

Universidad del sureste universidad
Campus Comitan
Licenciatura en medicina humana

Materia:

Biología molecular en la clínica

Nombre del trabajo

Ensayo sobre síndrome de huntington

Alumno:

Óscar Manuel Moreno Maza

Grupo

A

Grado

8

Docente:

Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Comitan de Dominguez a 8 de marzo del 2025

Índice

Portada	1
Índice	2
Introducción	3
Definición	4
Epidemiología.....	4
Etiología	4
Fisiología	5
Fisiopatología.....	5
Clínica	6
Diagnostico	7
Tratamiento	7
Conclusión	8
Bibliografía.....	10

EL SÍNDROME DE HUNTINGTON: UNA ENFERMEDAD NEURODEGENERATIVA HEREDITARIA

Introducción

La enfermedad de Huntington es un trastorno hereditario que provoca la degeneración progresiva de células nerviosas en ciertas áreas del cerebro, especialmente en los ganglios basales, como el núcleo caudado y el putamen. Esta degeneración afecta funciones motoras, cognitivas y emocionales, manifestándose típicamente entre los 35 y 40 años de edad.

Los síntomas iniciales suelen ser sutiles e incluyen movimientos involuntarios rápidos en la cara, el tronco y las extremidades. Con el tiempo, estos movimientos se vuelven más evidentes y afectan la coordinación y la capacidad para realizar actividades cotidianas. Además, pueden presentarse contracciones musculares breves y rápidas que provocan sacudidas repentinas en partes del cuerpo. A medida que la enfermedad avanza, se observan dificultades significativas en la marcha, el habla, la deglución y otras funciones motoras.

Las alteraciones mentales y emocionales también son comunes, apareciendo frecuentemente antes o junto con los síntomas motores. Estas pueden incluir irritabilidad, agitación, pérdida de interés en actividades habituales y dificultades en el autocontrol y la memoria. La progresión de la enfermedad conduce a un deterioro significativo de la calidad de vida y, eventualmente, a la muerte.

El diagnóstico se basa en la evaluación de los síntomas, los antecedentes familiares y pruebas genéticas que confirman la presencia del gen anormal responsable de la enfermedad. Aunque no existe una cura, los tratamientos disponibles buscan aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los afectados.

Definición

El síndrome de Huntington es un trastorno neurológico hereditario causado por una mutación en el gen HTT, ubicado en el cromosoma 4. Este gen codifica la proteína huntingtina, que juega un papel crucial en la función neuronal. Cuando el gen presenta una expansión anormal de repeticiones CAG, la proteína resultante se vuelve tóxica, desencadenando la degeneración neuronal progresiva.

La enfermedad se transmite de manera autosómica dominante, lo que significa que un individuo con una copia del gen mutado tiene un 50% de probabilidad de heredarlo a su descendencia. Su progresión es irreversible y, aunque existen tratamientos sintomáticos, aún no se ha descubierto una cura definitiva.

Epidemiología

El síndrome de Huntington tiene una prevalencia que varía según la región geográfica y el grupo étnico. En poblaciones de ascendencia europea, se estima que afecta a entre 5 y 10 personas por cada 100,000 habitantes. En cambio, en poblaciones asiáticas y africanas, la prevalencia es menor.

La enfermedad suele manifestarse entre los 30 y 50 años de edad, aunque en algunos casos puede aparecer antes de los 20 años (Huntington juvenil) o después de los 60 años. En general, su evolución progresa durante un período de 10 a 25 años, con un deterioro gradual de las funciones motoras, cognitivas y emocionales.

Etiología

El síndrome de Huntington es causado por la expansión anómala de repeticiones del triplete CAG en el gen HTT. En individuos sanos, este triplete se repite entre 10 y 35 veces. Sin embargo, en pacientes con la enfermedad, el número de repeticiones es superior a 36, y en casos graves, puede superar las 60 repeticiones.

Este fenómeno de expansión genética está asociado con la anticipación genética, lo que significa que en generaciones sucesivas, la enfermedad puede manifestarse a edades más tempranas y con síntomas más severos. La transmisión es autosómica dominante, por lo que solo una copia del gen mutado es suficiente para desarrollar la enfermedad.

Fisiología

La proteína huntingtina es esencial para diversas funciones celulares en el sistema nervioso. Participa en la regulación del transporte intracelular, la señalización neuronal y la supervivencia celular. En condiciones normales, esta proteína facilita la comunicación entre neuronas y contribuye a la estabilidad del citoesqueleto neuronal.

