPP), Eating Assessment tool (EAT-10)	Foram analisados sete sujeitos, de quatro famílias diferentes, 58% homens, 42% mulheres, 71,5% são casados ou com filhos, contribuintes para novos casos de DH nas próximas gerações. Na escala de Barthel, apresentaram escores a 60pt, em que são independentes em ABVD, em relação à capacidade funcional; na escala EAT-10 disfagia; na EEB, escores superiores a 45pt. Somente um indivíduo mensurou risco de queda.



## DISCUSSÃO

Nosso estudo pesquisou sobre a DH, suas principais características clínicas, epidemiológicas, genéticas e os desafios dos indivíduos acometidos com essa patologia.

Uma pesquisa foi feita para a frequência de casos da DH juvenil no México, onde foi detectado de um total de 198 indivíduos, 6,5% equivaleram a DH juvenil e com fenótipo motor de coreia em mais da metade dos casos<sup>23</sup>. Um estudo semelhante na Argentina, identificou a frequência de casos de DH juvenil, nos quais foram detectados de 71 indivíduos, 14 com DH juvenil (19,72%), e 12 dos 14 portadores de DH juvenil apresentaram distúrbios motores ao longo da vida, que é uma manifestação típica na DH em todas as idades. Os estudos evidenciaram que a prevalência da DH juvenil é bem menor do que a da doença em fase adulta<sup>36</sup>.

A DH pode acontecer com pessoas de diferentes idades. Em um estudo relataram o caso de um pai (44 anos) e o filho (6 anos) portadores de DH, cujo exame genético revelou que o homem apresentava 54 repetições de CAG, e a criança, 169 repetições. Eles foram diagnosticados com diferença de 1 ano um do outro. O pai teve uma evolução rápida, após 10 anos do diagnóstico; porém, o filho evoluiu ainda mais rápido, falecendo após 2 anos de diagnóstico<sup>26</sup>. Em outro estudo, foi determinado que, quando a DH é de herança paterna, o filho tem um trecho ligeiramente maior de repetições que os seus pais. Por questões de um processo paterno na formação dos espermatozoides, há mais probabilidade de repetições de nucleotídeos do que no processo materno de formação dos óvulos. Portanto, percebemos que o estudo de Ma e Wang, apesar de ter sido feito antes, embasa o estudo de Latimer, justificando o motivo de repetições do pai serem menores do que as do filho<sup>26,37</sup>.

Em relação aos desafios enfrentados pelos portadores da DH, analisamos alguns estudos que exploram, em suas descrições, aspectos, principalmente de questionamentos, sobre a informação necessária, como aconselhamento genético às famílias que estão propícias a contribuir para novos casos da DH nas próximas gerações. Esses estudos utilizaram métodos de escalas que traçaram o perfil e a capacidade funcional, o declínio cognitivo, as queixas relativas à disfagia e o enorme risco de queda, prejudicial à qualidade de vida dos sujeitos com DH<sup>35</sup>. Quando descrevem situações confrontadas pelos portadores com DH, durante as manifestações clínicas, que elas influenciam no emprego, profissionalmente, pelo receio da discriminação genética (DG), pois são rejeitados em uma possível promoção ou na anulação do emprego vigente e, até mesmo, selecionados a um novo trabalho, o que vem associando a um nível elevado de sofrimento psicológico<sup>38</sup>.

O esclarecimento e a orientação sobre a DH são importantes para os descendentes e cuidadores, uma vez que, aparentemente, se torna uma difícil tarefa a executar, pois evidencia-se a ausência de orientações disponíveis nos serviços de saúde ou o apoio aos impasses de diálogos com os filhos e cuidadores dos portadores

acerca de DH32, o que corrobora um outro estudo relacionado à qualidade de vida, no qual expõem o valor significativo da conscientização sobre o percurso da manifestação da DH, que é uma progressão indiscutível no distúrbio neurocomportamental, como apatia, impulsividade e prevalência de agressividade que, muitas vezes, são desafiadoras nesta condição<sup>39</sup>.

