

Descrição geral	A doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa autossômica dominante com uma probabilidade de hereditariedade de 50%, que afeta igualmente homens e mulheres. Os sintomas incluem alterações motoras, cognitivas e comportamentais que se manifestam tipicamente a meio da idade adulta. A DH juvenil (início antes dos 21 anos) progride de forma mais rápida e implacável.				
FASES	1 - Pré-manifestação da DH	2 - Primeiros sintomas	3 - Diagnóstico	4 - Tratamento	5 - Monitorização
Clínica	A pré-manifestação da DH caracteriza-se por sinais clínicos inespecíficos como, por exemplo, alterações cognitivas ou comportamentais ligeiras. A DH está presente nas famílias e a maioria das pessoas com DH tem parentes próximos que desenvolvem a doença.	A evolução da DH pré-manifesta para a DH manifesta ocorre gradualmente e os primeiros sintomas podem ser facilmente entendidos como sinais de outras doenças. Este facto aumenta a dificuldade de diagnóstico. O início da DH é convencionalmente definido como anomalias motoras óbvias, mas, mais frequentemente, os sintomas não motores ocorrem mais cedo. A DH tem três tipos de sintomas: 1) motores: por exemplo, coreia, problemas de fala e deglutição, ou distonia 2) cognitivos: por exemplo, défices nas funções executivas, na atenção, na memória ou na regulação das emoções 3) comportamentais: por exemplo, depressão, ansiedade, apatia, irritabilidade, agressividade ou perturbações do sono	O diagnóstico baseia-se no exame neurológico e em testes genéticos. Os testes genéticos estão disponíveis desde 1993. A revelação do estado genético é complexa e pode ter impacto tanto nos doentes como nas suas famílias. Um teste de DH positivo pode influenciar as gerações futuras e acelerar decisões importantes na vida, como o planeamento familiar. O teste genético preditivo não é recomendado para crianças e adolescentes assintomáticos com idade inferior a 18 anos. É essencial um aconselhamento genético adequado.	Atualmente, não estão disponíveis terapias eficazes para modificar a doença. Os sintomas devem ser mapeados e geridos em função da sua relevância funcional. Vários medicamentos existentes foram reorientados para a gestão dos sintomas motores e comportamentais da DH. As terapêuticas adjuvantes têm um papel fundamental no controlo dos sintomas da DH.	Os principais objetivos são manter a função e a autonomia durante o máximo de tempo possível. A atividade física, o bem-estar psicológico e a nutrição são áreas-chave a monitorizar e gerir para melhorar a qualidade de vida (QdV). Os doentes em fase avançada da DH necessitam de cuidados e assistência a tempo inteiro.
Desafios	As pessoas em risco de DH e as pessoas com DH pré-manifestada temem o aparecimento da doença. A supressão e a tentativa de ignorar os sintomas são estratégias comuns para lidar com a doença. Os profissionais de saúde desconhecem frequentemente as alterações subtis que podem afetar o bem-estar e as funções diárias.	Não há dois doentes com DH iguais e, como as alterações são graduais, podem ser necessários anos para determinar o início da doença. Sendo a DH uma doença rara, os profissionais de saúde têm muitas vezes dificuldade em fazer o diagnóstico e não fazem perguntas relevantes sobre o historial familiar.	A complexidade dos sintomas da DH leva a erros de diagnóstico frequentes. Muitas vezes, a colaboração entre as unidades genéticas, a prática clínica e os centros de investigação são insuficientes para garantir uma transferência perfeita dos doentes desde o diagnóstico até ao tratamento posterior. Os doentes e os familiares devem ser informados da existência de associações de DH. A DH é uma doença familiar e os familiares muitas vezes desconhecem ou subestimam o risco de hereditariedade.	Os profissionais de saúde carecem frequentemente de uma compreensão holística da complexidade da doença. Devido ao stress emocional e às alterações cognitivas e comportamentais, os doentes frequentemente ignoram ou negam os sintomas e não reconhecem a necessidade de tratamento e apoio. Isto causa grande stress na família. O plano de tratamento necessita de alterações regulares de acordo com a flutuação e a progressão dos sintomas. A monoterapia para tratar a coreia é preferida porque a terapia combinada aumenta o risco de efeitos adversos e pode complicar o controlo dos sintomas não motores. No entanto, é muitas vezes necessária uma terapia adjuvante sob a forma de antidepressivos ou para gerir outras perturbações, como anomalias do sono ou alterações comportamentais, o que também leva a um aumento do risco de efeitos adversos.	A DH tem uma progressão implacável, pelo que os doentes e as famílias se esforçam por se adaptar aos desafios crescentes e aos resultados adversos. As famílias e os profissionais de saúde lutam para manter os doentes ativos e motivados enquanto lidam com perdas funcionais graduais.
Objetivos	Educar os profissionais de saúde sobre as especificidades da pré-manifestação da DH, para que possam prestar apoio atempado e adaptado, conforme necessário. Estabelecer uma boa relação entre o doente e o profissional de saúde antes do início da doença.	Os profissionais de saúde procuram conhecimentos especializados relevantes para garantir que o diagnóstico da DH é feito no momento certo para cada doente e família. Educar as famílias sobre a triade de sintomas da DH e sobre como gerir e procurar assistência eficazmente ao longo do curso da doença.	Normalizar um diagnóstico preciso e rápido da DH. Proporcionar um bom processo de acompanhamento e redes de apoio aos doentes e às famílias. As crianças e adolescentes com DH juvenil devem ter um Plano Educativo Individual. As pessoas com DH devem ter acesso a apoio de pares através de uma associação de DH.	Criar equipas multidisciplinares que incluam um neurologista, geneticista, psicólogo, neuropsicólogo, enfermeiro, psiquiatra, fisioterapeuta, terapeuta da fala, assistente social, terapeuta ocupacional e nutricionista. Fornecer terapia apropriada para cada estágio da DH. Oferecer apoio, formação e recursos adequados aos membros da família e aos prestadores de cuidados.	Estabelecer relações de confiança para facilitar um diálogo contínuo entre os doentes, as famílias e os profissionais de saúde. Melhorar o acesso regular das famílias ao aconselhamento e ao apoio de uma equipa multidisciplinar. Educar os profissionais de saúde que trabalham em unidades clínicas e lares de idosos sobre as necessidades específicas dos doentes com DH em fase avançada.