



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**  
NEUROLOGÍA

**TRABAJO:**  
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (VIDEO YOUTUBE)

**DOCENTE:**

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

**ALUMNO (A):**

YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 03 DE SEPTIEMBRE DEL 2021.

## ENFERMEDAD DE HUNTINGTON O COREA DE HUNTINGTON.

La enfermedad de Huntington o Corea de Huntington es un trastorno neurodegenerativo hereditario, autosómico dominante, del SNC, esta enfermedad se manifiesta en el adulto entre los 30 y 50 años de edad, aunque también existe manifestaciones en los jóvenes con un porcentaje del 5 al 10%, con un inicio antes de los 20 años y también se manifiesta de manera tardía al rededor de un 10%, después de los 60 años. Esta enfermedad se caracteriza por la asociación de trastornos motores como es el síndrome coreico, distonias, trastornos posturales que provocan caídas, disartria y trastornos de la deglución, también se manifiesta trastornos cognitivos, psiquiátricos y conductuales, así como también cambios de carácter, síndrome depresivo y en ocasiones trastornos psicóticos.

Los síntomas evolucionan hacia un empeoramiento progresivo como agravarse y estar en prostración en cama y caquexia; sin embargo, la evolución es diferente en cada paciente y caso, ya que el diagnóstico es genético y preimplantacional, es la estrategia más inteligente para erradicar esta enfermedad y el inmenso sufrimiento que llevan o sufren tanto los pacientes así como también los familiares.

La Corea de Huntington es una enfermedad progresiva e irreversible y hasta el momento no hay tratamiento alguno principalmente afecta al área motora y tiene un componente psiquiátrico, se producen cambios en el carácter de los

Pacientes, son más irritables, conductas explosivas, conductas agresivas, también tiene afectación a nivel sexual y produce una inhibición considerable. Existe una incidencia de suicidio alto, aproximadamente el 5 y 7% de muertes por corea de Huntington son por suicidios. También produce un deterioro cognitivo el cual afecta la memoria, atención, lenguaje, capacidad intelectual, el cual afecta la vida cotidiana del paciente y como este deterioro es cognitivo puede causar una demencia a largo plazo.

Un síntoma muy limitante es la dificultad para deglutir o tragar y la disfagia produce muertes por neumonías por bronco-aspiración.

Esta enfermedad tiene el nombre de (John) George Huntington quien la describió en 1871, el cual hizo la primera descripción clínica e identificó el carácter hereditario. El origen de esta enfermedad surgió en 2 hermanos, principalmente descendieron en Francia, Alemania y posteriormente se distribuyó a Inglaterra, América y Australia. Esta enfermedad tiene una presentación clínica tardía y aunque la tasa de mutación de este gen es muy baja, se sabe que tienen descendencia después de saber que son portadores de esta mutación, la manifestación tardía reduce el efecto de la selección natural del gen defectuoso y explica la frecuencia en la población.



La variante infantil aparece antes de los 10 años, la evolución clínica es muy rápida + los síntomas de evolución rápida así también los problemas de aprendizaje son severos.

Aproximadamente el 10% presentan un inicio tardo, el cual los primeros síntomas aparecen después de los 60 años y la enfermedad es más lenta.

Esta enfermedad no tiene tratamiento curativo.

La mayor tasa de prevalencia se presenta en la Isla de Tasmánia, en el sur de Australia, en Escocia, y en Venezuela. En 1983, se localizó o se identificó la localización del gen en el cromosoma 4, en el brazo corto, muy cerca del telómero. En 1993 se localizó el gen de la Huntingtina, por lo tanto la mutación se localiza en el exón del gen HD. Se origina por la expansión binomial de una repetición de trinucleótidos CAG (Citosina, Adenina y Guanina), el número de repeticiones del triplete CAG está relacionado con una proporción directa con la gravedad de los síntomas y es inversamente proporcional a la edad de presentación y solo cuando hay 40 o más repeticiones se produce la enfermedad de Huntington, la genética es de tipo autosómico.

El fenómeno de la anticipación, conforme van pasando las generaciones, el número de tripletes CAG se amplían y eso hace que la enfermedad se manifieste antes y más agresivamente en las futuras generaciones. Aunque existe una variante juvenil de la enfermedad de Huntington que representa entre el 5-10% de todos los casos, el cual los primeros síntomas aparecen antes de los 20 años y se presenta un curso clínico más grave que la forma clásica o del adulto. Inicialmente presentan trastornos de conducta y dificultades en el aprendizaje, el trastorno motor se manifiesta en ocasiones, es hiposintético y bradicinético con componentes distónicos, la demencia se presenta en etapas tempranas de la enfermedad, convulsiones ataxia y pérdida de peso, la corea aparece en la 2da década.