Quanto aos aspectos genéticos da DH, foi feita uma pesquisa para ver o grau de acometimento em indivíduos com DH. Foram analisadas seis pessoas, sendo três delas do sexo feminino e três do sexo masculino, tendo como variáveis a idade, o gênero, a idade que iniciou a doença e o número de repetições de CAG. Os autores perceberam que as mulheres têm maior comprometimento funcional em todos os fatores que foram avaliados, aliados à expansão de CAG e à idade precoce de início da patologia<sup>25</sup>. Em outro estudo feito, analisaram 2.145 portadores de DH, os quais 1.097 eram do sexo feminino e 1.048 eram do sexo masculino. Foram feitas 4 visitas anuais e, ao longo das visitas, os pacientes de ambos os sexos tiveram piora motor gradual; porém, as mulheres apresentaram sintomas mais graves que os homens e, nos distúrbios cognitivos, os homens também se inclinaram a ter um desempenho melhor do que as mulheres<sup>40</sup>. Então, analisando os dados dos autores citados, com a diferença do número amostral, foi perceptível que a conclusão foi a mesma, ou seja, as duas pesquisas corroboraram, retratando que as mulheres são as mais afetadas pela DH.

A DHJ acontece em 5% dos casos e que o início da sintomatologia é <20 anos. O portador analisado é do gênero masculino, 18 anos. Com início dos transtornos motores (atípico) aos 6 anos, obteve 19 e 53 repetições de CAG em heterozigose e a mutação herdada da mãe. No exame motor de UHDRS, foi observada a função ocular motora, os movimentos orolinguais, a distonia (leve), a coreia (leve ou moderada em membros superiores), o parkinsonismo e as funções relacionadas à marcha (marcha com base alargada e/ou lenta) e os sinais de ansiedade (gravidade moderada)<sup>15</sup>. Vale ressaltar que em outra pesquisa é validado que DHJ acontece em 0,5-5%, em que 20% têm prevalência <10 anos, e as convulsões são descritas em 38%<sup>41</sup>.

No que tange ao início da DH, nos transtornos psíquicos, podem anteceder as manifestações motoras em cerca de 31% dos casos, como é identificado no relato de caso, no qual vem descrevendo sobre manifestações psiquiátricas e cognitivas de início de DH, que está relacionado a um momento prodromático das manifestações psíquicas que indica um desenvolvimento degenerativo. Descreve, ainda, que o portador apresenta mutação herdada pelo pai, com HTT penetrante (>40 CAG) de um homem de 32 anos, que teve início psiquiátrico (depressivo e ansiedade) aos 21 anos e, depois de 8 anos, obteve isolamento social severo e comportamento agressivo. Em sua internação, não participava de nenhuma atividade em grupo, tinha discurso vago, alucinações aditivas etc. O quadro clínico apresentou síndrome psicótica com predomínio em sintomas negativos<sup>16</sup>.

Outra pesquisa relatou que, na DH, os transtornos motores representam a manifestação clínica preponderante em mais de 90% dos casos, o que justifica a porcentagem menor nos transtornos psíquicos e cognitivos em DH adulta no estudo acima citado. Isso foi observado em um relato de caso de um homem de 42 anos que, há 5 anos, estava com comprometimento progressivo da marcha caracterizado por instabilidade postural, e que, posteriormente, evoluiu para disartria, falta e jeito nos membros superiores, queixas de memória e dificuldade nas atividades diárias. Seu pai tinha um distúrbio neudegenerativo não identificado. O teste molecular foi de 39 repetições de CAG, o que confirmou a DH, e a RM cerebral exibiu atrofia cerebelar leve sem atrofia no caudado<sup>42</sup>.

A disponibilidade para o tratamento da DH é relativamente sintomática (farmacológico e não farmacológico), com terapia somente paliativa. Com isso, foi observado o estudo de sobre a conversão da Tetrabenazina para Deutetabenazina, indicada para terapia da coreia, que, apesar dos efeitos adversos, como uma leve depressão, não há relatos de piora, desistência do tratamento, nem óbitos da população com DH<sup>29</sup>. Porém, em outro estudo vem sendo investigada, em ensaios clínicos, a deutetabenazina<sup>43</sup>. Os referidos autores corroboram, demonstrando a eficácia do medicamento para o controle do sintoma de disfagia, assim como acreditam que novas técnicas terapêuticas contribuem para melhora da DH, como modulação da autofagia, elevação do suporte neurotrófico, modificações epigenéticas e genéticas, utilização de células-tronco e nanocarreadoras<sup>29,43</sup>.

