



Mi Universidad

Dayra Azucena Márquez Cruz

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre

Síndrome de Huntington

Comitán De Domínguez Chiapas 22 de Noviembre Del 2024.

➤ Introducción

Es causada por una mutación genética en el brazo corto del cromosoma 4 que produce una repetición excesiva de una parte del ADN, llamada repetición CAG. Esta mutación provoca que se produzca una forma alterada de la proteína huntingtina, lo que lleva a la muerte de neuronas en algunas áreas del cerebro.

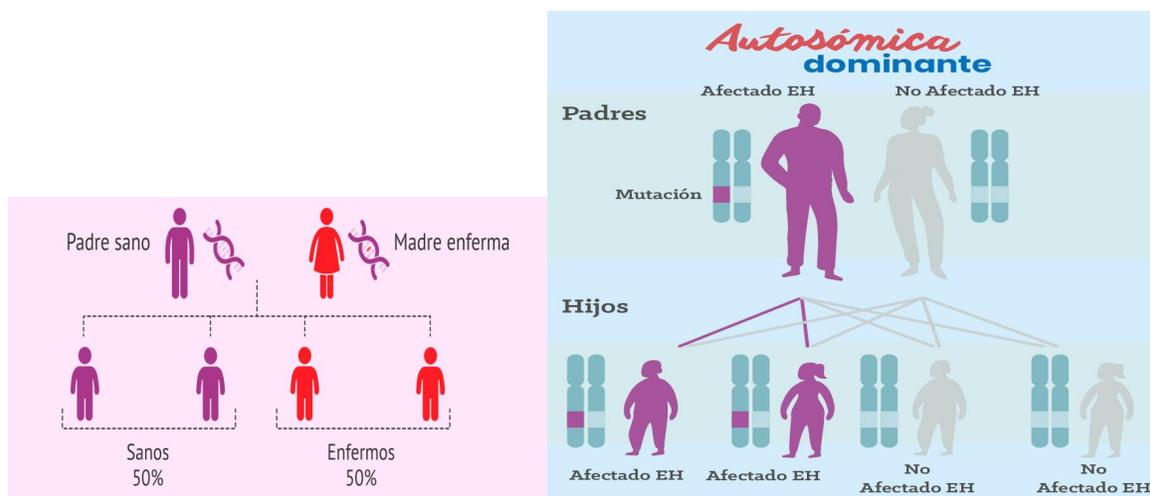
El síndrome de Huntington es una enfermedad hereditaria que provoca un desgaste de algunas células nerviosas del cerebro. Las personas nacen con el gen defectuoso pero los síntomas no aparecen hasta después de los 30 o 40 años.

Los síntomas iniciales de esta enfermedad pueden incluir movimientos descontrolados, torpeza y problemas de equilibrio. A futuro esta enfermedad 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 sus emociones.

La enfermedad se transmite de padres a hijos. Si uno de sus padres tiene la enfermedad de Huntington, se tiene un 50% de posibilidades de tenerla.

Si la afección se presenta antes de los 20 años, recibe el nombre de enfermedad de Huntington juvenil. Cuando la enfermedad de Huntington se presenta de manera temprana, los síntomas pueden ser diferentes y es posible que la enfermedad progrese más rápido.



➤ Clínica

- Movimientos faciales, como muecas.
- Movimientos espasmódicos rápidos y súbitos.
- Movimientos lentos e incontrolables (Brdicinesia).
- Rigidez muscular o contracturas musculares.
- Movimientos oculares lentos o inusuales.
- Marcha inestable y amplia.
- Dificultad para caminar o mantener la postura y el equilibrio.
- Dificultad para deglutir.
- Ansiedad y depresión.
- Desorientación o confusión.
- Pérdida de la memoria.
- Cambios en el lenguaje.
- Perdidas de habilidades cognitivas.
- Cambios de comportamiento y personalidad.



➤ Diagnostico por laboratorio:

- Análisis de sangre: Este estudio detecta la presencia de la mutación genética responsable de la enfermedad.

➤ Otros tipos de diagnosticos:

