

## Enfermedad de Huntington

**Índice de informes breves:** 1. ¿Qué es una enfermedad rara? ; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; **4. Enfermedad de Huntington;** 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn

### Enfermedad de Huntington:

La Enfermedad de Huntington (EH) (antes denominada corea o baile de San Vito) es una grave enfermedad neurológica que está afectada por un considerable determinismo biológico y una evolución desfavorable, conlleva una gran carga de enfermedad y una afectación en generaciones anteriores y posteriores a los casos que puede ser evitada con consejo genético. En esta enfermedad aparecen problemas cognoscitivos, psiquiátricos y motores. Su progresión suele ser muy lenta, a lo largo de un período de varios lustros. El signo o síntoma que daba nombre a la enfermedad era el movimiento de las extremidades denominado movimientos coreicos. Aparece, también habitualmente, alteraciones en el habla y deglución. Coexiste también con problemas psiquiátricos (también se le denominó demencia de Huntington) con periodos de depresión, alteración cognitivas, de memoria y de concentración. La enfermedad produce también frecuentemente deseos de suicidio.

La enfermedad es causada por herencia genética debida a una alteración en el cromosoma 4, donde afecta la producción de una proteína. La alteración se debe al incremento de tripletes CAG que codifican la síntesis de la glutamina. Habitualmente, existen unas 34 repeticiones, y en caso de enfermedad se producen más de 40. El número de repeticiones del triplete está relacionado directamente con la gravedad de los síntomas y es inversamente proporcional al momento del inicio de presentación de la enfermedad. Es habitual que a medida que hay más generaciones, se amplíe el número de tripletes haciendo que progresivamente desde el punto de vista del linaje aumente la gravedad y la precocidad de síntomas.

Al ser una enfermedad con herencia autosómica recesiva cada descendiente tiene una probabilidad del 50% de heredar la enfermedad si tiene un padre/madre afecto.

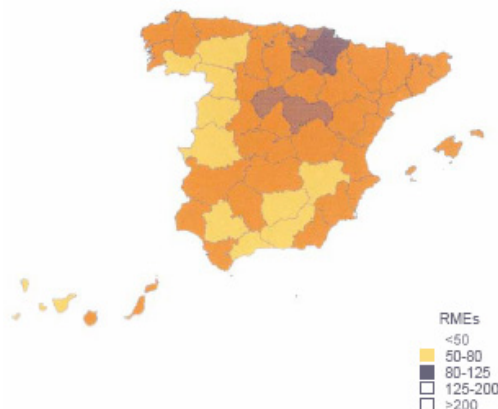
Actualmente no existe ningún tratamiento que cure la enfermedad ni, incluso, que modifique la progresión de la misma. La única medicación es sintomática. Se usan neurolépticos contra los trastornos motores y también se usan bloqueantes de dopamina. Para los trastornos psiquiátricos desuelen usar antidepresivos, sedantes y neurolépticos. A ello, se añade el repertorio de tratamientos rehabilitadores, psicológico y el manejo familiar y social de la enfermedad.

### Objetivos:

Debido a que en diversos estudios realizados a nivel nacional, Asturias, presentaba una incidencia de la enfermedad de Huntington por encima de la media nacional medida en términos de Razón de Morbilidad Estandarizada (Atlas Nacional provincial de Enfermedades Raras. Repier, 2006) nos planteamos el

elaborar este estudio. Este tiene como objetivos el describir las características clínicas, genéticas, epidemiológicas, diagnósticas y terapéuticas de la enfermedad de Huntington en Asturias así como conocer el grado de afectación familiar en el entorno de los casos y estudiar las causas de una presentación precoz de la EH que han sido atendidos en los hospitales asturianos entre 1996 y 2008.

*Incidencia de Otras enfermedades extrapiramidales (entre ellas la Enfermedad de Huntington). España. Extraído de Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006*



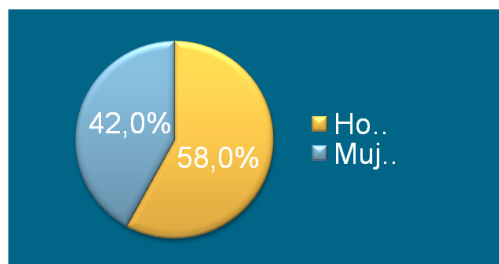
### Metodología:

Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia de la EH según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo, realización de genogramas y predicción de riesgos en función de características moleculares. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de EH en Asturias entre 1996-2008.

### Resultados:

Del estudio hemos detectado un total de 50 casos de EH residentes en Asturias.

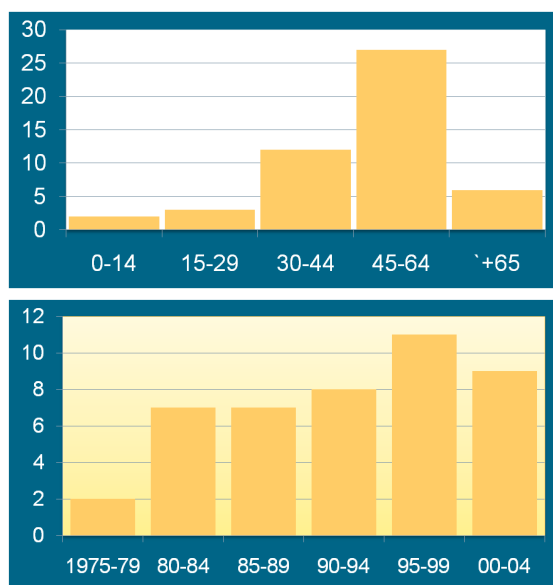
*Enfermedad de Huntington. Distribución por sexo. Asturias, 2008.*



La tasa de incidencia media anual en el período es de 1,6 casos/millón, siendo más frecuente en hombres (58%). La tasa de prevalencia es de 46 casos/millón de habitantes.