Em relatos de casos, em que esclarecem a terapia não farmacológica, o efeito do treino da musculatura respiratória

e a análise da pressão inspiratória e expiratória, além dos testes de caminhada, após três semanas, nos quais foram confirmados o benefício para pacientes com DH<sup>28</sup>. Da mesma forma, pode-se observar, em um estudo de 12 meses, dentro da coorte Enroll-HD, na Espanha, Alemanha e EUA, onde profissionais fisioterapeutas implantaram métodos avaliativos de atividade física (AF), resistência na caminhada e aptidão física, resultando em uma intervenção fidedigna, de boa aceitação e adesão dos participantes (274), portadores da DH. Assim, o aumento da atividade física diminuiu as questões da queda e das lesões, justificando a importância da realização da AF com segurança e agregando progresso na qualidade de vida da população com DH<sup>44</sup>.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A possível descrição das características gerais da doença de Huntington (DH) e os seus desafios, com esclarecimento detalhado de uma manifestação neurodegenerativa com apresentação da tríade, distúrbios cognitivos, motores e psíquicos, que progride com o passar dos anos após os primeiros sintomas. Apesar de ser rara, há uma incidência de alto nível mundialmente.

E mesmo com identificação do defeito genético, que ocasiona as manifestações, há 29 anos, continua com perspectivas de possíveis opções terapêuticas modificadoras da DH, pois, até o momento, há somente a terapia paliativa. O que limita a qualidade é o tempo de vida dos portadores da DH. Dessa forma, mais estudos sobre esta patologia são necessários para elucidar questões e direcionar para a qualidade de vida do paciente.

## REFERÊNCIAS

1. Nogueira LA, Rocha AEO, Vasconcelos LM, Figueiredo JAB Júnior, Bragato SGR. Manifestações neuropsicomotoras da doença de huntington juvenil: sinais e sintomas e achados de imagem. *Rev Med.* 2019; 98(6): 408-414. doi: <https://doi.org/10.11606/issn.1679-9836.v98i6p408-414>.
2. . Mccolgan P, Tabrizi SJ. Huntington's disease: a clinical review. *Eur J Neurol.* 2018 Jan; 25(1): 24-34. doi: 10.1111/ene.13413.
3. Wiprich MT, Zanandrea R, Altenhofen S, Bonan CD. Influence of 3-nitropropionic acid on physiological and behavioral responses in zebrafish larvae and adults. *Comp Biochem Physiol C Toxicol Pharmacol.* 2020 Aug; 234: 108772. doi: 10.1016/j.cbpc.2020.108772.
4. REVILLA, F.J.; Chief Editor: BENBABADIS, S.R. Huntington Disease. *Drugs & Disease > Neurology.* Fev 27, 2019. Disponível em: <<https://emedicine.medscape.com/article/1150165-print>>. Acesso em: 21 março, 2022
5. Haddad MS, Wenceslau CV, Pompeia C, Kerkis I. Cell-based technologies for Huntington's disease. *Dement neuropsychol.* 2016 Oct-Dec; 10(4): 287-295
6. Hong EP, Macdonald ME, Wheeler VC, Jones L, Holmans P, Orth M. Huntington's disease pathogenesis: two sequential components. *J Huntingtons Dis.* 2021; 10(1): 35-51. doi: 10.3233/JHD-200427.
7. Godoy LA, Bomfim FRC. CRISPR-CAS9 como ferramenta para edição do gene IT-15 na doença de Huntington. *Revista ciências da saúde.* 2020 Dez, 10(4): 10-15. doi: <https://doi.org/10.21876/rcshci.v10i4.1016>
8. Lesinskienė S, Rojaka D, Praninskienė R, Morkūnienė A, Matulevicienė A, Utkus A. Juvenile huntington's disease: two case reports and a review of the literature. *J Medical Case Rep.* 2020; 14(173): 1-5
9. Santos JVS.; Reis JA Neto, Amorim NCRS, Bandeira KP, Reis MCS. Caracterização funcional dos casos de doença de huntington em um município brasileiro. *Res, Soc Develop.* 2021, 10(7): 1-10. doi: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v10i7.16688>.
10. Ramos NO, Canizares VSA, França AK, Campelo TNC, Cedaro JJ. Doença neurodegenerativa rara: caracterização dos portadores de doença de huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia ocidental, Brasil. *Rev Saúde Pub Paraná.* 2018; 1(2): 63-74. doi: <https://doi.org/10.32811/25954482-2018v1n2p63>.
11. . Silva TF. Níveis de mindfulness e injustiça percebida em indivíduos com Doença de Huntington e familiares [tese]. São Paulo (SP): Universidade Federal de São Paulo; 2017.
12. Santana CFM, Ferreira LC, Matos MDA. O estado da arte do tratamento da doença de huntington. *Bra J Health Rev.* 2021 May-Jun; 4(3): 14016-14033.
13. Sousa RB. Tratamento medicamentoso da doença de huntington. *J Appl Pharma Scienc.* 2020; 1(7): 250-254
14. . Potkin KT, Potkin SG. New directions in therapeutics for huntington disease. *Future Nerol.* 2018 May; 13(2): 101-121. doi: 10.2217/fnl-2017-0035.

