

Prevención, Tratamiento y Síntomas de la Enfermedad de Huntington (corea de Huntington)

INTRODUCCION

En el pasado, no se diagnosticaba como tal (de ahí el problema de que muchos individuos no sean conscientes de sus antecedentes familiares, a pesar de que su padre muriera de "se puso tonto de la cabeza"). En el medievo, se le conocía como «el baile de San Vito» sobre todo debido a sus movimientos espasmódicos que dificultan la marcha y que asemejan una suerte de baile. Fue descrita por George Huntington en 1872. Existen comunidades enteras en el continente americano en la cual la enfermedad es un mal endémico (debido a que la traían consigo los primeros colonizadores).

El hallazgo de su origen genético se publicó por primera vez en la revista Nature en 1982, por el equipo de genética de la Facultad de Medicina de la Universidad de Harvard, Boston. El artículo identifica el cromosoma 4 como responsable de la enfermedad.

¿QUÉ ES?

La enfermedad de Huntington es una condición hereditaria caracterizada por movimientos corporales anormales, demencia y problemas psiquiátricos. La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa que afecta regiones específicas del cerebro llamadas ganglios basales. Se presenta normalmente entre los 30 y los 50 años de edad, aunque los síntomas se pueden desarrollar a cualquier edad. La enfermedad produce alteración cognoscitiva, psiquiátrica y motora, de progresión muy lenta, durante un periodo de 15 a 20 años. La enfermedad de Huntington es hereditaria en una forma autosómica dominante, lo cual significa que cualquier niño en una familia en la cual uno de los progenitores esté afectado, tiene un 50% de probabilidad de heredar la mutación que causa la enfermedad.

También denominada corea de Huntington, es una enfermedad genética, de tipo neurológico y naturaleza degenerativa. El gran problema de esta enfermedad es que, a pesar de ser genética, no empieza a manifestarse hasta mediana edad, lo cual impide el diagnóstico precoz y el consejo genético para evitar que los descendientes del afectado la padezcan (con lo cual, puede que al hijo le sea diagnosticada la enfermedad poco después que al padre, y sea testigo.

CAUSAS, FACTORES DE RIESGO

La enfermedad de Huntington es un trastorno progresivo que ocasiona debilitamiento (degeneración) de las células nerviosas en el cerebro.

El defecto genético se encuentra a nivel del cromosoma 4. Afecta a una proteína de función desconocida y expresión en numerosos tejidos, llamada Huntintina. El defecto se debe a una expansión de tripletes CAG (que codifica para glutamina). En la secuencia original hay 34 repeticiones, y en la enfermedad, más de 40. Aunque todavía no están establecidas completamente las bases fisiopatológicas de la enfermedad, se cree que esas "colas adicionales de glutamina", hace que las proteínas interraccionen entre sí de manera hidrofóbica, y se facilite la formación de precipitados y acúmulos proteicos, especialmente en el cerebro.

El número de repeticiones correlaciona con la gravedad de los síntomas, y es inversamente proporcional a la edad de presentación. En este tipo de enfermedades por expansión de tripletes, es frecuente que un ligero incremento en el número de repeticiones no produzca la enfermedad, pero que ese incremento se transmita a las generaciones futuras, produciéndose, en cada gametogénesis, un incremento en el número de repeticiones, hasta finalmente inducir la enfermedad.

En el momento en que está establecida, la herencia es autosómica dominante (es decir, cada descendiente tiene un 50% de posibilidades de heredar la enfermedad). Una de las características de este tipo de enfermedades de expansión de tripletes es la anticipación génica, es decir, conforme van pasando las generaciones, el número de repeticiones se amplía, y eso hace que la enfermedad se manifieste antes y más agresivamente en las generaciones futuras.

La enfermedad puede presentarse cada vez más temprano y de manera más severa en cada generación subsiguiente afectada, ya que el número de copias puede aumentar. Se presenta pérdida progresiva de la función mental que involucra cambios de personalidad y pérdida de las funciones cognitivas como el juicio y el lenguaje. También se desarrollan movimientos faciales y corporales anormales, entre ellos, movimientos espasmódicos rápidos.

Con frecuencia, la causa de la muerte es la infección, aunque también es común el suicidio. El número de copias del gen puede determinar la gravedad, ya que puede haber personas con un bajo número de copias y movimientos anormales leves en una etapa tardía de su vida, además de que la progresión es lenta; mientras que otras presentan un número mayor de copias y son severamente afectadas a una edad temprana.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se realiza por medio de sospecha clínica, y confirmación por diagnóstico molecular. El examen puede mostrar demencia progresiva y movimientos coreiformes (parecidos a la corea). Los reflejos pueden ser anormales, la marcha es con frecuencia amplia y con "pavoneo" y el lenguaje puede ser dubitativo y con articulación pobre.

Algunos exámenes como la RM, TAC, PET o pruebas neuropsiquiátricas pueden ser inespecíficas, o reflejar la atrofia cerebral. Hoy en día, se aplican métodos para detectar las mutaciones específicas. Lleva aparejado siempre el consejo genético.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con esquizofrenia, corea familiar benigno, ataxias hereditarias, acantocitosis neural, enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Pick o enfermedad de Creutzfeldt Jakob.

