

## Perguntas frequentes, Janeiro 2011

Respostas a perguntas frequentes sobre a DH – o primeiro de uma série regular de artigos do HDBuzz em Perguntas frequ



Escrito por [Professor Ed Wild](#)

04 de Abril de 2011

Editado por [Dr Jeff Carroll](#)

Traduzido por [Eliana Marisa Ramos](#)

Publicado originalmente a 07 de Janeiro de 2011

O primeiro de uma série mensal de artigos sobre perguntas frequentes relativamente a temas científicos actuais e de grande interesse na DH.

### O que é que causa a Doença de Huntington?

A Doença de Huntington (DH) é causada por uma mutação no ADN de uma pessoa. O ADN é basicamente um conjunto de instruções para construir o seu corpo e mantê-lo em funcionamento. O ADN está organizado em “receitas” individuais chamadas genes. Cada gene é a receita para uma proteína (uma máquina molecular). Uma mutação num gene é como um erro ortográfico. Alguns erros ortográficos são inofensivos, mas outros resultam em proteínas que não funcionam correctamente ou são prejudiciais.

A mutação que causa a DH foi mapeada num gene específico em 1993 - este gene chama-se o gene da “huntingtina”, e pode ser abreviado por “HTT”, “DH” (“HD” em Inglês) ou “IT15”. A descoberta da localização e natureza da mutação que causa a DH permitiu que as pessoas pudessem ser testadas geneticamente para a DH a partir de 1993.

### Então o que é o ‘CAG’?

Todas as pessoas com DH apresentam o mesmo tipo básico de mutação. É a expansão de um fragmento repetitivo de ADN no cromossoma 4. Os cromossomas são longos fragmentos de ADN constituídos por cadeias de milhões de “bases”. Cada base funciona como as letras do alfabeto que formam uma palavra. Cada base é formada por um de 4 compostos químicos (adenina, citosina, guanina, timina). Estas bases são abreviadas para A, C, G ou T.

Em todas as pessoas, no início do gene da DH existe uma sequência repetitiva de 3 letras - CAG. Nas pessoas sem a DH, estas três bases repetem-se menos de 35 vezes - normalmente cerca de 17 vezes. Pessoas com 36 ou mais repetições CAG irão desenvolver a DH se viverem o tempo suficiente.

Tradicionalmente, CAG é pronunciado como se fossem três letras separadas (cê-a-gê) em vez de uma palavra só.

### **Como é que a expansão da repetição CAG causa a Doença de Huntington?**

As proteínas são formadas por “blocos de construção” chamados aminoácidos. A sequência de três bases CAG num gene é a instrução para adicionar um aminoácido, chamado glutamina, numa proteína em crescimento. O número de repetições CAG que existem no gene da huntingtina corresponde ao número de glutaminas que terá a proteína final. Assim, por exemplo, uma pessoa com 42 repetições de CAG produz uma proteína huntingtina com 42 glutaminas na sua parte inicial.

Os cientistas têm abreviações para os diferentes aminoácidos. A Glutamina é abreviada por “Q”, daí a doença de Huntington ser muitas vezes chamada de “doença das poliglutaminas (poliQ)”.

Quando a proteína da huntingtina contém demasiados blocos de glutamina, adquire uma forma diferente da proteína normal, e também se comporta de maneira diferente. Estas diferenças fazem com que a proteína anormal provoque danos nas células, e é este comportamento prejudicial que causa o mau funcionamento e morte das células.

O mau funcionamento e morte dos neurónios (células cerebrais), e de outras células, é o que causa os sintomas da DH.

### **Pode-se prever quando é que alguém vai desenvolver os sintomas da DH?**

Se observarmos milhares de doentes com a DH vemos que, em geral, os indivíduos com repetições de CAG mais longas tendem a apresentar mais cedo os primeiros sintomas da DH. Nos casos mais extremos, indivíduos com repetições muito longas têm uma forma mais grave da DH com início na infância. Esta forma é normalmente designada de “Huntington juvenil”. Doentes que apresentam os primeiros sintomas da DH na idade adulta têm um número de repetições de CAG menor que os casos juvenis. Em doentes de Huntington, a média do número de repetições de CAG é de cerca de 44.

É importante perceber que a capacidade de prever a idade de início dos sintomas através do número de repetições de CAG não é de todo precisa. Duas pessoas com o mesmo número de repetições de CAG podem desenvolver os primeiros sintomas em idades muito diferentes - com muitos anos ou mesmo décadas de diferença. Por isso, o número de repetições CAG é muito útil para a investigação científica e médica, mas é pouco informativo para a maioria das pessoas que tentam prever a idade de início para os seus próprios sintomas.