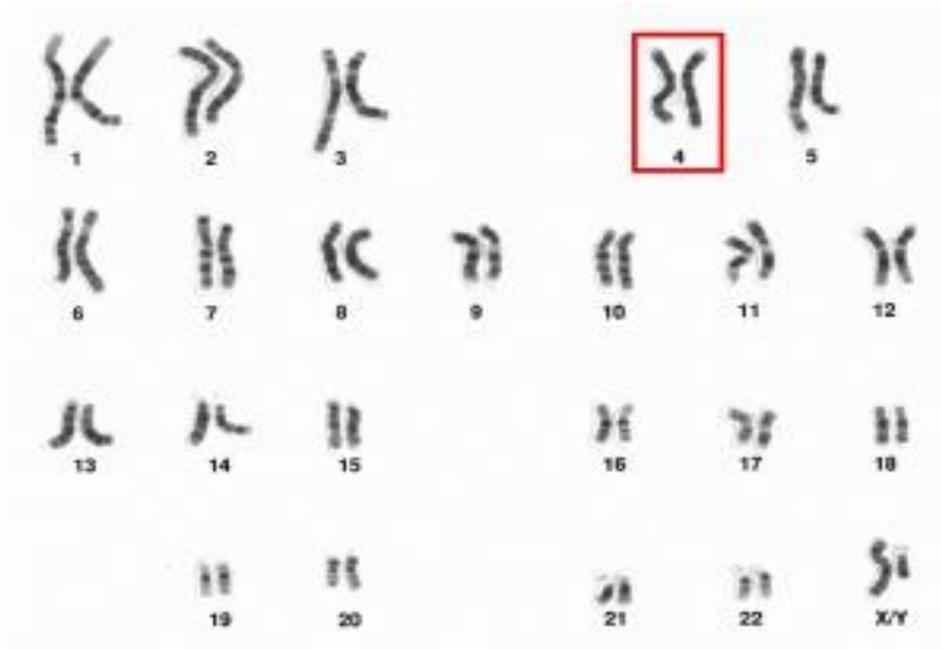
- Antecedentes familiares: Si un familiar tiene la enfermedad, es probable que la persona también la tenga.
- Examen físico: Se evalúa el equilibrio, la capacidad de caminar y el pensamiento.
- Pruebas neurológicas: Se realizan pruebas para evaluar la salud mental.

➤ Tratamiento

No existe cura para la enfermedad de Huntington. No hay una forma conocida de detener el empeoramiento de la enfermedad.

Algunos fármacos, la fisioterapia y la terapia pueden reducir los síntomas y ayudar a la persona a valerse por sí misma por el mayor tiempo posible.

➤ Cariotipo



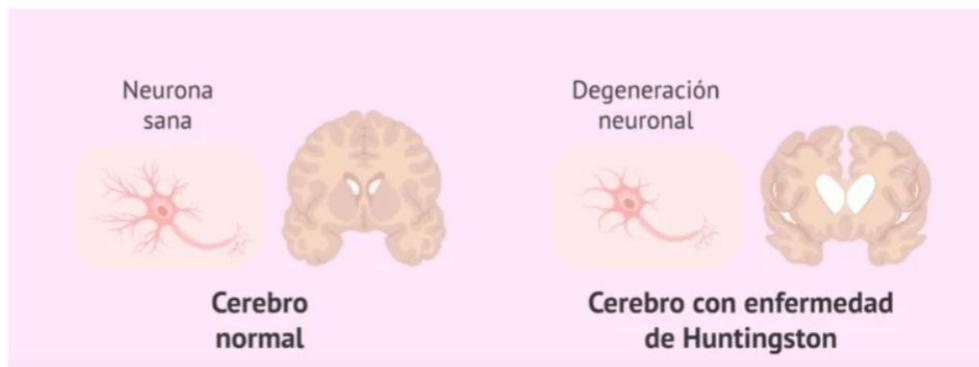
➤ Artículo científico

Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento.

Síndrome de Huntington: revisión bibliográfica y actualización.

RECIBIDO: 10/07/2020 ACEPTADO: 26/08/2020 PUBLICADO: 15/10/2020.

Huntington es un desorden neurodegenerativo raro en nuestra sociedad, que afecta el sistema nervioso central (SNC) y se caracteriza por demencia, disturbios psiquiátricos, de comportamiento y movimientos involuntarios (corea de Huntington). Afecta en su mayoría a los pacientes de piel blanca y la edad aproximada de inicio está entre los 30-50 años; sin embargo pueden darse casos en los que inicie a los 20 años (enfermedad de Huntington juvenil). El síndrome de Huntington (SH) es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, causada por una elongación repetida del CAG en el cromosoma en el gen Huntingtine. Para su diagnóstico, nos basamos en los síntomas y signos clínicos y lo confirmamos con una determinación de ADN. El diagnóstico prenatal es posible mediante una amniocentesis. Debemos tener en cuenta que, aunque no existe cura para esta enfermedad, si existen tratamientos que mejoren la calidad de vida de los pacientes afectados. El objetivo de este estudio es consolidar las teorías actuales asociadas al SH. Esta revisión fue elaborada mediante un análisis minucioso de artículos informáticos indexados en fuentes de información médica: Pubmed, Medline, Pubmed Central; siendo un estudio documental bibliográfico. Es de vital importancia, tener un estudio referente a esta enfermedad en el cual se pueda entender de una manera precisa la fisiopatología; para posteriormente, dar un buen tratamiento sintomatológico a los pacientes con SH.



➤ Bibliografía:

- Fernández M, Grau C, Trigo P. Impacto de la enfermedad de Huntington en la Familia, 30 de Junio de 2020.
- Andrich J y Jörg T. "Enfermedad de Huntington", *Mente y Cerebro*, 17, 2006, págs. 78-82.
- Vallejo Zambrano, C. R., Steinzappir Navia, M. A., Ávila Meza, S. A., Azua Zambrano, M. C., Zambrano Vásquez, K. B., & Chumo Rivero, M. E. (2020). Síndrome de Huntington: revisión bibliográfica y actualización. *RECIMUNDO*, 4(4), 392- 398. [https://doi.org/10.26820/recimundo/4.\(4\).octubre.2020.392-398](https://doi.org/10.26820/recimundo/4.(4).octubre.2020.392-398).