## 11 Doença de Huntington e os desafios com a vida

15. Silveira GWS, Rodrigues DC, Botaro CA, Agostinho LA. Avaliação funcional e motora da forma juvenil da doença de Huntington: relato de caso. *Arch Health Sci.* 2020 Jan-Mar; 27(1): 78-81.
16. Gonçalves MJ, Ferreira C, Saraiva R, Sereijo C, Castanheira L, Fernandes E, et al. Psychosis in Huntington's Disease. a rare and Under-Investigated Psychiatric Manifestation. *J Health Biol Sci.* 2021; 9(1):1-3.
17. Arraj P, Robbins K, Sanchez LD, Veltkamp DL, Pfeifer CM. MRI findings in juvenile Huntington's disease. *Radiol Case Rep.* 2020 Nov, 16(1): 113-115. doi: 10.1016/j.radcr.2020.10.041.
18. Kwa L, Larson D, Yeh C, Bega D. Influence of age of onset on Huntington's disease phenotype. *Tremor Other Hyperkinet Mov.* 2020; 10: 21.
19. Macallister B, Gusella JF, Landwehrmeyer GB, Lee J, Macdonald ME, Orth M, et al. Timing and impact of psychiatric, cognitive, and motor abnormalities in Huntington disease. *Neurology.* 2021; 96(19): e2395-e2406. doi: <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000011893>.
20. Wesson M, Boileau NR, Perlmutter JS, Paulsen JS, Barton SK, McCormack MK, et al. Suicidal ideation assessment in individuals with premanifest and manifest Huntington disease. *Journal of Huntington's Disease.* 2018 Jul, 7(3): 239-249. doi: 10.3233/JHD-180299
21. Treibel M, Geif V. Manifestaciones psiquiátricas em enfermedad de Huntington de início infantil. *Med Inf.* 2015; 22(3): 243-248
22. Morales MA, Olbrzymek NP. Relato de caso – doença de Huntington. *Neurologia.* 2011 Set. doi: <https://www.researchgate.net/publication/304125000>
23. Perez-González V, Cruz-Estrada E, Cervantes-Arriaga A, Rodríguez-Violante M. Frequency of juvenile Huntington's disease in a Mexican population. *Rev. Ecuat Neurol.* 2019; 28(1): 26-31.
24. Westhoff MS, Osmanovic A, Meissner C, Heck J, Mahmoudi N, Hendrich C, et al. An unusual presentation of Huntington's disease. *Clinical Case Reports.* 2021 Jun, 9(7): 1-6. doi: <https://doi.org/10.1002/ccr3.4547>
25. Oliveira RF, Rodrigues DC, Paiva-Oliveira EL, Colombiano JMR, Paiva CLA, Agostinho LA. Avaliação funcional em indivíduos com doença de Huntington: uma série de casos. *Rev Bras Neurol.* 2018; 54(3): 5-8. doi: <https://doi.org/10.46979/rbn.v54i3.21052>.
26. Latimer CS, Flanagan ME, Cimino PJ, Jayadevd S, Davis M, Hoffer ZS, et al. Neuropathological comparison of adult onset and juvenile Huntington's disease with cerebellar atrophy: a report of a father and son. *J Huntingtons Dis.* 2017; 6(4): 337-348. doi: 10.3233/JHD-170261.
27. Becker N, Munhoz RP, Raskin S, Werneck LC, Teive HAG. Non-choreic movement disorders as initial manifestations of Huntington's disease. 2007 Jun, 65(2b): 402-405. doi: 10.1590/s0004-282x2007000300007.
28. Pinheiro HÁ, Galdino ABM, Silva ABA, Andrade LM, Araújo VF, Taria FP. Efeito do treinamento muscular respiratório em pacientes com doença de Huntington: relato de casos. *Fisioter. Bras.* 2021 Jan; 21(6): 601-608.
29. Frank S, Stamler D, Kayson E, Claassen DO, Colcher A, Davis C, et al. Safety of converting from tetrabenazine to deutetabenazine for the treatment of chorea. *JAMA Neurol.* 2017 Aug; 74(8): 977-982. doi: 10.1001/jamaneurol.2017.1352.
30. Dean M, Sung VW. Review of deutetabenazine: a novel treatment for chorea associated with Huntington's disease. *Drug Des, Devel Ther.* 2018 Feb; 12: 313-319. doi: 10.2147/DDDT.S138828
