

¿Qué es la enfermedad de Huntington?

La enfermedad de Huntington es una enfermedad genética rara que afecta el movimiento, el pensamiento y el comportamiento.

La enfermedad de Huntington es el resultado de un gen anormal que daña las células del cerebro. Es un trastorno genético autosómico dominante, lo que significa que las personas cuyo padre o madre sufre de enfermedad de Huntington tienen un 50 % de probabilidades de desarrollar la enfermedad. En raras ocasiones, los pacientes con enfermedad de Huntington tienen una variante genética que se desarrolló espontáneamente y no se heredó.

La enfermedad de Huntington afecta a alrededor de 11 a 14 personas de cada 100 000 en Europa y América del Norte, y es menos frecuente en África y Asia Oriental.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Huntington?

Los síntomas de la enfermedad de Huntington generalmente aparecen por primera vez entre los 30 y los 50 años de edad e incluyen

- **Función motora:** incluye movimientos involuntarios, espasmódicos o contracciones, movimientos similares a los de la danza (**corea**) de la cara, el torso y las extremidades; contracciones musculares involuntarias (**distonia**); alteración de los movimientos oculares; y arrastrar las palabras
- **Pensamiento:** incluidas alteraciones en la planificación, velocidad de procesamiento, memoria y juicio
- **Estado de ánimo:** incluye depresión, ansiedad, apatía, agitación y psicosis

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Huntington?

El diagnóstico de la enfermedad de Huntington se considera en función de los antecedentes familiares, los síntomas y los hallazgos del examen físico. Las pruebas genéticas para detectar la variante genética que causa la enfermedad de Huntington confirman el diagnóstico. La obtención de imágenes del cerebro no es necesaria para realizar el diagnóstico, pero si se realiza, puede mostrar anomalías características en áreas del cerebro afectadas por la enfermedad de Huntington.

Pronóstico y tratamiento de la enfermedad de Huntington

Los síntomas de la enfermedad de Huntington empeoran progresivamente a lo largo de muchos años, con el desarrollo de demencia, dificultad para tragar, rigidez muscular, desequilibrio y caídas. En las últimas etapas de la enfermedad, las personas pierden su capacidad para comer, hablar, caminar o cuidar de sí mismas, y requieren atención de tiempo completo.

Actualmente, no hay una cura para la enfermedad de Alzheimer. Los pacientes con enfermedad de Huntington a menudo son tratados por un equipo multidisciplinario, incluido personal sanitario que se especializa en neurología, terapia del habla, terapia ocupacional, fisioterapia, nutrición y cuidados paliativos.

Debido a que la enfermedad de Huntington no es curable, el tratamiento debe centrarse en maximizar la calidad de vida y tratar los síntomas. Ciertos medicamentos pueden usarse para ayudar a tratar la corea y otros tipos de movimientos anormales. Se pueden recetar medicamentos antidepresivos, antipsicóticos y estimulantes

La enfermedad de Huntington es una enfermedad genética rara que afecta el movimiento, el pensamiento y el comportamiento.

Los síntomas de la enfermedad de Huntington generalmente comienzan en la mediana edad y empeoran con el transcurso de muchos años, lo que provoca demencia y pérdida de la capacidad para comer, hablar y caminar.

Síntomas de la función motora:

- Temblores o contracciones, movimientos similares a los de la danza (**corea**)
- Contracciones musculares (distonia)
- Alteración de los movimientos oculares
- Arrastrar las palabras

Síntomas del pensamiento y el estado de ánimo:

- Alteraciones en la planificación, memoria, velocidad de procesamiento y juicio
- Depresión, ansiedad, apatía, agitación y psicosis

Las pruebas genéticas pueden diagnosticar o detectar la enfermedad de Huntington.

Una persona cuyo padre o madre sufre de enfermedad de Huntington tiene una probabilidad del 50 % de desarrollar la enfermedad.

Se recomienda enfáticamente el asesoramiento antes y después de las pruebas genéticas.

El tratamiento de la enfermedad de Huntington se centra en la calidad de vida y el manejo de los síntomas.

para los síntomas psiquiátricos, y el asesoramiento emocional puede ayudar a los pacientes y a sus cuidadores.

Detección de la enfermedad de Huntington

Se recomienda enfáticamente el asesoramiento antes y después de las pruebas genéticas para la enfermedad de Huntington. Las personas asintomáticas con antecedentes familiares de enfermedad de Huntington pueden elegir someterse a pruebas genéticas para determinar si portan la variante genética que causa la enfermedad de Huntington, o pueden someterse a pruebas prenatales para determinar la probabilidad de tener un hijo que herede la enfermedad.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

National Institute of Neurological Disorders and Stroke (Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares)
www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/huntingtons-disease

Autor: Dr. Revital Marcus

Publicado en línea: 21 de agosto de 2023. doi:10.1001/jama.2023.13024

Afiliaciones del autor: Fishbein Fellow, JAMA.

Divulgaciones relacionadas con conflictos de intereses: no se informan.

Fuente: McColgan P, Tabrizi SJ. Huntington's disease: a clinical review. *Eur J Neurol*. 2018;25:24-34. doi:10.1111/ene.13413

La hoja para el paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden descargar o fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, envíe un correo electrónico a reprints@jamanetwork.com.