La huntingtina normal también desempeña un papel en el desarrollo embrionario del cerebro. Sin embargo, cuando la proteína es anómala debido a la mutación en el gen HTT, pierde sus funciones protectoras y se vuelve tóxica, desencadenando la muerte neuronal progresiva en los ganglios basales.

Fisiopatología

La fisiopatología del síndrome de Huntington está marcada por la neurodegeneración progresiva en el sistema nervioso central, particularmente en los ganglios basales y la corteza cerebral.

El daño neuronal ocurre principalmente en el núcleo caudado y el putamen, dos estructuras cerebrales involucradas en el control del movimiento y la regulación de funciones cognitivas. La acumulación de huntingtina mutada induce procesos patológicos como el estrés oxidativo, la disfunción mitocondrial y la excitotoxicidad, lo que provoca la muerte neuronal progresiva.

Clínica

Los síntomas del síndrome de Huntington pueden dividirse en tres categorías principales:

Trastornos motores

Uno de los síntomas más característicos es la corea, que consiste en movimientos involuntarios, rápidos e incontrolables. Estos movimientos pueden afectar las extremidades, la cara y el tronco, interfiriendo con la coordinación y el equilibrio.

En las etapas avanzadas, los pacientes pueden desarrollar rigidez, bradicinesia y distonía, lo que limita su movilidad y les dificulta realizar actividades cotidianas.

Deterioro cognitivo

El deterioro cognitivo afecta la memoria, la atención y la capacidad de tomar decisiones. Con el tiempo, los pacientes pueden experimentar dificultades para organizar tareas, resolver problemas y comunicarse eficazmente.

En las últimas etapas de la enfermedad, se desarrolla una demencia progresiva que limita significativamente la autonomía del paciente.

Síntomas psiquiátricos

Los síntomas psiquiátricos incluyen depresión, ansiedad, irritabilidad y cambios de personalidad. Algunos pacientes presentan episodios de agresividad o conductas compulsivas. En casos graves, pueden desarrollar alucinaciones y psicosis.

Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Huntington se basa en la combinación de historia clínica, evaluación neurológica y pruebas genéticas.

Evaluación clínica

Los médicos evalúan la presencia de síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos. Además, el antecedente familiar es un factor clave para sospechar la enfermedad.

Pruebas genéticas

El análisis del gen HTT mediante pruebas genéticas confirma la presencia de la mutación. Este examen permite determinar el número de repeticiones CAG y predecir el riesgo de desarrollar la enfermedad en personas asintomáticas.

Neuroimagen

Las técnicas de neuroimagen, como la resonancia magnética (RMN) y la tomografía por emisión de positrones (PET), pueden revelar la atrofia del núcleo caudado y otras estructuras cerebrales afectadas en las etapas avanzadas.

Tratamiento

Actualmente, no existe una cura para el síndrome de Huntington, pero los tratamientos disponibles pueden aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida del paciente.

Tratamiento farmacológico

- Tetrabenazina y deutetrabenazina: utilizadas para reducir la corea.
- Antipsicóticos atípicos: como la risperidona o la quetiapina, para controlar síntomas psiquiátricos.

- Antidepresivos y ansiolíticos: empleados en el manejo de la depresión y la ansiedad.

Terapias de apoyo

- Fisioterapia: ayuda a mejorar la movilidad y prevenir complicaciones musculares.
- Terapia ocupacional: contribuye a mantener la independencia en las actividades diarias.
- Terapia del habla: aborda los problemas de comunicación y deglución.

Investigaciones actuales

Se están desarrollando terapias experimentales como los oligonucleótidos antisentido (ASO), que buscan reducir la producción de huntingtina mutada. También se están explorando técnicas de edición genética como CRISPR-Cas9 para corregir la mutación en el gen HTT.

Conclusión

El síndrome de Huntington es una enfermedad devastadora que afecta tanto a los pacientes como a sus familias. Su origen genético y su evolución progresiva representan un desafío médico significativo.

Si bien no existe una cura en la actualidad, los avances en genética y neurociencia ofrecen esperanza para el desarrollo de tratamientos modificadores de la enfermedad. La investigación continua y el apoyo a los pacientes son clave para mejorar la calidad de vida de quienes padecen este trastorno.

Bibliografía

Rajput, A., & Noyes, E. (2024, 9 febrero). *Enfermedad de Huntington*. Manual MSD Versión Para Público General. <https://www.msmanuals.com/es/hogar/enfermedades-cerebrales-medulares-y-nerviosas/trastornos-del-movimiento/enfermedad-de-huntington>