

¿Qué es la Enfermedad de Huntington?

Es una enfermedad neurológica crónica, que afecta en España acerca de 4.000 personas. De carácter hereditario, pueden heredarla tanto hombres como mujeres.

¿Cuál es la causa de la Enfermedad de Huntington (EH)? ¿Es una enfermedad hereditaria?

La [#enfermedaddeHuntington](#) es una [#enfermedadhereditaria](#) provocada por la mutación de un gen situado en el cromosoma 4 que se encuentra en todas las células del cuerpo. Este gen proporciona instrucciones para producir una proteína llamada Huntingtina (HTT). Aunque se desconoce la función de esta proteína, parece jugar un papel importante en las células nerviosas (neuronas) en el cerebro.

Los cromosomas contienen los genes. Cada gen es una secuencia de [#ADN](#) que codifica una determinada proteína. El ADN contiene la información genética que es traducida a una secuencia específica de aminoácidos que son las unidades que forman las proteínas.

La [#mutacióndelgen](#) involucra un segmento de ADN conocido como una repetición del trinucleótido CAG (citosina, adenina y guanina). Normalmente, el segmento CAG (responsable de formar el aminoácido glutamina) se repite de 10 a 35 veces dentro del gen. En las personas con enfermedad de Huntington, el segmento CAG se repite de 36 a más de 120 veces. Las

personas con 36 a 39 repeticiones de CAG pueden o no desarrollar los signos y síntomas de la enfermedad de Huntington, mientras que las personas con 40 o más repeticiones casi siempre desarrollan el trastorno.

El exceso de repeticiones del segmento CAG conduce a la producción de una versión anormalmente larga de la proteína Huntingtina.

Un aumento de las repeticiones del segmento CAG conduce a la producción de una versión anormalmente larga de la proteína huntingtina. La proteína alargada y anómala se corta en fragmentos tóxicos más pequeños que se unen y se acumulan en las neuronas, interrumpiendo las funciones normales de estas células. La disfunción y la eventual muerte de neuronas en ciertas áreas del cerebro son las responsables de la sintomatología típica de la enfermedad.

Un mayor número de repeticiones generalmente se asocia con un inicio más temprano de signos y síntomas. Este fenómeno se llama “anticipación”. Las personas con la forma de la enfermedad de Huntington de inicio en el adulto generalmente tienen de 40 a 50 repeticiones CAG en el gen, mientras que las personas con la forma juvenil del trastorno tienden a tener más de 60 repeticiones CAG.

Las personas que tienen 27 a 35 repeticiones CAG en el gen pueden no desarrollar la enfermedad, pero corren el riesgo de tener hijos que desarrollarán el trastorno. A medida que el gen se transmite de padres a hijos, el tamaño de la repetición del trinucleótido CAG puede aumentar en mayor medida.

La enfermedad de Huntington es una enfermedad autosómica dominante:

- Autosómica: afecta a un cromosoma no ligado al sexo (autosómica), por lo que tanto hombres y mujeres pueden verse afectados
- Dominante: con una sola copia del gen alterado de cualquiera de los dos padres es suficiente para heredar la enfermedad. En otras palabras, la mutación del gen de Huntington domina sobre la copia normal del padre sano.

Los humanos somos diploides. Esto significa que tenemos dos copias (también llamados alelos) de cada gen, cada una heredada de uno de nuestros progenitores.

Una célula humana contiene 23 pares de cromosomas. En cada par, un cromosoma viene del padre y el otro de la madre por ello cada hijo de un padre con EH tiene una probabilidad del 50% de heredar el gen de la enfermedad. Si un hijo no hereda el gen, no contraerá la enfermedad y no la puede transmitir a su descendencia. Una persona que hereda el gen de la EH tarde o temprano padecerá la enfermedad. En algunas familias, todos los hijos pueden heredar el gen; en otras, ninguno de ellos. El que un hijo herede el gen, no significará que sus hermanos/hermanas lo hayan/o vayan a heredar igualmente.

El carácter dominante implica que si una persona recibe el gen mutado de cualquiera de sus padres, este domina sobre el gen sano y por tanto desarrollará la enfermedad.

Cortesía: [https://rochepacientes.es/
#EnfermedadesRaras](https://rochepacientes.es/#EnfermedadesRaras)