

# ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

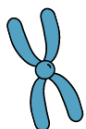
Noviembre 22

## QUÉ ES



Trastorno **hereditario neurodegenerativo** del sistema nervioso central, de carácter **progresivo**, con alteraciones **motoras, cognitivas y psiquiátricas**, que puede afectar tanto a hombres como a mujeres.

## POR



Está producida por una alteración del **gen HTT** en el brazo corto del  **cromosoma 4** (4p16.3), que codifica la proteína  **huntingtina** y da lugar a una **expansión de trinucleótidos** citosina-adenina-guanina (CAG). El mecanismo patogénico es complejo e incluye toxicidad y neuroinflamación.

**Prevalencia:** 1/ 10.000 – 1/ 20.000 habitantes en población caucásica.



## HERENCIA

**Autosómica dominante**, el 50% de los descendientes de una persona afectada de EH la heredarán, independientemente del sexo, con **penetrancia variable** en función del número de repeticiones de tripletes: 40 o más repeticiones, penetrancia completa; entre 36 y 39, incompleta. A mayor número de repeticiones, mayor probabilidad de manifestarse.



## SÍNTOMAS

Diferentes manifestaciones, incluso dentro de una misma familia, con evolución **progresiva**.

- **Síntomas motores:** corea, bradicinesia, distonía.
- **Deterioro cognitivo:** problemas de memoria, bradipsiquia.
- **Alteraciones conductuales y psiquiátricas:** depresión, irritabilidad, impulsividad, agresividad, alteraciones del sueño y aislamiento social.
- También produce alteraciones **oculo-motoras, disartria y disfagia**, ocasionando a su vez pérdida de peso.

Suele debutar **entre los 30 y los 50 años**, pero puede hacerlo a cualquier edad, incluso en la infancia (forma juvenil). Presenta **mayores tasas de suicidio** que la población general.

Según el **número de repeticiones** de tripletes, la clínica puede ser más **grave**, o de progresión más **rápida**, y la edad de inicio más **temprana**. Por otro lado, este número **aumenta en generaciones sucesivas**, con lo que cada vez se manifestará de forma más precoz y más seria (**anticipación**), sobre todo si la mutación se hereda por vía paterna.

La EH es **mortal** a muy largo plazo, con una esperanza de vida media de 15-20 años desde el inicio de los síntomas.

## SOSPECHA



Se basa en **síntomas y signos clínicos compatibles**, sobre todo si **antecedente familiar** de EH en uno de sus progenitores. El diagnóstico de **certeza** se obtiene a partir del **estudio genético**, que determina el número de repeticiones CAG, siendo posible el diagnóstico prenatal y preimplantacional, siempre con un asesoramiento genético adecuado.

Se distinguen cuatro tipos de **resultados**:

- **< 26 repeticiones:** persona **sana**.
- **27-35 repeticiones:** **porta** la mutación, pero no la manifestará.
- **36-39 repeticiones:** **porta** la mutación y **puede desarrollar** la enfermedad (**penetrancia incompleta**), probablemente a una edad más avanzada y de forma más leve.
- **> 40 repeticiones:** **EH penetrancia completa**.

## TRATAMIENTO

**Sintomático, farmacológico** (neurolepticos, antiparkinsonianos, antidepresivos, ansiolíticos...) o **no farmacológico**, con psicoterapia, fisioterapia, terapia respiratoria, logopedia o terapia cognitiva, de forma **multidisciplinar** para mejorar la **calidad de vida** del paciente, ya que **no existe tratamiento curativo**.

Es posible el **diagnóstico preimplantacional** a través de fertilización in vitro.

Es importante **evitar el alcohol y el tabaco**, además de realizar un **seguimiento de las complicaciones** derivadas del deterioro progresivo, los efectos secundarios de los fármacos, así como la depresión y cambios conductuales asociados.

### Bibliografía:

Stoker TB, Mason SL, Greenland JC, Holden ST, Santini H, Barker RA. Huntington's disease: diagnosis and management. Pract Neurol. 2022 Feb;22(1):32-41. doi: 10.1136/practneurol-2021-003074. Epub 2021 Aug 19. PMID: 34413240.

Enfermedad de Huntington. Informe sobre Enfermedades Raras, IER 2002. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Murcia: Consejería de Salud; 2020.  
Caron NS, Wright GEB, Hayden MR. Huntington Disease. 1998 Oct 23 [Updated 2020 Jun 11]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>