

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Neurología.

Trabajo:
Enfermedad de Huntington.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:
Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y Grupo:
6° "A"

**Comitán de Domínguez, Chiapas 03 de septiembre del
2021.**

Enfermedad de Huntington.

La enfermedad de Huntington es una enfermedad hereditaria que provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro, las personas nacen con el gen defectuoso pero los síntomas no aparecen hasta después de los 30 o 40 años, los síntomas iniciales de esta enfermedad, pueden incluir movimientos descontrolados, torpeza y problemas de equilibrio. Más adelante puede impedir caminar, hablar, y tragar (Algunas personas dejan de reconocer a sus familiares), otros están conscientes de lo que los rodea y pueden expresar emociones.

Esta enfermedad la cual afecta al área motora y tiene un componente psiquiátrico muy importante, incluso el componente psiquiátrico suele aparecer mucho antes que el componente motor, incluyendo se menciona entre 2 y 20 años y se produce cambios en:

- Caracter
- Irritabilidad
- Conducta explosivos (en ocasiones).
- Conducta agresiva
- Puede afectar el área sexual
- Puede producir desinhibición.
- Afecta al estado de ánimo.

Epidemiología.

Prevalencia en Tasmania, Escocia y Venezuela, con una incidencia de suicidio alta 5 y 7% de los casos.

Sintomas:

- Deterioro cognitivo. (Afecta a la memoria, la atención, riqueza de lenguaje, capacidad para la contabilidad.)
- Dificultad para deglutir.
- Disfagia.
-

Si uno de los padre presenta esta enfermedad, los hijos tienen un 50% de posibilidades de tener esta enfermedad, por herencia. Un análisis de sangre puede indicar si tiene el gen de la enfermedad y si la desarrollará.

La consejería genética puede ayudar a evaluar los riesgos y los beneficios de someterse al análisis.

Historia.

Esta enfermedad debe su nombre a George Huntington médico que realizó la primera prueba y descripción clínica completa en 1872 e identificó su carácter hereditario, logró identificar su carácter hereditario al estudiar y seguir a una serie de familias que habían investigado, su abuelo y padre en New York, un exhaustivo estudio de los árboles genealógicos de estas familias, le permitió demostrar que el origen de esta transmisión habían sido 2 hermanas que habían llegado en 1930 a Boston, Estados Unidos Americanos, desde Inglaterra.

En el siglo 3 siguientes los mil descendientes de estos hermanos padecieron la enfermedad, hoy en día sabemos, que el origen de la enfermedad surgió en el Oeste de Europa, Francia, Alemania y Holanda y posteriormente se dispersó hacia Inglaterra y América, en las poblaciones asiáticas y africanas la incidencia es mucho menos.

La enfermedad de Huntington tiene en general una presentación clínica y a pesar de que la tasa de mutaciones de este gen es muy baja, con frecuencia tienen descendencia antes de saber si son portadores de la mutación.

Que la enfermedad se presente de forma tardía, reduce el efecto de las lesiones naturales con el gen defectuoso y explica su frecuencia en la población.

La mutación se encuentra en el primer axón del gen HTT, se origina por la expansión anómala, repetición de 3 nucleótidos CAG (Citosinas, Guanina y adenina), el número de repeticiones de triplete CAG, está relacionado en proporción directa con la gravedad de los síntomas y es inversamente proporcional a la edad de presentación.