EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Enfermedad de Huntington
Preguntas y respuestas

PARA LOS QUE DESEAN SABER MAS

Autor: Diana Raffelsbauer

INDICE:

Características	**3**
Síntomas	**5**
Genética	**8**
Herencia	**9**
Diagnóstico	**13**
Tener descendencia	**16**
Tratamientos	**18**
Vida cotidiana en la EH	**19**
Ayuda para las personas afectas	**21**

Primera edición - Marzo, 2009
Traducido por Asunción Martínez; corregido por Rosa Guerrero

Características

1. ¿Qué es la enfermedad de Huntington?
La enfermedad de Huntington (EH), también conocida como corea de Huntington, es una rara enfermedad hereditaria degenerativa del cerebro.

2. ¿Por qué se llama enfermedad de Huntington?
La EH se llama así en honor de George Huntington, un médico americano que describió la enfermedad en 1872. Su descripción está basada en observaciones de las familias afectas de EH de East Hamptom, Long Island, Nueva York (EEUU), donde Huntington vivió y trabajó como médico. Fue la primera persona en identificar el carácter hereditario de la EH.

3. ¿Qué causa la EH?
La EH es causada por la mutación del gen que codifica una proteína llamada Huntingtina (Htt). Esta mutación hace que se produzca una forma alterada de la proteína Htt, lo que conlleva a la muerte de las células nerviosas (neuronas) en algunas áreas del cerebro.

4. ¿La mutación cómo produce la muerte neuronal?
El mecanismo exacto de la producción de la enfermedad no está claro. Se han postulado dos hipótesis: la primera afirma que la proteína no puede ejercer su función normal (pérdida de función); la segunda, que la proteína mutada puede ser tóxica para las células nerviosas (ganancia de función).

5. ¿Qué ocurre en el cerebro de un paciente con EH?
Algunas funciones cerebrales, tales como la habilidad para moverse, pensar y hablar, se deterioran gradualmente debido a que las células nerviosas implicadas se dañan y mueren. La parte del cerebro más afectada por la EH es el estriado, que es una estructura de los ganglios basales localizada en la región central del cerebro. El estriado está compuesto por tres regiones, el núcleo caudado, el putamen y el núcleo acumbens. Principalmente el estriado es el encargado de la planificación y control del movimiento, pero también está implicado en muchos otros procesos cognitivos (pensamiento). Durante la progresión de la enfermedad se produce pérdida de córtex (sustancia gris que se encuentra situada en la parte más exterior del cerebro) lo que contribuye al empeoramiento de la función cognitiva. En general, la EH produce atrofia en todo el cerebro.

6. ¿Cuándo aparecen los síntomas de la EH?
La mayor parte de las personas desarrollan la enfermedad durante la vida adulta, es decir, entre los 35 y los 55 años, aunque, aproximadamente un 10% de las personas desarrollan síntomas antes de los 20 años de edad (EH juvenil) y otro 10% después de haber cumplido los 55 años. Es poco frecuente que aparezcan síntomas antes de los 10 años de edad (EH infantil).

7. ¿Cuánto dura la EH?
La EH es una enfermedad mortal que va progresando de forma gradual y lenta. La duración media es de entre 15 y 20 años, pero varía de una persona a otra.

8. ¿Por qué la EH produce la muerte?
La mayoría de las personas con EH no mueren como consecuencia de la EH, sino debido a problemas de salud derivados de la debilidad corporal que produce la EH, sobre todo por atragantamiento, infecciones (como neumonía) y fallo cardíaco.

9. ¿Cómo puedo saber si tengo EH?
Si usted sospecha que pueda tener EH, debería consultar con un especialista en la enfermedad (normalmente un neurólogo) para que le haga un análisis diagnóstico.

10. ¿Es muy frecuente la EH?
La EH es una enfermedad rara que afecta aproximadamente a 1 de cada 10.000 habitantes en la mayoría de los países europeos. En España, por ejemplo, unas 4000 personas tienen la enfermedad y más de 15000 son personas con riesgo de haber heredado el gen de la EH porque tienen o tuvieron un familiar directo afecto de EH.
La enfermedad puede ser heredada igualmente por hombres y por mujeres y tienen la misma probabilidad de desarrollar la enfermedad.

11. ¿La EH tiene la misma frecuencia en diferentes países?
La EH afecta a personas de todos los grupos étnicos, pero es más frecuente entre las personas descendientes de europeos. La prevalencia de la EH en países de ascendencia predominantemente europea, (como por ejemplo, EEUU, Canadá y Australia) es similar a la europea. Por ejemplo, en EEUU, aproximadamente 30.000 personas padecen EH y unas 150.000 tienen

riesgo de padecerla. La EH es menos frecuente en países asiáticos y africanos, donde se estima una frecuencia de 1 persona afecta por cada 1,000.000 de habitantes. De todos modos, en esos países no se han llevado a cabo estudios exhaustivos a excepción de Japón, donde se ha puesto de manifiesto que existen menos casos de EH que en Europa.

Síntomas

12. ¿Cómo empieza la EH?
Los primeros signos de la enfermedad son muy leves y pueden consistir en pequeños cambios en la personalidad o el carácter. La falta de memoria, la torpeza y los movimientos "erráticos" de los dedos de las manos o de los pies pueden ser un signo. A menudo, durante estos estadíos tan iniciales de la enfermedad, los pacientes no visitan ningún médico y pueden pasar varios años hasta que se realice un diagnóstico médico. Por lo tanto, el inicio de la EH se describe como „insidioso", pues la enfermedad se manifiesta muy lentamente.

