

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

Neurología.

Trabajo:

Enfermedad de Huntington (artículo).

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 06 de septiembre del 2021.

Enfermedad de Huntington:

DÍA	MES	AÑO

La Enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo progresivo autosómico dominante que se caracteriza típicamente por un trastorno del movimiento, que incluye corea, deterioro cognitivo y cambios de comportamiento que conducen a una discapacidad cada vez mayor, y en última instancia, a la muerte. Los pacientes suelen desarrollar los primeros síntomas entre los 30 y los 40 años. Sin embargo, al inicio en una pequeña proporción de sujetos es antes de los 20 años, o después de los 70 años.

Características clínicas:

La EH se caracteriza por una triada de trastornos del movimiento, deterioro cognitivo y cambios de comportamiento. Aunque la corea es el trastorno del movimiento prototípico en la EH y generalmente se presenta en la edad media o en la vejez, el espectro completo de deterioro motor en la EH incluye anomalías del movimiento acrob, características parkinsonianas y distonias. Particularmente en la EH juvenil: mioclonias, tics, ataxia, disortia y disfagia y espasticidad con hiperreflexia y respuestas plantares extensoras.

Con la progresión de la enfermedad, la corea a menudo es reemplazada por distonias o características parkinsonianas acineto-rígidas. Un estudio demostró que la distonía se encuentra en más del 90% de los pacientes con HD, aunque rara vez se vuelve tan prominente como en las distonias idiopáticas.

Un estudio reciente demostró que las caídas son un problema clínico importante en la EH, ocurren en el 60% de los pacientes y están correlacionados con déficits motores, deterioro cognitivo y cambios del comportamiento.

La EH es implacablemente progresiva y la muerte ocurre de 15 a 20 años después del inicio de los síntomas con una progresión particularmente rápida en la variante juvenil de Westphal. Los pacientes con EH en etapa terminal suelen ser rígidos y acinéticos, dementes y mudos. La inmovilidad y la disfagia a menudo provocan neumonía por aspiración, la causa más común de muerte en estos pacientes.

Etiología y patogénesis

La enfermedad de Huntington es causada por una expansión repetida de trinucleótidos (CAG) en el gen que codifica la huntingtina en el cromosoma 4p16.3; la función exacta de la huntingtina normal aún se desconoce y se expresa ampliamente en el cerebro humano.

La longitud de repetición CAG normal en el gen de la EH es de 35 o menos, expansiones de 40 o más causan HD con penetrancia completa. Los individuos con 36 a 39 repeticiones también pueden desarrollar HD, pero la penetrancia es incompleta. La evidencia actual sugiere que la formación de agregados de huntingtina no es la principal responsable de la pérdida neuronal en la EH. Las hipótesis alternativas sugeridas incluyen desregulación transcripcional, excitotoxicidad, metabolismo energético alterado, transporte axonal alterado y transmisión sináptica alterada.

La neurodegeneración en la enfermedad afecta de manera que es más prominente al cuerpo estriado con pérdida de neuronas grandes, y se caracteriza por la presencia de cuerpos de inclusión intranucleares que consisten en fibrillas de tipo amiloide que contienen huntingtina mutante, ubiquitina, sinucleína y otras proteínas.

Gestión:

Hasta la fecha no existe un tratamiento eficaz para modificar el curso implacablemente progresivo de la EH.

Es necesario un tratamiento sintomático de la corea si causa discapacidad funcional o vergüenza social.

Un principio que generalmente guía la elección de los agentes antioréicos es su capacidad para bloquear poderosamente los receptores D₂.

Con la excepción de la amantadina, todos los fármacos eficaces para proporcionar una mejoría sintomática de la corea tienen una alta afinidad por esta familia de receptores de dopamina, lo que explica porque los agentes atípicos, como la **quetiapina** y la **clozapina**, se utilizan a menudo para tratar la psicosis en pacientes con trastornos del movimiento, generalmente son eficaces para controlar la corea.

Antipsicóticos atípicos como la **olanzapina**, **quetiapina** y **risperidona** pueden reducir suficiente y al menos transitoriamente los movimientos coreicos, pero generalmente son menos potentes que los neurolepticos típicos.

Si los neurolepticos típicos son eficaces para reducir la corea, a menudo se asocian neurolepticos con efectos secundarios inaceptables como sedación, reacción distónica aguda, discinesia tardía, y parkinsonismo.

La corea de leve a moderada en la EH también puede responder a antagonistas del glutamato como la amantadina.