



Enfermedad de Huntington

Descripción general

La enfermedad de Huntington es una enfermedad hereditaria poco frecuente que provoca la degradación progresiva (degeneración) de las células nerviosas del cerebro. La enfermedad de Huntington tiene una amplia repercusión en las capacidades funcionales de una persona y, generalmente, ocasiona trastornos del movimiento, el pensamiento (cognitivos) y psiquiátricos.

Los síntomas de la enfermedad de Huntington pueden presentarse en cualquier momento, pero a menudo aparecen por primera vez cuando las personas tienen entre 30 y 50 años. Si la afección se presenta antes de los 20 años, se llama enfermedad de Huntington juvenil. Cuando la enfermedad de Huntington se presenta de manera temprana, los síntomas son algo diferentes y es posible que la enfermedad puede progresa más rápido.

Hay medicamentos disponibles para ayudar a controlar los síntomas de la enfermedad de Huntington. Sin embargo, los tratamientos no pueden prevenir el deterioro físico, mental y de comportamiento asociado a la afección.

Síntomas

La enfermedad de Huntington a menudo ocasiona trastornos motrices, cognitivos y psiquiátricos con una amplia gama de signos y síntomas. Los síntomas que se presentan al principio varían mucho de una persona a otra. Algunos síntomas parecen ser más dominantes o tienen un mayor efecto sobre la capacidad funcional, pero eso puede cambiar durante el curso de la enfermedad.

Trastornos del movimiento

Los trastornos del movimiento asociados a la enfermedad de Huntington pueden incluir problemas de movimiento involuntario y deterioro de los movimientos voluntarios, por ejemplo:

- Movimientos espasmódicos o de contorsión involuntarios (corea)

- Problemas musculares, como rigidez o contracturas musculares (disonía)
- Movimientos oculares lentos o inusuales
- Alteración en la marcha, la postura y el equilibrio
- Dificultad para hablar o tragar

El deterioro de los movimientos voluntarios, a diferencia de los movimientos involuntarios, puede tener una mayor repercusión en la capacidad de la persona para trabajar, hacer actividades cotidianas, comunicarse y ser independiente.

Trastornos cognitivos

Algunos de los signos del deterioro cognitivo generalmente relacionados a la enfermedad de Huntington son los siguientes:

- Dificultad para organizarse, establecer prioridades o enfocarse en tareas
- Falta de flexibilidad o tendencia a quedarse atascado en un pensamiento, conducta o acción (perseveración)
- Falta de control de los impulsos, que puede tener como consecuencia arrebatos, actuar sin pensar y promiscuidad sexual
- Falta de conciencia sobre las conductas y aptitudes propias
- Lentitud para procesar pensamientos o encontrar las palabras indicadas
- Dificultad para aprender información nueva

Trastornos psiquiátricos

El trastorno psiquiátrico más frecuente asociado a la enfermedad de Huntington es la depresión. Y no se trata solamente de una reacción al recibir el diagnóstico de enfermedad de Huntington. Por el contrario, la depresión parece ocurrir debido a lesiones en el cerebro y posteriores cambios en el funcionamiento cerebral. Estos son algunos de los signos y síntomas:

- Sensación de irritabilidad, tristeza o apatía
- Aislamiento social
- Insomnio
- Fatiga y pérdida de energía
- Ideas frecuentes sobre la muerte, morir o el suicidio

Otros trastornos psiquiátricos frecuentes son:

- **Trastorno obsesivo compulsivo**, una afección caracterizada por pensamientos recurrentes e invasivos, y conductas repetitivas
- **Manía**, que puede ocasionar un estado de ánimo elevado, hiperactividad, conductas impulsivas y autoestima excesiva
- **Trastorno bipolar**, una afección con episodios alternados de depresión y manía

Además de los trastornos mencionados, es común que las personas que padecen la enfermedad de Huntington sufran pérdida de peso, especialmente a medida que la enfermedad avanza.

Síntomas de la enfermedad de Huntington juvenil

El inicio y el avance de la enfermedad de Huntington en personas jóvenes pueden ser ligeramente diferente a los de los adultos. Entre los problemas que suelen presentarse al principio del curso de la enfermedad se incluyen los siguientes:

Cambios en la conducta

- Dificultad para prestar atención
- Disminución rápida y significativa del desempeño escolar general
- Problemas de conducta

Cambios físicos

- Músculos contraídos y rígidos que afectan la marcha (especialmente en los niños pequeños)
- Temblores o movimientos involuntarios leves
- Caídas frecuentes o torpeza
- Convulsiones

Cuándo consultar al médico

Consulta con el proveedor de atención médica si observas cambios en tus movimientos, estado emocional o capacidad mental. Los signos y síntomas de la enfermedad de Huntington pueden deberse a varias afecciones diferentes. Por lo tanto, es importante obtener un diagnóstico completo y rápido.

