



La enfermedad de Huntington

Medicina, 14/03/2016

La enfermedad de Huntington (EH), conocida también como el “mal de San Vito” fue reconocida en 1872 por el médico norteamericano George Summer Huntington (fig. 1), quien hiciera la primera descripción clínica completa y clara de una enfermedad familiar, cuyos pacientes había estudiado junto a su abuelo y su padre en Long Island, Nueva York.

La edad media de inicio de los síntomas es 38 años, con unos límites que pueden variar entre la segunda y la séptima décadas de la vida, pues como se expresó anteriormente la edad de inicio y gravedad de la enfermedad dependen del tamaño de la expansión de la secuencia CAG.

De forma característica los signos iniciales son la inquietud generalizada, alteraciones del sueño, cambios en el comportamiento, así como ansiedad y depresión 9.

Trastornos motores: al inicio los movimientos anormales son muy sutiles, integrados en el seno de los movimientos voluntarios o aparecen espontáneamente sin relación con estos. A medida que avanza la enfermedad los trastornos motores se hacen más prominentes, no son suprimibles y causan trastorno funcional. Con la evolución de la enfermedad la corea empeora afectándose el equilibrio de la marcha y los movimientos voluntarios. En estadios avanzados puede aparecer parkinsonismo, a menudo por el tratamiento anticoreico, así como posturas distónicas. El lenguaje se torna disártrico por las hipercinesias, siendo la comprensión normal. La hiperreflexia es común y en el 10% de los casos hay signo de Babinski.

En dependencia de la edad de inicio se han establecido tres formas clínicas. En la forma clásica la sintomatología comienza en la mayor parte de los pacientes entre los 20 y los 45 años de edad, generalmente entre 35 y 45, comportándose como explicamos anteriormente. La EHJ definida por un comienzo antes de los 21 años de edad, representa alrededor del 10% de los pacientes con EH. Estos casos de comienzo precoz suelen caracterizarse por el predominio de un trastorno motor de carácter rígido-acinético-distónico (variante de Westphal), mayor deterioro intelectual y evolución más dramática de las manifestaciones clínicas.

Las crisis epilépticas son más frecuentes en la EHJ. Los síntomas psiquiátricos, la depresión y la psicosis son también frecuentes al inicio y durante la enfermedad. La forma senil, que inicia después de los 55 años se caracteriza por una corea pura, sin deterioro intelectual y progresión más lenta. La EH cursa además con otras alteraciones motoras como trastornos de la motilidad ocular voluntaria, que van desde el enlentecimiento de los movimientos oculares sacádicos hasta una dificultad severa de la motilidad ocular voluntaria. La impersistencia motora se manifiesta por la incapacidad para mantener los brazos extendidos durante algunos segundos o la lengua protruida durante 20 segundos o por un apretón de manos en el que el paciente no sostiene la contracción de la mano, sino que aprieta y suelta de forma repetitiva y ondulante (signo del apretón del lechero). Otros trastornos frecuentes en fases avanzadas de la enfermedad son la incoordinación motora, la ataxia, los

trastornos del lenguaje y de la deglución, así como incontinencia urinaria en fase terminal.

Trastornos psiquiátricos: muchas veces constituyen el primer síntoma de la EH y hacen que los enfermos sean recluidos en centros psiquiátricos, incluyen cambios de personalidad, trastornos afectivos (depresión y menos frecuentemente manía), ilusiones y alucinaciones, paranoia y cuadros esquizofreniformes, agitación o apatía, disminución de la libido, inatención para seguir conversaciones, descuido del aseo personal y trastornos del sueño como somnolencia diurna e insomnio nocturno. Es frecuente la tendencia al suicidio.

Trastornos cognitivos: inicialmente consisten en alteración de la memoria reciente y el juicio, hasta desarrollar demencia que lleva a la incapacidad para realizar las actividades de la vida diaria. La demencia es de tipo "subcortical", con predominio de bradifrenia (enlentecimiento del pensamiento), déficit de atención y de funciones ejecutivas con ausencia de alteraciones corticales como afasia, apraxias y agnosias

El tratamiento debe ser multidisciplinario y aportar apoyo no solo al paciente sino también a sus familiares, por lo que es recomendable que intervengan asistentes sociales, genetistas, psicólogos y enfermeras conocedoras de la problemática de estos pacientes, además del neurólogo.