

As repetições de CAG
são só parte da história!!



Há pessoas que desenvolvem sintomas até 25 anos mais cedo ou mais tarde do que esperado e só parte dessas variações são explicadas pelos genes. O **número de CAG não permite prever a idade exata de início de sintomas.**

Com ou sem DH, devemos **otimizar** o nosso **estilo de vida** para desfrutarmos de um **maior e mais prolongado bem-estar junto de família e amigos.** Especialmente importantes: **nutrição, exercício físico, sono**, evitar álcool, tabaco e excesso de stress, manter o **cérebro ativo** e participar nas atividades do seu círculo próximo e **comunidade.**

Caso tenha alguém afetado na família e esteja a considerar fazer o **teste preditivo**, ou à procura de informação sobre como **lidar com o impacto da doença na família**, pondere fazer **aconselhamento genético.** Informe-se junto de profissionais de saúde e consulte a informação disponibilizada pela **Associação Portuguesa de Doentes de Huntington (APDH)** no QR code.



Cada repetição
de CAG é
um bom motivo para
adotar um estilo de vida
saudável!

Associação Portuguesa de Doentes de Huntington

LISBOA
Enf. Helena Soares
Tlm: 962 545 923
E-mail:
huntington@sapo.pt

PORTO
Dra. Filipa Júlio
Tlm: 962 523 161
E-mail:
huntington.coimbra
@hotmail.com

Pc. António Baião, N.º 7,
Loja A - 1500-567 Lisboa
Tel/Fax: 217 700 014
Tlm: 925 065 777

Horário de funcionamento:
Sábados por marcação

Mais informações e recursos sobre a Doença de Huntington disponíveis em:

Website APDH

<http://www.huntington-portugal.com>



Website HDYO

ONG dedicada ao apoio
de jovens DH e famílias
<https://pt.hdyo.org/>



Website HDBuzz

Notícias científicas em linguagem simples

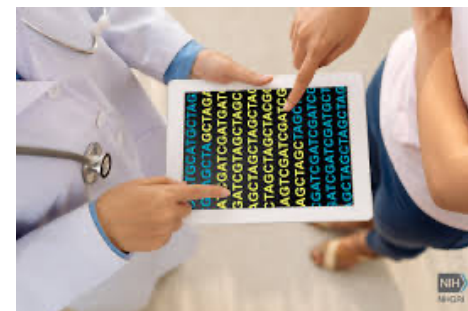
<https://pt.hdbuzz.net>



REPETIÇÕES DE CAG

O que são e o que significam
para mim e para a minha família?

CAGCAGCAGCAGCAGCAGCAG



CAGCAGCAGCAGCAGCAGCAG

Trabalho realizado em Junho/2023 por:

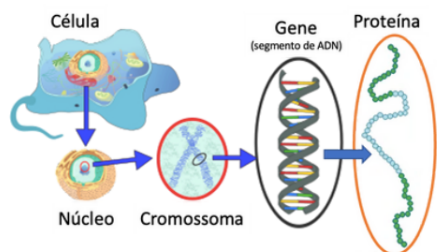
- António Gil Azevedo, médico, eng. biomédico, mestrando em Aconselhamento Genético, U.Porto
- Inês Ferreira, mestranda em Bioengenharia, U. Porto
- Matilde Moura, mestranda em Bioengenharia, U. Porto

Genética e DH

O gene - elemento chave para a vida

O nosso corpo é formado por pequenas fábricas chamadas células onde tudo é produzido segundo o ADN, que funciona como um livro que reúne todas as instruções. O ADN reside maioritariamente no núcleo e divide-se em fascículos chamados de cromossomas. Os genes são capítulos destes fascículos com instruções para produzir proteínas. As proteínas são essenciais para a estrutura, função e bem-estar do nosso corpo.

O gene da DH



A DH é causada pela alteração do gene que codifica a produção da proteína chamada **huntingtina**. Esta alteração, também chamada de mutação, provoca os sintomas da DH e está presente em todas as pessoas afetadas.

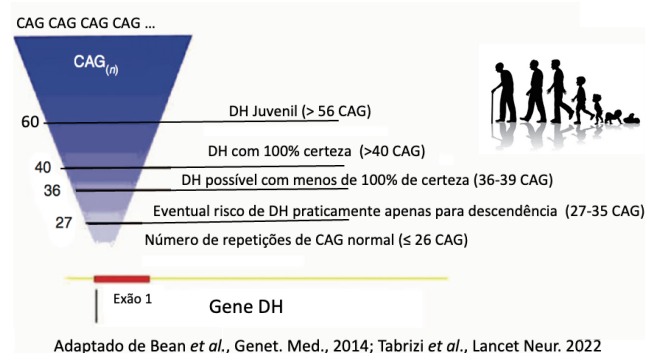
Todos temos um gene proveniente da mãe e outro do pai. Basta um destes estar alterado para se desenvolver a DH. Isto significa que quando uma pessoa com DH tem filhos, cada filho ou filha terá **50%** de probabilidade de receber o gene afetado e assim desenvolver a doença.

Repetições de CAG

O que são? Quando causam DH?

No início do gene da DH há uma frase de 3 letras- **CAG**- chamadas nucleótidos na gíria científica, que se repete normalmente até 26 vezes. Quando estão presentes **40 ou mais repetições** de CAG há um risco de 100% de desenvolver sintomas de DH, sendo que quantas mais repetições se tiver, mais cedo tendem a aparecer os sintomas.

DH Juvenil e Penetrância Incompleta



Em pessoas com **56 ou mais CAG** os sintomas tendem a aparecer antes da vida adulta (DH juvenil, cerca 5% de pessoas DH).

Em contraste, **menos de 40 CAG** significa um risco mais reduzido de desenvolver DH, e sobretudo com idade já mais avançada. A este risco parcial chama-se de penetrância incompleta. Para 35 a 27 CAG, o risco de DH é praticamente zero.

Importância dos CAG

O teste preditivo da DH

O número de CAG pode ser quantificado a partir de amostras de sangue para verificar se uma pessoa é portadora de mais de 40 CAG e irá assim desenvolver DH a dado momento da vida.

É este o princípio de funcionamento do teste preditivo, que permite a pessoas com pais afetados escolher ou não saber se vão desenvolver DH.

Antecipação da idade de início da DH

O número de CAG pode variar entre progenitores e descendentes, o que explica em parte a antecipação ou adiamento da idade de início dos sintomas que acontece por vezes.

A antecipação é um pouco mais frequente quando a transmissão se faz de pai afetado para filha/o. Quanto maior o número de CAG no progenitor, maior o risco de antecipação.

Para pessoas com 35 a 27 CAG, apesar de ser raro desenvolverem DH, existe assim ainda algum risco de transmitirem por antecipação CAG 40 ou maior à descendência.

Os casos de DH Juvenil surgem sobretudo em contexto de antecipação. Alguns dos jovens podem mesmo desenvolver sintomas antes dos progenitores.