

DOENÇA DE HUNTINGTON

RECOMENDAÇÕES GERAIS PARA O DIAGNÓSTICO E O TRATAMENTO

Dr. Carlos R. de M. Rieder
CRM-RS 15.038



DOENÇA DE HUNTINGTON - RECOMENDAÇÕES GERAIS PARA O DIAGNÓSTICO E O TRATAMENTO

Dr. Carlos R. de M. Rieder
CRM-RS 15.038

Professor Adjunto de Neurologia da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)

A doença de Huntington (DH) é a causa mais comum de doença hereditária com início na idade adulta, afetando aproximadamente 5-12 indivíduos por 100 mil pessoas. Clinicamente, a DH é caracterizada por comprometimento motor — mais notavelmente coreia, além de distonia, distúrbio da marcha e outros distúrbios do movimento — e um amplo espectro de disfunção comportamental e comprometimento cognitivo progressivo levando à demência.¹ Uma vez que haja suspeita clínica, a confirmação diagnóstica é feita por meio da análise molecular baseada no número repetições CAG do gene HTT.¹ A coreia é a manifestação motora mais comum da DH e pode causar incapacidade física com comprometimento funcional e levar ao isolamento social.²

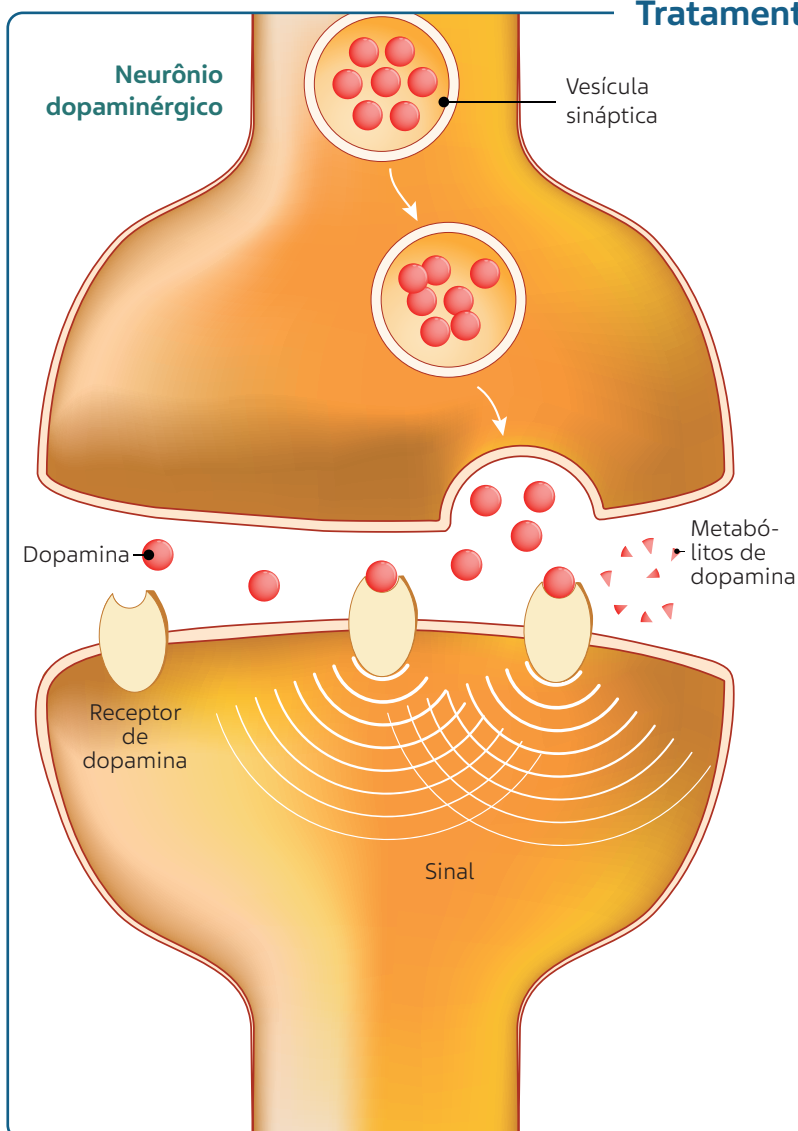
Infelizmente não há, até o momento, cura para a DH, portanto o tratamento é focado no alívio dos sintomas.²

Doença de Huntington



5-12
100 mil pessoas

Tratamento farmacológico da coreia



Os inibidores de VMAT2 reduzem a liberação de dopamina pré-sináptica, impedindo armazenamento de monoaminas em vesículas de armazenamento pré-sinápticas (**figura 1**). Isso resulta em menos movimentos à medida que menos dopamina é liberada dos terminais pré-sinápticos na via nigroestriatal.³

Somente um inibidor de VMAT2 foi aprovado no Brasil pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) para o tratamento da coreia relacionada com a DH: deutetrabenazina.⁴ Em um recente trabalho publicado pela International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS), concluiu-se que a deutetrabenazina possui efeito no comprometimento motor, na coreia e na distonia da DH, e que os dados para intervenções terapêuticas sustentam apenas o uso de inibidores de VMAT2 para sintomas motores específicos da DH.⁵

Figura 1. Esquema de neurônio dopaminérgico.

Adaptada de Schwab et al., 2015.⁶

A **figura 2** apresenta a sequência de diagnóstico da DH e seu tratamento com a deutetribenazina.