SÍNTOMAS

Entre los síntomas más comunes en las personas que presentan esta enfermedad tenemos:

Cambios de comportamiento

1. irritabilidad, malhumor
2. inquietud, impaciencia
3. comportamientos antisociales
4. psicosis, paranoia, alucinaciones

Movimientos faciales, muecas

Necesidad de girar la cabeza para desplazar la mirada

Demencia progresiva

1. pérdida de la memoria
2. pérdida del juicio
3. cambios en el lenguaje
4. pérdida de otras funciones (capacidad para calcular, etc.)
5. cambios de personalidad
6. desorientación o confusión

Marcha inestable

Desarrollo progresivo de movimientos anormales (coreiformes)

1. movimientos espasmódicos rápidos y súbitos de los brazos, las piernas, la cara, el tronco
2. movimiento lento e incontrolable

COMPLICACIONES

1. Pérdida de la capacidad de autocuidado
2. Pérdida de la capacidad de interacción
3. Lesiones autoinflingidas o a otros
4. Aumento del riesgo de infecciones
5. Depresión

TRATAMIENTO

No existe cura para la enfermedad de Huntington y no hay forma conocida de detener la progresión del trastorno. El tratamiento se orienta a reducir la progresión de la enfermedad y a maximizar la capacidad funcional tanto como sea posible.

Los bloqueantes de dopamina (fenotiacina, haloperidol), son útiles para disminuir los trastornos motores. También se han usado otros medicamentos (amantidina, reserpina). Además, ha de existir un tratamiento de rehabilitación, psiquiátrico y psicológico, nutricional, y sobre todo, de apoyo social. Drogas como la tetrabenazina y amantidina se usan para tratar de controlar los movimientos adicionales. Hay evidencias que sugieren que la co-enzima Q10 puede disminuir mínimamente el progreso de la enfermedad.

Las enfermedades siquiátricas, la depresión y el suicidio son comunes durante la enfermedad de Huntington. Por lo tanto, es importante que los médicos y las personas que cuidan al paciente monitoreen los síntomas y sigan el tratamiento en la forma debida. Inicialmente, la señalización para recordar cosas y otras ayudas pueden mejorar la función de la memoria. Existe la necesidad de asistencia y supervisión progresivas y finalmente se puede requerir cuidado durante las 24 horas.

Actualmente existe el diagnóstico preimplantacional: en una fertilización in vitro, se analizará cuál de los embriones que se han comenzado a desarrollar presenta la enfermedad, y cuál no, implantando únicamente el sano, de tal manera que el hijo deseado no estará afectado por esta enfermedad.

PREVENCIÓN

Se puede recomendar asesoría genética si existen antecedentes familiares de la enfermedad de Huntington. La asesoría puede incluir análisis de ADN a varios miembros de la familia. Ya que son muy altas las posibilidades de que el hijo de una persona con la enfermedad de Huntington se vea afectado, las personas con el trastorno pueden considerar la posibilidad de adopción u otras formas de reproducción asistida, lo cual puede reducir la posibilidad de que la enfermedad sea transmitida a sus hijos.

CONCLUSIÓN

Por medio de la confección de este trabajo hemos podido conocer los diferentes tipos de enfermedades hereditarias que existen en el hombre, una de estas es la estudiada por nosotros la Enfermedad de Huntington, que es una de las enfermedades que producen gran cantidad de desordenes y es manifestada a edad de la pubertad de los adolescentes siendo esta enfermedad muy peligrosa ya que deja al enfermo que padece esta enfermedad imposiblemente incapaz de su autocuidado.

Esta enfermedad si no es tomada con seriedad y estudiada con sumo cuidado puede ser transferida de sus padres a sus hijos y si estos no se hacen los exámenes podrán padecerlas ya que existe una gran cantidad de probabilidad para padecerla, debido a las repeticiones de sus genes.

Esta como otras enfermedades deben ser tomadas con mayor seriedad por las personas, ya que todo adulto es responsable de las enfermedades hereditarias que padezcan sus hijos. Estos, deben velar por la salud y el bienestar de sus descendientes y la mejor manera es informándose sobre las enfermedades hereditarias que presentan.

BIBLIOGRAFÍA

LIBROS

- HUNTINGTON'S DISEASE, second edition; edited by Professor Peter S. Harper MA, DM,FRCP, published by Saunders
- A PHYSICIAN'S GUIDE TO THE MANAGEMENT OF HUNTINGTON'S DISEASE by Neal Ranen, Carol Peyser and Susan Folstein.
- UNA GUIA MEDICA PARA EL MANEJO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON by Neal Ranen, Carol Peyser and Susan Folstein
- HUNTINGTON'S DISEASE -clinical, genetical and epidemiological aspects by Dr. Sabine Siesling.

ENCICLOPEDIA

- MedlinePlus: Enciclopedia Médica
- Enciclopedia Microsof Encarta Biblioteca de consulta
- Enciclopedia en Línea Wikipedia

SITIOS DE INTERNET:

- http://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_de_Huntington
- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000770.htm>
- www.informacion.e-huntington.org/
- www.scn.es/cursos/tmovimiento/CAPITULO_X.htm
- www.discapnet.es/.../Castellano/Salud/Discapacidades/Discapacidades+Neurologicas/Enfermedad+de+Huntington/
- www.entornomedico.org/salud/saludyenfermedades/alfa-omega/huntington.html
- revistaplaneta.iespana.es/huntington.htm
- www.psiquiatria.com/bibliopsiquis/proxy.ats?item_type=articulos&item_cl=30202

[gallery link="file" columns="2"]