

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

Neurología.

Trabajo:

Resumen enfermedad de Huntington (video).

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6° "A"

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

Enfermedad de Huntington

DÍA	MES	AÑO

La enfermedad de Huntington es una enfermedad hereditaria, progresiva, irreversible, y que en este momento no tiene un tratamiento curativo. Es una 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, incluso se menciona entre 2 y 20 años y se produce cambios en:

- Carácter.
- Irritabilidad.
- Conductas explosivas (en ocasiones).
- Conductas agresivas.
- Puede afectar al área sexual.
- Puede producir desinhibición.
- Afecta al estado de ánimo.

Epidemiología:

Prevalencia: Tasmania, Escocia y Venezuela.

Incidencia de suicidio alta 5 y 7% de los casos.

Síntomas:

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

Historia:

Esta enfermedad debe su nombre a George Huntington médico que realizó la primera 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 hermanos, que habían llegado en 1630 a Boston, Estados Unidos, desde Inglaterra.

En los 3 siglos siguientes los mil descendientes de estos hermanos padecían 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, América y Australia, en las poblaciones asiáticas y africanas la incidencia es mucho menor.

Todo esto se explica por lo que en genética se conoce como el "efecto del fundador" que se da cuando una familia comienza a reproducirse mucho y eleva la frecuencia de la enfermedad.

La enfermedad de Huntington tiene en general una presentación clínica tardía y a pesar de que la tasa de mutaciones de este gen es muy baja, con frecuencia tienen dependencias 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.

En tan solo 4 años, en 1983 consiguieron identificar la localización del gen en el cromosoma 4 en el brazo corto, muy cerca del telómero. La localización del cromosoma había sido relativamente fácil, pero el gen concreto de esta enfermedad el gen de la Huntingtina, no se localizó hasta 1993.

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

A partir de 40 tripletes de CAG o más repeticiones se produce la enfermedad de Huntington, ya que la población sana presenta de 11-45 copias de CAG, es menor de 35 la mayoría entre 15 y 16. Cuando las repeticiones se encuentran entre 36-39 se incluyen en una zona de solapamiento de la población sana o enferma. En este caso el diagnóstico puede llegar a hacer ambiguo, de penetrancia incompleta.

La repetición del triplete CAG entre 36 y 39 pueden transmitir la enfermedad a la siguiente generación, ya que el número de repeticiones es muy inestable y puede llegar a aumentar hasta inducir la enfermedad.

Fenómeno de la anticipación:

Conforme van pasando las generaciones el número de tripletes CAG se amplía, eso hace que la enfermedad se manifieste antes y más agresivamente en las futuras

[Empty box for notes]

DÍA	MES	AÑO

generaciones.

Variante juvenil: Se presenta entre el 5 y 10% de todos los casos, los primeros síntomas aparecen antes de los 20 años y sigue un curso clínico más grave que en la del adulto, presentan inicialmente trastornos de conducta y dificultades del aprendizaje. La demencia se encuentra presente en las etapas pre tempranas de la enfermedad, son frecuentes las convulsiones, ataxia, pérdida de peso, corea.

Variante infantil: Poco frecuente, aparece antes de los 10 años de edad, su evolución clínica es rápida, los problemas de aprendizajes son muy severos, alrededor del 10% de los enfermos presentan un inicio tardío. Los primeros síntomas aparecen más allá de los 60 años y la enfermedad muestra una progresión más lenta.