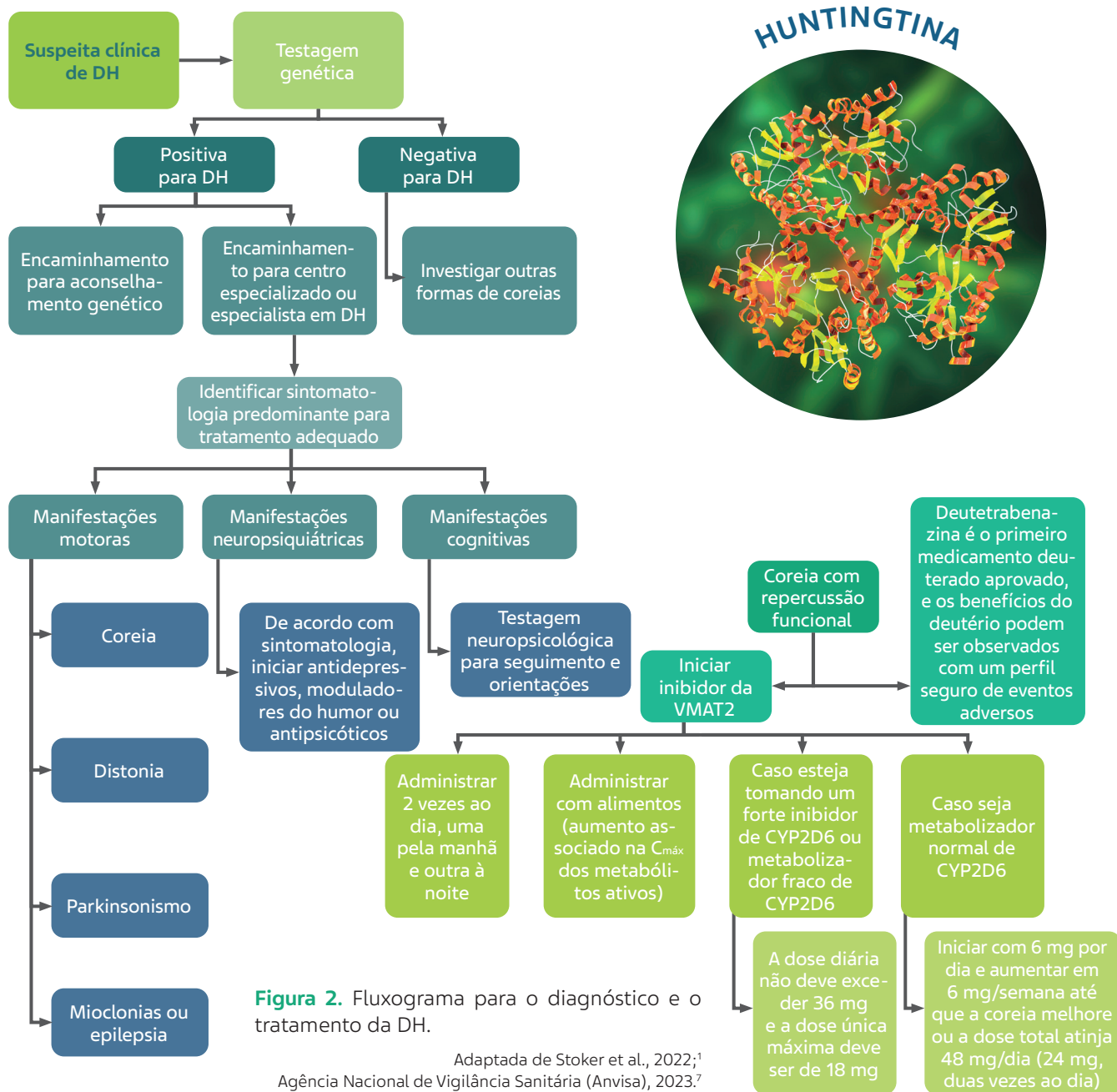


Figura 2. Fluxograma para o diagnóstico e o tratamento da DH.

Adaptada de Stoker et al., 2022;¹
Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), 2023.⁷

Referências: 1. Stoker TB, Mason SL, Greenland JC, Holden ST, Santini H, Barker RA. Huntington's disease: diagnosis and management. *Pract Neurol.* 2022;22(1):32-41. 2. Gonzalez Rojas N, Cesarini M, Peker G, Da Prat G, Etcheverry J, Gatto E. Review of Huntington's Disease: From Basics to Advances in Diagnosis and Treatment. *J Neurol Res.* 2022;12(3):93-113. 3. Richard A, Frank S. Deutetribenazine in the treatment of Huntington's disease. *Neurodegener Dis Manag.* 2019;9(1):31-7. 4. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). Austedo® (deutetribenazina): nova indicação. Disponível em: <www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/medicamentos/novos-medicamentos-e-indicacoes/austedo-r-deutetribenazina-nova-indicacao>. Acesso em: 21 abr. 2023. 5. Ferreira JJ, Rodrigues FB, Duarte GS, Mestre TA, Bachoud-Levi AC, Bentivoglio AR, et al. An MDS Evidence-based review on treatments for Huntington's disease. *Mov Disord.* 2022;37(1):25-35. 6. Schwab LC, Garas SN, Drouin-Ouellet J, Mason SL, Stott SR, Barker RA. Dopamine and Huntington's disease. *Expert Rev Neurother.* 2015;15(4):445-58. 7. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) Austedo® (deutetribenazina) [bula do produto]. TEVA Farmacêutica Ltda. Disponível em: <https://consultas.anvisa.gov.br/#/bulario/q/?nomeProduto=austedo>. Acesso em 21 abr. 2023.



Use o QR code para acessar o conteúdo digital.

