



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (Corea de)

DESCRIPCIÓN: Fue descrita por George Huntington, en 1872. Consiste en una mutación DNA que provoca un aumento de la repetición del trinucleótido CAG en el brazo corto del cromosoma (4p6.3), que atrofia las células de parte del cerebro, (Núcleo Caudado, Putamen, Globus pallidus y corteza cerebral). Es una enfermedad neurológica, degenerativa, hereditaria, autosómica y dominante de penetrancia completa. Cada hijo/a de un padre o madre con la enfermedad tiene el 50 % de probabilidad de heredarla, independientemente si sus hermanos/as la han heredado o no. *Si el hijo/a no hereda de sus padres el gen causante de la enfermedad, no tendrá la EH y tampoco la transmitirá a sus descendientes.* En 1993 se encontró el gen responsable (IT15). La incidencia es que una de cada 10.000 personas la padecen, afectando ambos sexos por igual y mayor frecuencia en la raza blanca. Existe una relación inversa entre el nº de repeticiones del triplete CAG y la edad de presentación de la enfermedad. Hay una disminución intergeneracional de la edad de presentación. Su diagnóstico se realiza mediante técnicas de genética molecular. La demencia tipo subcortical es un fenómeno constante.

SINTOMAS: Aunque suelen comenzar los síntomas a manifestarse entre los 30 y los 50 años, pueden aparecer a cualquier edad y no solo desde el punto de vista físico sino intelectual. Los síntomas varían de unas personas a otras. Característicos: alteraciones del comportamiento, movimientos anormales (corea) involuntarios, posturas distónicas, pérdida de funciones intelectuales (demencia) y desarreglos psíquicos. La edad de aparición clínica es un 70% alrededor de los 40 años, un 10% antes de los 20 años y un 20% después de 50 años. Es frecuente inicie con cambios de personalidad, irritabilidad, apatía y autoabandono, para progresar con episodios maniaco-depresivo, sacudidas de músculos en extremidades y cara, alteración del lenguaje, sofocación, dificultad al hablar y tragar, inestabilidad al andar, falta de atención, irritabilidad, desinhibición, falta de expresividad (tristes) y pérdida de memoria. La depresión-euforia que se alterna con crisis de manía, explica la alta incidencia de suicidios. Este deterioro progresivo lleva a la muerte en 15 o 20 años, quien necesita de otra persona casi desde su diagnóstico, pasando a ser totalmente DEPENDIENTE en las últimas etapas. Sus cuidadores deben extremar su paciencia y prestar mucha atención a su alimentación (tragar) y prevenir las caídas (perdida equilibrio), dos de las causas principales que les pueden llevar a la muerte. Todavía no hay tratamiento curativo, sólo pueden medicarse algunos efectos de los síntomas: movimientos involuntarios, depresión, demencia, irritabilidad, etc., aunque su efecto es menor con la edad del paciente.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:



APEHUCA

Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington
Nueva Dirección: Av. 14 de Abril, 85 - 11510 - Puerto Real (Cádiz)
www.Apehuca.org - E-mail:Apehuca@hotmail.com - 679897158