



Evento	Salão UFRGS 2013: SIC - XXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2013
Local	Porto Alegre - RS
Título	Doença de Huntington: caracterização clínica e molecular de uma série de casos.
Autor	ALISSON LOPES DA SILVA
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

Introdução: A doença de Huntington (DH) é uma enfermidade neurodegenerativa autossômica dominante causada por uma expansão CAG no gene *HTT*. Distúrbios do movimento (especialmente coreia), alterações de personalidade e declínio cognitivo são as manifestações principais da doença. **Objetivos:** Descrever uma série de casos com o diagnóstico de doença de Huntington do Brasil e da Argentina. **Metodologia:** Recrutaram-se indivíduos com movimentos extrapiramidais e deterioração cognitiva com diagnóstico molecular de DH desde 2001 no RS e desde 2008 através da Rede Neurogenética. Foram analisados os dados clínicos e moleculares dessa amostra. **Resultados:** 137 indivíduos (71 homens) de 116 famílias foram diagnosticados entre 2001 e 2013: 80 da região Sul, 36 da região Sudeste e 13 da região Nordeste, além de 8 provenientes da Argentina. A média \pm dp (variação) da idade de início (II) e CAG expandida foram 38 ± 12 (6 a 65) anos e 46.3 ± 6.5 (40 a 81); houve uma forte correlação entre elas ($r^2 = 0.53$, $p < 0.0001$, Pearson). Coreia foi encontrada em 95,4% dos indivíduos, alterações cognitivas e comportamentais em 83,8%, ataxia em 52,3% e sinais piramidais em 56,6%. A idade de início foi menor em indivíduos que apresentavam manifestações parkinsonianas (bradicinesia e rigidez) (35,88 e 31,38 anos) comparada com os indivíduos que não as apresentavam (37,77 e 39,42), apesar de não ter sido atingida significância estatística ($p=0,6$ e $p=0,052$, ANOVA). Cinco indivíduos com DH apresentaram alelos intermediários em *trans* no alelo *HTT* não expandido: variação de 27 a 30 repetições. Estratificando a amostra de acordo com os genótipos Normal/Completamente Expandido (N/CE) e Intermediário/Completamente Expandido (I/CE), as médias \pm dp das II foram 38 ± 11 e 30 ± 18 ($p=0,11$, teste T). Embora essa diferença na II não tenha atingido significância estatística, em três ocasiões os alelos intermediários em *trans* foram vistos em idades de início mais precoces do que os indivíduos que não possuíam esses alelos. Por fim, houve diferença na distribuição dos alelos *HTT* normais dependendo da região de origem dos indivíduos. Na região Sul, Sudeste e Nordeste, as médias \pm dp das CAG normais foram 17.9 ± 2.9 , 17.6 ± 3.2 e 20.8 ± 5 ($p < 0,007$, ANOVA). Dos cinco alelos intermediários encontrados na amostra total, três são de pacientes do Nordeste. **Conclusões:** Confirmou-se nessa amostra a correlação inversa entre idade de início e tamanho da expansão CAG amplamente conhecida na literatura. A presença de alelos na faixa intermediária parece estar relacionada a idades de início mais precoces, apesar de não ter sido alcançada significância estatística. Médias mais elevadas das CAGs normais nos indivíduos provenientes do Nordeste podem significar perfis diversos dos alelos *HTT* e prevalência de DH nessa população. Esse achado será explorado em futuras análises.