Uno de los rasgos más característicos de la enfermedad es el movimiento exagerado e incontrolado de las extremidades, muecas y tics involuntarios.

Por ello también se conoce como #CoreadeHuntington; la palabra corea proviene del griego «khoreia», que significa forma de baile. Un movimiento coreico es un movimiento rápido, brusco, irregular, involuntario y bastante amplio.

Falla la musculatura en general porque el estímulo neurológico no es correcto.
Al fallar la musculatura de piernas y tronco, los pacientes tienen problemas de equilibrio con caídas al suelo de repetición.
El mal funcionamiento de la musculatura del cuello provoca dificultad para hablar (disartria), y atragantamientos frecuentes.
La #afectacióndelcerebro, hace que tengan mala memoria, insomnio, temblores y movimientos involuntarios.
La enfermedad termina siendo causa de demencia en los pacientes. También, cabe decir que el sufrimiento acarreado por la propia enfermedad y sus secuelas favorece una depresión que puede ser grave.

La #EH afecta a ciertas regiones del cerebro que normalmente controlan la planificación de tareas para el futuro así que es frecuente que las personas afectadas necesiten los post-it con frecuencia en el día a día.La EH irá afectando de forma progresiva su habilidad para vivir de manera independiente. Le va a resultar más difícil realizar su trabajo, actividades sociales y, en general, las de la vida diaria.

La duración media de la enfermedad desde el comienzo de los síntomas hasta el fallecimiento es de unos 15 a 20 años, aunque síntomas y supervivencia pueden ser muy variable entre los afectados.

Phoca PDF

Pruebas para descubrir la #EnfermedadDeHuntington

Para establecer el diagnóstico nos basamos en las manifestaciones clínicas compatibles en un individuo con un padre o madre con EH probada, y la confirmación es a través de pruebas de ADN. Cada hijo de una persona portadora del gen de la EH tiene un 50% de probabilidades de heredar el gen alterado.

Las técnicas genéticas disponibles en la actualidad permiten el análisis prenatal que se puede hacer de dos maneras:

Amniocentesis también llamado análisis de líquido amniótico, habitualmente tras la semana 14.ª de embarazo.
Análisis de una muestra del cordón umbilical (material de la placenta), que se puede hacer antes, entre la 9.ª y la 12.ª semana de embarazo pero con más riesgo para el feto.
Hoy en día existe una técnica que se denomina análisis genético preimplantacional (PGD) o análisis embrional. Es un procedimiento moderno que se realiza en combinación con la técnica de fertilización in vitro (FIV) donde los embriones son analizados antes de proceder a su implantación. Mediante esta técnica solo se implantan aquellos que no tienen el gen alterado de la EH, por lo tanto, el PGD proporciona la posibilidad de concebir un hijo sin el gen mutado de la enfermedad, con independencia de que sea la madre o el padre el portador de la mutación.

¿Existe tratamiento?
Aunque no hay cura para la Enfermedad de Huntington de momento, algunos tratamientos pueden controlar los síntomas de la enfermedad (tratamientos sintomáticos).

Los tratamientos no farmacológicos pueden mejorar los síntomas físicos y psicológicos de la enfermedad. Hablamos de psicoterapia, la fisioterapia, la terapia respiratoria, la logoterapia o la terapia cognitiva. Se ha comprobado que estas terapias mejoran el estado de ánimo, el control motor, el habla, el equilibrio o la deglución; en otras palabras la calidad de vida del enfermo.

Algunos fármacos antipsicóticos (neurolépticos) se utilizan para tratar las hipercinesias; los antidepresivos para la depresión, la apatía y otras alteraciones del ánimo. Los espesantes alimentarios para evitar los atragantamientos.

Lo que debes saber…
Uno de los rasgos más característicos de la enfermedad es el movimiento exagerado e incontrolado de las extremidades, muecas y tics involuntarios.
La duración media de la enfermedad desde el comienzo de los síntomas hasta el fallecimiento es de unos 15 a 20 años, aunque síntomas y supervivencia pueden ser muy variable entre los afectados.
Aunque no hay cura para la EH de momento, algunos tratamientos pueden controlar los síntomas de la enfermedad (tratamientos sintomáticos). Cortesía:
https://www.salud.mapfre.es/enfermedades/
#EnfermedadesRaras

Phoca PDF