



**PROSPECÇÃO SISTEMÁTICA E APLICADA DA HERANÇA GENÉTICA DA
DOENÇA DE HUNTINGTON UTILIZANDO FERRAMENTAS DE
BIOINFORMÁTICA.**

José Roberto Vaz Carneiro¹, Igor Luiz Vieira de Lima Santos ²

RESUMO

A Doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa hereditária caracterizada por sintomas neuropsiquiátricos, distúrbio do movimento e comprometimento cognitivo progressivo. Esta patologia é manifestada em três estágios distintos, o inicial, tardio e avançado. Esses, apresentam humor depressivo, disfagia, rigidez articular e dificuldades de fala, respectivamente, que levam o paciente acometido ao estado vegetativo e óbito. O presente estudo tem como objetivo analisar sistematicamente os genes envolvidos nas vias de progressão da Doença de Huntington utilizando ferramentas de bioinformática. A metodologia possui caráter quali-quantitativo, baseada em um estudo tecnológico e exploratório, bem como de revisão bibliográfica do tipo sistemática. Foram utilizadas técnicas padronizadas de coleta de dados, utilizando os bancos de informações genéticas. Os resultados apontaram que a DH é um distúrbio monogênico com padrão de herança autossômico e dominante, evidenciado pelo gene HTT mutado (mHTT), localizado no cromossomo 4p16.3, acarretando uma repetição polimórfica de trinucleotídeos (CAG), que possui tendência de se expandir em transmissões paternas. O mHTT provoca a neurodegeneração de 85% do corpo estriado, ocasionando disfunção mitocondrial, disfunção dopaminérgica, agregação anormal de proteínas, transcrição gênica interrompida. Somado a isso, se destaca o profissional enfermeiro, visto que mantém contato direto com os pacientes, elabora cuidados individualizados, além do aconselhamento genético. Concluiu-se, portanto, que a DH pode se manifestar em ambos sexos, diversas idades, maneiras, não possui cura, seu diagnóstico se dá pelo teste genético e pela RM, tornando a assistência de enfermagem crucial, pois atua no diagnóstico, tratamento, priorizando o apoio a família e promovendo à saúde da população.

Palavras-chave: Huntington, Enfermagem, ODS-3.

¹Discente do Curso de Enfermagem, Centro de Educação e Saúde, Unidade Acadêmica de Enfermagem, UFCG, Cuité, PB, e-mail: joserobertovazcarneiro@gmail.com

²Professor Doutor em Biotecnologia, Professor Adjunto, Centro de Educação e Saúde - UABQ, UFCG, Cuité, PB, e-mail: igorsantosufcg@gmail.com



**SYSTEMATIC AND APPLIED PROSPECTION OF THE GENETIC INHERITANCE
OF HUNTINGTON'S DISEASE USING BIOINFORMATICS TOOLS.**

ABSTRACT

Huntington's disease (HD) is an inherited neurodegenerative disease characterized by neuropsychiatric symptoms, movement disorder and progressive cognitive impairment. This pathology manifests itself in three distinct stages, initial, late and advanced. These patients present depressive mood, dysphagia, joint stiffness and speech difficulties, respectively, which lead the affected patient to a vegetative state and death. The present study aims to systematically analyze the genes involved in the progression pathways of Huntington's Disease using bioinformatics tools. The methodology has a qualitative and quantitative nature, based on a technological and exploratory study, as well as a systematic bibliographic review. Standardized data collection techniques were used, using genetic information banks. The results showed that HD is a monogenic disorder with an autosomal and dominant inheritance pattern, evidenced by the mutated HTT gene (mHTT), located on chromosome 4p16.3, causing a polymorphic trinucleotide repeat (CAG), which has a tendency to expand in paternal transmissions. mHTT causes neurodegeneration of 85% of the striatum, causing mitochondrial dysfunction, dopaminergic dysfunction, abnormal protein aggregation, and disrupted gene transcription. Added to this, professional nurses stand out, as they maintain direct contact with patients, provide individualized care, in addition to genetic counseling. It was concluded, therefore, that HD can manifest itself in both sexes, different ages and ways, it has no cure, its diagnosis is made by genetic testing and MRI, making nursing care crucial, as it acts in diagnosis, treatment, prioritizing support for the family, promoting the health of the population.

Keywords: Huntington, Nursing, ODS-3.