Causas

La enfermedad de Huntington se produce a causa de una diferencia heredada en un solo gen.

La enfermedad de Huntington es un trastorno autosómico dominante, lo que significa que una persona necesita solo una copia del gen atípico para desarrollar el trastorno.

A excepción de los cromosomas sexuales, una persona hereda dos copias de cada gen, una copia de cada padre. Un padre con un gen atípico podría transmitir la copia atípica del gen o la copia sana. Por lo tanto, cada hijo tiene un 50 % de probabilidades de heredar el gen que causa el trastorno genético.

Complicaciones

Luego de la aparición de la enfermedad de Huntington, las capacidades funcionales de una persona empeoran progresivamente con el tiempo. La tasa de avance y duración de la enfermedad varía. El tiempo desde la aparición de los primeros síntomas hasta la muerte por lo general es de 10 a 30 años. La enfermedad de Huntington juvenil generalmente provoca la muerte en un plazo de 10 años después de la aparición de los síntomas.

La depresión clínica relacionada con la enfermedad de Huntington puede aumentar el riesgo de suicidio. Algunas investigaciones sugieren que el mayor riesgo de suicidio se da antes de que se realice el diagnóstico y en las etapas intermedias de la enfermedad, cuando una persona comienza a perder independencia.

Eventualmente, una persona que tiene la enfermedad de Huntington requerirá ayuda con todas las actividades cotidianas y los cuidados médicos. En las etapas finales de la enfermedad, la persona probablemente quede postrada en una cama y sin poder hablar. Por lo general, una persona con la enfermedad de Huntington puede comprender lo que se dice y reconoce a sus amigos y familiares; sin embargo, otras personas no reconocerán a sus familiares.

Las causas frecuentes de muerte comprenden las siguientes:

- Neumonía u otras infecciones
- Lesiones relacionadas con caídas
- Complicaciones relacionadas con la imposibilidad de tragar

Prevención

A las personas que tienen antecedentes familiares conocidos de enfermedad de Huntington les preocupa saber si les transmitirán el gen de Huntington a sus hijos. Estas personas pueden considerar pruebas genéticas y opciones de planificación familiar.

Si un progenitor que está en riesgo considera realizarse pruebas genéticas, puede ser útil programar una cita con un consejero genético. El consejero genético conversará contigo sobre

los posibles riesgos de un resultado positivo de la prueba, que indicaría que el progenitor desarrollará la enfermedad. Además, las parejas deberán tomar decisiones adicionales con respecto a si tendrán hijos o si tendrán en cuenta otras alternativas, como análisis prenatales para detectar el gen o fertilización in vitro con espermatozoides u óvulos de donantes.

Otra opción para las parejas es la fertilización in vitro y el diagnóstico genético preimplantacional. En este proceso, se extraen los óvulos de los ovarios y se fecundan con el espermatozoides del padre en un laboratorio. Se analizan los embriones para detectar la existencia del gen de Huntington, y se implantan en el útero de la madre solo los que hayan dado negativo en el análisis del gen de Huntington.

[Escrito por el personal de Mayo Clinic](#)

Cualquier uso de este sitio constituye su acuerdo con los términos y condiciones y política de privacidad para los que hay enlaces abajo.

[Términos y condiciones](#)

[Política de privacidad](#)

[Aviso de prácticas en cuanto a privacidad](#)

[Para administrar cookies](#)

Mayo Clinic es una organización sin fines de lucro, y el dinero recaudado con la publicidad en Internet apoya nuestra misión. Mayo Clinic no respalda ningún producto ni servicios de terceros que se anuncien.

[Política sobre publicidad y promoción](#)

[Oportunidades para publicidad y promoción](#)

Se puede reimprimir una sola copia de estos materiales para usar en forma personal y no comercial. "Mayo," "Mayo Clinic," "MayoClinic.org," "Mayo Clinic Healthy Living," y el triple escudo que es el logotipo de Mayo Clinic son marcas registradas de Mayo Foundation for Medical Education and Research.

© 1998-2023 Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). All rights reserved.

Feedback