En la historia clínica constaba que tenían antecedentes familiares conocidos un 87% de los casos, con un promedio de 4,9 familiares afectados (DE 2,6) y un máximo de 11.

**Enfermedad de Huntington. Distribución por edad y año de inicio de la enfermedad . Asturias, 2008.**

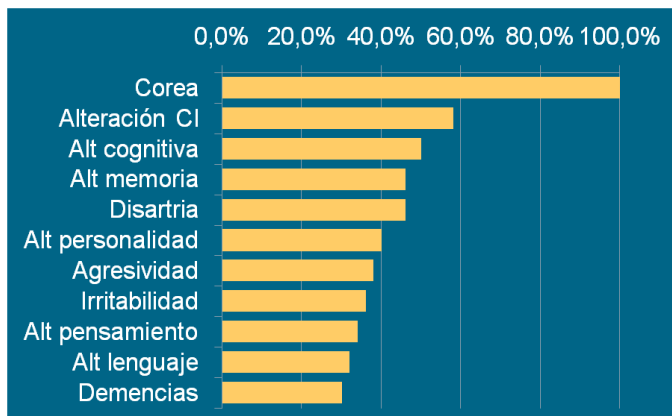


Los casos, en el momento del diagnóstico, se centran sobre todo en el grupo etario de 45-65 años. La edad media al comienzo de la enfermedad era de 49 años (DE: 16,5). Los casos han aparecido entre los 8 y los 82 años.

En relación al tiempo, la mayor incidencia (inicio de síntomas) sucedió en el período 1995-1999.

La clínica más frecuente dentro de todos los casos, es la presentación de corea (100%), alteraciones de Cociente de Inteligencia (61%), alteraciones cognitivas (52%), alteraciones de memoria (50%), disartria (49%).

**Enfermedad de Huntington. Distribución del espectro clínico. Porcentaje. Asturias, 2008.**



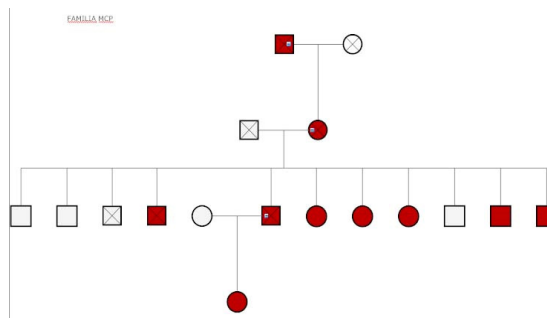
En el momento de finalización del estudio habían fallecido 10 personas (20%).

**Genogramas:**

Es muy característico de esta enfermedad que en una misma familia haya varios afectados. Hemos detectado una familia con 11 casos. Como ejemplo de este agrupamiento familiar, del total de casos, 26 personas proceden de tres familias no asturianas que emigraron hace varias décadas a Asturias al trabajo de la minería

(una de Jaén y dos de Galicia). En estos casos hay varias generaciones afectadas y no ligadas al sexo.

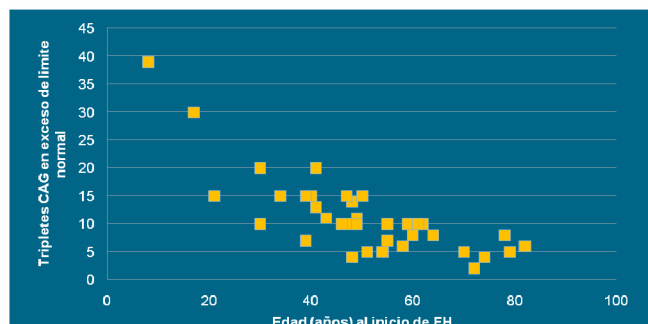
**Enfermedad de Huntington. Ejemplo de genograma de un caso. Asturias, 2008.**



**Relación repeticiones CAG-precocidad de inicio:**

Como comentamos una característica de la enfermedad es la relación directa entre ambos parámetros. El promedio de repeticiones CAG (criterio diagnóstico: >35) en todos los casos fue de 47 (DE 12,8) con un máximo de 78. En Asturias, se ha encontrado como gran factor de predicción de la aparición temprana de la EH en el caso de número de repeticiones CAG: coeficiente correlación Pearson: -0,61 (p<0,0001), coeficiente correlación Spearman: -0,73 (p<0,0001).

**Enfermedad de Huntington. Correlación entre nivel de tripletes CAG en el momento del diagnóstico y edad al inicio de síntomas. Asturias, 2008.**



**Resumen:**

Con este estudio nos hemos aproximado al conocimiento de los patrones de presentación de la EH en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal) así como sus factores de riesgo. En suma: es una enfermedad de baja incidencia y prevalencia, enfermedad más frecuente en hombres en edades medias, con gran duración del proceso y alta frecuencia en familiares, que genera gran discapacidad social, familiar y funcional, en la que un consejo genético precoz a las familias con casos puede ayudar así como un diagnóstico precoz previo a la implantación o en primeras fases de la gestación. No existen, en la actualidad, medidas preventivas de retrasar inicio de enfermedad, ni de tratamientos etiológicos, siendo los tratamientos sintomáticos poco útiles.

**Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**

**Informe realizado por Pedro Margolles.**  
Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Oviedo