

La [#enfermedadDeHuntington](#) es una [#enfermedadhereditaria](#) provocada por la mutación en un gen situado en el cromosoma 4 responsable de la formación de Huntingtina, proteína que juega un papel importante en las [#célulasnerviosas](#) (neuronas) en el cerebro.

Al tratarse de un gen no ligado al sexo, tanto hombres como mujeres tienen la misma probabilidad de padecer la enfermedad.

El gen mutado provoca en la codificación de nucleótidos una excesiva repetición de la secuencia CAG (citosina-adenina-guanina), que lleva asociado una producción anómala del aminoácido glutamina, lo que determina que la Huntingtina sea anómala.

Aunque pueden influir otros genes denominados modificadores y factores ambientales, parece que el número de repeticiones de la secuencia CAG, determina la forma adulta, juvenil o infantil de la enfermedad y por tanto la edad de inicio de la sintomatología. A mayor número de repeticiones, más temprano y joven aparecen los síntomas.

Los pacientes con enfermedad de [#Huntington](#) que debutan en edad adulta, suelen presentar entre 40-50 repeticiones de la secuencia CAG; mientras que los pacientes con EH juvenil, debutan sobre los 20 años, presentan más de 60 repeticiones. Algunas formas infantiles (pacientes menores de 10 años), superan las 80 repeticiones.

A mayor número de repeticiones del gen, antes comienzan los síntomas.

Evolución de la enfermedad de Huntington

En las primeras etapas de la [#EH](#), los individuos son funcionalmente independientes. Pueden y realizan todas las actividades que una persona sana: trabajar, conducir, vivir independientemente... Los síntomas pueden incluir pequeños movimientos involuntarios, pérdida sutil de coordinación, dificultad para pensar o resolver problemas complejos, y tal vez depresión, irritabilidad o desinhibición.

En etapas intermedias de la enfermedad, los individuos van perdiendo progresivamente su capacidad de trabajar, conducir o incluso de manejar sus propias finanzas. De forma lenta y gradual, cada vez van necesitando más ayuda para realizar las tareas domésticas, vestirse, asearse o incluso alimentarse. Los pacientes pueden tener cada vez más dificultades con las alteraciones motoras involuntarias (corea). Pueden aparecer problemas con la deglución, el equilibrio, caídas y pérdida de peso. La resolución de problemas se hace más difícil secuenciar, organizar o dar prioridad a la información.

En el estadio tardío de la enfermedad, las personas necesitan ayuda en todas las actividades cotidianas. La corea puede ser severa, pero con mucha frecuencia se sustituye por la rigidez, distonía (movimiento involuntarios) y bradicinesia (lentitud de movimientos). Los síntomas psiquiátricos pueden ocurrir en cualquier momento en el curso de la enfermedad, pero son más difíciles de reconocer y en la fase tardía, debido a las dificultades de comunicación de los pacientes.

Aunque en las etapas finales pueden encontrarse sin posibilidad de comunicación y postrados en cama, es importante tener en cuenta que las personas con EH parecen conservar cierta comprensión. por ello es importante que reciban el apoyo y cariño de sus familiares.

Principales diferencias entre la enfermedad de Huntington juvenil y adulta.

En la EH juvenil, suele predominar la bradicinesia (lentitud de movimientos) y la rigidez muscular, frente a la corea. Igualmente, la evolución suele ser más rápida que en la forma adulta. Los primeros signos de alerta, pueden proceder de importantes cambios conductuales, problemas de aprendizaje, fracaso escolar, problemas de lenguaje o ataques epilépticos, más infrecuentes en edad adulta.

Cuando la EH aparece en edades avanzadas, se suele caracterizar por presentar mayor cantidad de movimientos involuntarios desordenados (corea) frente a la lentitud de movimientos y la rigidez muscular propias de la forma juvenil. Igualmente, la forma adulta presenta una menor velocidad de progresión y la aparición de ataques epilépticos es infrecuente. Cortesía:

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