31. Gonçalves TLP, Tadeus VR, Campello TNC, Xavier JN, Oliveira NR, Rabito LBF, et al. Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington. *Rev Saúde Pub Paraná.* 2022 Jun; 5(2): 1-17. doi: <https://doi.org/10.32811/25954482-2022v5n2.613>.
32. Kjoelaas S, Jensen TK, Feragen KB. Dilemmas when talking about Huntington's disease: A qualitative study of offspring and caregiver experiences in Norway. *J Genet Couns.* 2022 Dec; 31(6): 1349-1362. doi: 10.1002/jgc4.1610.
33. Londono LEV, Mora CVG, Gañán JL, Valencia MMA. La enfermedad de Huntington: una difícil relación entre los enfermos y el derecho a la salud en Colombia. *Rev Cienc Salud.* 2021; 19(2): 1-19
34. Silva CS, Landau TA, Giacheti CM. Comportamento, competência social e qualidade de vida na doença de Huntington. *Rev CEFAC.* 2015 Nov-Dec; 17(6): 1792-1801. doi: <https://doi.org/10.1590/1982-0216201517621414>.
35. Pinheiro HA, Fonseca AMM, Almeida ERS, Rodrigues RKC, Fangel R, Faria FP. Perfil e capacidade funcional em sujeitos com Doença de Huntington. *J Health Biol Sci.* 2020 J; 8(1):1-5.
36. Gatto EM, Parisi V, Etcheverry JL, Sanguinetti A, Cordi L, Binelli A, et al. Juvenile Huntington disease in Argentina. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria.* 2016 Jan; 74(1): 50-54. doi: <https://doi.org/10.1590/0004-282X20150192>
37. Ma Y, Wang Y. Nonparametric modeling and analysis of association between Huntington's disease onset and CAG repeats. *Stat Med.* 2014 Abr; 33(8): 1369-1382. doi: 10.1002/sim.5971.
38. Zwaan KF, Mentink MDC, Jacobs M, Roos RAC, Bot ST. Huntington's disease influences employment before and during clinical manifestation: A systematic review. *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 Mar; 96: 100-108. doi: 10.1016/j.parkreldis.2022.02.022
39. Morris L, O'Callaghan C, Heron CL. Disordered decision making: a cognitive framework for apathy and impulsivity in Huntington's disease. *Mov Disord.* 2022 Jun; 37(6): 1149-1163. doi: 10.1002/mds.29013
40. Hentosh S, Zhu L, Patino J, Furr W, Rocha NP, Stimming EF. Sex differences in Huntington's disease: evaluating the enroll-HD database. *Mov Disord Clin Pract.* 2021 Mar; 8(3): 420-426. doi: 10.1002/mdc3.13178.
41. Thakor B, Jagtap SA, Joshi A. Juvenile Huntington's disease masquerading as progressive myoclonus epilepsy. *Epilepsy Behav Rep.* 2021 Jul; 16: 100470. doi: 10.1016/j.ebr.2021.100470.
42. Rodríguez-Quiroga SA, Gonzalez-Morón D, Garretto N, Kauffman MA. Huntington's disease masquerading as spinocerebellar ataxia. *BMJ Case Rep.* 2013 Jul; 2013: bcr2012008380.
43. Kim A, Lalonde K, Truesdell A, Welter PG, Brocardo PS, Rosenstock TR, et al. New avenues for the treatment of Huntington's disease. *Int J Mol Sci.* 2021 Aug; 22(16): 8363. doi: 10.3390/ijms22168363.
44. Quinn L, Playle R, Drew CJG, Taiyari K, Williams-Thomas R, Muratori LM, et al. Physical activity and exercise outcomes in Huntington's disease (PACE-HD): results of a 12-month trial-within-cohort feasibility study of a physical activity intervention in people with Huntington's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 Aug; 101: 75-89. doi: 10.1016/j.parkreldis.2022.06.013.

### Como citar este artigo/How to cite this article:

Paiva DPL, Silva JS, Quaresma MLP, Sant'Anna CC. General characteristics of Huntington's disease and the challenges with everyday life: a literature review. *J Health Biol Sci.* 2022; 10(1):1-11.