



CÂMARA MUNICIPAL DE SÃO PAULO

Secretaria Geral Parlamentar
Secretaria de Documentação
Equipe de Documentação do Legislativo

JUSTIFICATIVA - PL 0530/2020

A Doença de Huntington (DH) é uma doença hereditária rara, neurodegenerativa, que afeta o sistema nervoso central, causando alterações dos movimentos, do comportamento e da capacidade cognitiva, foi descrita em 1872 pelo médico americano George Huntington, no passado foi chamada de Dança de São Vito e Dança de São Guido.

Em 1983, pesquisadores localizaram o gene que causa os sintomas numa região do cromossomo quatro. Dez anos depois, descobriu-se que no local havia uma repetição anormal de uma sequência de substâncias chamadas nucleotídeos, que são como blocos construtores do DNA.

A sequência é formada pelos nucleotídeos citosina, adenosina e guanina (CAG) e codifica uma substância denominada glutamina. Nos indivíduos sãos, o número de repetições da sequência CAG é usualmente menor que 20. Nos portadores da doença de Huntington, há sempre mais de 36 repetições, justamente na posição onde se encontra o gene defeituoso.

A proteína codificada por esse gene, que ainda não tem função definida, foi denominada huntingtina. Pela análise do DNA de uma pessoa, verifica-se o número de repetições do CAG, o que indica se a pessoa é portadora ou não do defeito genético que causa a doença. Por isso, o diagnóstico mais apurado é feito hoje por meio de testes genéticos que ainda não são cobertos pelo SUS. Em casos com suspeita deste diagnóstico, deve-se investigar a possibilidade de enfermidades com sintomas semelhantes, como a coreia hereditária benigna e discinesias tardias (movimentos involuntários causados por medicamentos).

Exames complementares, como eletroencefalograma (EEG) ou exames de imagens, não indicam a presença da doença, mas ajudam a descartar outras patologias e acompanhar a evolução da moléstia.

A melhor compreensão das bases moleculares da enfermidade tem permitido o desenvolvimento de pesquisas em busca de soluções terapêuticas eficazes, que tragam uma melhor perspectiva para as famílias afetadas. Cientistas buscam formas de interromper a evolução da doença ou, ao menos, torná-la mais lenta, além de procurar maneiras de restaurar as funções já comprometidas e de evitar que a doença se manifeste nos portadores assintomáticos do defeito genético.

Tratamento

Ainda não há cura para a enfermidade, mas há tratamento. Os movimentos involuntários e os distúrbios psiquiátricos são tratados com neurolépticos tradicionais e atípicos.

Antidepressivos são úteis nos estados depressivos, e benzodiazepínicos, em alterações comportamentais. Fisioterapia e fonoaudiologia também podem ser úteis em auxiliar na manutenção da qualidade de vida dos doentes.

Cerca de 50% dos portadores da doença desenvolvem hipertonia muscular em algum momento, embora a força da contração muscular seja normal.

Com a evolução do quadro, os movimentos voluntários do paciente tornam-se mais lentos e a intensidade dos movimentos involuntários aumenta, afetando cabeça, tronco e membros.

É comum a dificuldade para articular palavras (disartria) e engolir alimentos (disfagia). Há ainda risco de asfixia, que pode ter consequências graves. O raciocínio e o comportamento também são afetados. A maior parte dos pacientes sofre perdas cognitivas, mas há uma relativa preservação da memória até as fases mais adiantadas. A capacidade de concentração e a memória de curto prazo diminuem.

Sintomas psiquiátricos, como mudança de personalidade, irritabilidade, apatia, instabilidade emocional e agressividade, são frequentes e podem preceder em anos as disfunções motoras.

Transtornos do humor, principalmente depressão, afetam até 60% dos pacientes. As psicoses também ocorrem, especialmente em indivíduos jovens. O risco de suicídio deve sempre ser considerado, uma vez que a incidência é de quatro a seis vezes maior nas famílias afetadas pela doença. Crises convulsivas são raras nos adultos, mas podem ocorrer principalmente quando a enfermidade é precoce.

O tempo médio de sobrevivência do paciente varia de 14 a 17 anos. As causas de morte geralmente estão relacionadas às complicações da doença, como por exemplo, infecções, asfixia e traumatismos cranioencefálicos.

Incidência

Estima-se que a doença de Huntington afete de 30 a 70 pessoas em cada grupo de 1 milhão. A moléstia atinge ambos os sexos e, embora tenha sido detectada em indivíduos de várias origens, parece ser mais frequente em brancos.

O distúrbio geralmente se manifesta dos 40 aos 50 anos, mas pode surgir em qualquer idade. A forma juvenil é aquela que começa antes dos 20 anos, e a de início tardio, depois dos 50 anos.

Filhos de indivíduos com doença de Huntington têm 50% de chance herdar o gene que provoca a enfermidade. Uma vez herdada a alteração genética, a enfermidade vai se manifestar inevitavelmente em alguma etapa da vida. Por outro lado, aqueles que não herdaram o gene não vão desenvolver a doença, tampouco seus descendentes.

A Associação Brasil Huntington (ABH) tem em torno de 3600 pacientes e familiares cadastrados em todo território nacional, número muito abaixo da realidade dos casos. Em 2017 o Papa Francisco abriu sua agenda para o encontro Doença de Huntington - Oculta Nunca Mais com o objetivo de dar visibilidade à doença. Esta proposta de lei vai ao encontro deste objetivo de visibilidade e divulgação, o dia 27 de setembro proposto corresponde à data de fundação da ABH em 1997.

Pelo exposto solicito aos nobres pares a aprovação desta proposição.

Este texto não substitui o publicado no Diário Oficial da Cidade em 26/08/2020, p. 81

Para informações sobre o projeto referente a este documento, visite o site www.saopaulo.sp.leg.br.