**O meu amigo/irmão/mãe está a tomar um determinado medicamento para a DH - acha que eu também deveria?**

O HDBuzz não pode proporcionar aconselhamento médico personalizado. Qualquer decisão acerca do tratamento dos sintomas da DH deve ser discutida com o seu médico.

Infelizmente, nenhum tratamento ou medicamento conseguiu atrasar ou prevenir os sintomas da DH em humanos.

Contudo, existem imensos tratamentos que podem ajudar muitos dos sintomas da DH, e diferentes pessoas podem beneficiar de diferentes tratamentos. Pergunte ao seu médico que tratamento, se é que existe algum, poderá ser benéfico para si.

### **E suplementos alimentares? Pode aconselhar-me que suplementos utilizar e que dose tomar?**

Não. Muitas pessoas com DH tomam suplementos como a creatina, coenzima Q e muitos outros, mas até agora, nenhum suplemento demonstrou ter a capacidade de atrasar a progressão da doença quando testado em ensaios clínicos randomizados, duplamente cegos e controlados com placebo (o melhor tipo de ensaio clínico para responder a estas questões).

Isto não quer dizer que estes suplementos definitivamente NÃO funcionem, mas simplesmente que ainda não há provas que sejam eficazes. Até que se demonstre a sua eficácia, o HDBuzz não pode recomendar qualquer suplemento ou tratamento.

Alguns sites na internet dão conselhos sobre o uso de suplementos para aqueles que estejam a considerar tomá-los - HDAC.org e HDLighthouse.org, por exemplo.

### **E sobre tratamentos alternativos para a DH?**

Existe um número de indivíduos e organizações que aconselham tratamentos “alternativos” para a DH. Muitos destes, como o exercício físico, massagens, etc., podem ser benéficos para muitos doentes.

Outras terapias alternativas, normalmente comercializadas como “curas”, incluem as injeções de células de tubarão, injeções de células estaminais e suplementos dietéticos. Não existe qualquer evidência que estes tratamentos sejam eficazes no atraso da progressão da DH - e pode ser que sejam mesmo prejudiciais. Aconselhamos que fale com um médico que tenha experiência em cuidar de doentes de Huntington antes de considerar qualquer tratamento.

Obviamente que, se surgirem evidências científicas que provem que estes tratamentos “alternativos” são eficazes vai ouvir falar sobre eles através do HDBuzz.

Vale a pena considerar que um “tratamento alternativo” que se prove funcionar irá automaticamente se tornar “tratamento”.

### **É verdade que as empresas farmacêuticas não se importam com a DH?**

No HDBuzz acreditamos que as empresas farmacêuticas têm um papel crítico no desenvolvimento de terapias eficazes para os doentes de Huntington. Têm a experiência e a capacidade para desenvolver ensaios clínicos que irão provar se os medicamentos são eficazes.

No passado, poderá ter sido verdade que as empresas farmacêuticas não dedicavam muitos recursos à DH. Isto mudou, e agora muitas empresas têm programas de investigação para a DH. O HDBuzz não defende nenhuma empresa individual ou programa, e não recebe qualquer financiamento de empresas farmacêuticas, mas estamos satisfeitos por ver as empresas farmacêuticas e as pequenas empresas de biotecnologia terem vários programas e recursos dedicados à investigação em DH.

---

*Os autores não têm qualquer conflito de interesses a declarar. [Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...](#)*

---

## GLOSSÁRIO

**proteína huntingtina** A proteína produzida pelo gene da DH

**Células estaminais** Células que se conseguem dividir em células de diferentes tipos

**Ensaio clínico** Experiências, planeadas com todos os cuidados, que são desenhadas de forma a responder a questões específicas sobre como um fármaco afeta seres humanos.

**repetição CAG** O trecho de ADN na porção inicial do gene DH, que contém a sequência CAG repetida muitas vezes, e que é anormalmente longo nas pessoas que vão desenvolver DH.

**glutamina** o aminoácido que é repetido demasiadas vezes no início da proteína huntingtina mutante

**terapias** tratamentos

**eficácia** Uma medida que avalia se o tratamento funciona ou não

**Placebo** Um placebo é um medicamento falso, que não contém ingredientes activos. O efeito placebo é um efeito psicológico que faz com que as pessoas se sintam melhor mesmo que estejam a tomar um comprimido que não funciona.

**HDAC** As de-acetilases de histonas (HDACs, sigla inglesa) são máquinas que removem marcadores acetil de histonas, causando a libertação do DNA a que as histonas estão ligadas.

**HTT** uma abreviação para o gene que causa a doença de Huntington. O mesmo gene é também chamado de DH e IT-15

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite [hdbuzz.net](https://hdbuzz.net)

Criado a 17 de Setembro de 2021— Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/012>

Parte do texto desta página ainda não foi traduzido. É mostrado no idioma original. Estamos a trabalhar para traduzir todos os conteúdos o mais brevemente possível.