13. ¿Cuáles son los síntomas de la EH?
La EH se caracteriza por una combinación de alteraciones motoras (movimiento), psiquiátricas (de personalidad o carácter) y cognitivas (pensamiento). Los síntomas de la EH varían de una persona a otra en amplitud, severidad, edad de comienzo y velocidad de progresión, incluso entre los miembros de una misma familia. Por ejemplo, una persona afectada por EH puede tener una alteración muy llamativa del movimiento, pero sólo algunos síntomas psiquiátricos leves y poco deterioro intelectual, mientras que otra puede tener depresión y ansiedad muchos años antes de que aparezcan movimientos anormales.

Una de las primeras alteraciones de movimiento es el corea (movimiento similar a "la danza"). El término **corea** proviene del griego *choreia*, que significa danza. Al comienzo de la enfermedad, este exceso de movimiento es poco frecuente y no es muy amplio. Los pacientes con EH también muestran lentitud para el inicio de los movimientos voluntarios, lo cual es muy sutil y se denomina **bradicinesia** (lentitud de los movimientos).

Según va progresando la enfermedad, estos síntomas se hacen más evidentes. En los estadíos intermedios de la enfermedad pueden darse

movimientos más amplios en los músculos de las piernas, cara y tronco. La lentitud en los movimientos puede que haya empeorado pero esto puede estar enmascarado por el corea. Así mismo, la **distonía** puede ser evidente. Este término hace referencia a la contracción lenta y exagerada de un músculo lo que produce movimientos repetitivos y torcidos. Por lo tanto, los síntomas motores de la EH son una combinación de corea, bradiquinesia y distonía, lo que afecta de forma importante la postura, el equilibrio y la marcha. En algunos casos, la persona puede parecer tiesa y rígida. Las alteraciones oculo-motoras (movimientos del ojo) también son frecuentes. Gradualmente, el **habla** del paciente es menos clara y pueden aparecer dificultades para **tragar** alimentos, lo que conlleva pérdida de peso. Puede ser beneficioso visitar a un logopeda o a un experto en nutrición.

Además de las alteraciones del movimiento mencionadas anteriormente, en la EH se producen cambios en la **personalidad y en el comportamiento (carácter)**. Los síntomas psiquiátricos más frecuentes en la EH son depresión, apatía, ansiedad, irritabilidad, arrebatos de cólera, impulsividad, comportamientos obsesivo-compulsivos, alteraciones del sueño y aislamiento social. De vez en cuando también se observan ilusiones (o falsas creencias) y alucinaciones (ver, oír o sentir algo que realmente no existen).

La EH también se caracteriza por **alteración progresiva de las capacidades cognitivas (de pensamiento)**, lo que implica la comprensión, el razonamiento, el juicio y la memoria. Los síntomas cognitivos incluyen lentitud de pensamiento, dificultad para la concentración, la organización, la planificación, la toma de decisiones, la capacidad para responder preguntas, así como problemas de memoria a corto plazo, alteración de la capacidad para retener y entender información nueva y para solucionar problemas.

Existen otro tipo de síntomas que aparecen según progresa la enfermedad como la pérdida de peso, las alteraciones del sueño y la incontinencia urinaria.

14. ¿Cómo progresa la EH?
Según la clasificación del Dr. Ira Shoulson, la progresión de la EH se divide en 5 estadíos:

- Estadío inicial: La persona tiene diagnóstico de EH y puede realizar todas sus tareas tanto en casa como en el trabajo.
- Estadío intermedio inicial: La persona puede realizar su trabajo pero con menor capacidad. Puede seguir haciendo frente a las tareas diarias pero con algunas dificultades.
- Estadío intermedio tardío: La persona ya no puede realizar un trabajo remunerado ni hacer frente a sus responsabilidades domésticas. Precisa supervisión o ayuda para poder llevar su contabilidad diaria. Puede encontrar problemas para realizar otras actividades diarias para las cuales sólo requiere una pequeña ayuda.
- Estadío avanzado inicial: La persona es dependiente para sus actividades de la vida diaria, pero puede seguir siendo atendida en casa por sus familiares o cuidadores profesionales.
- Estadío avanzado: La persona requiere ayuda para sus actividades de la vida diaria y normalmente se hacen necesarios cuidados de enfermería profesionales.

15. ¿Los síntomas de la EH juvenil son diferentes a los de la EH en el adulto?
Cuando la EH comienza temprano (es decir, antes de los 20 años), el corea es menos prominente, mientras que la lentitud del movimiento (bradiquinesia) y la rigidez se hacen más prevalentes. En la mayoría de los casos, la progresión de la EH juvenil suele ser más rápida que en el adulto. Las primeras características de la EH juvenil pueden ser importantes cambios conductuales, problemas de aprendizaje, fracaso escolar y problemas de lenguaje. Ocasionalmente se pueden dar ataques epilépticos en la EH, y éstos son más frecuentes entre los pacientes jóvenes.

16. ¿Cuáles son los síntomas de la EH de comienzo tardío?
Cuando la EH aparece a edades avanzadas, se suele caracterizar por tener más corea, mientras que la lentitud y la rigidez son menos prominentes. Cuando la EH aparece a edades avanzadas, es más difícil trazar una historia familiar pues los padres de la persona afecta habrán fallecido sin mostrar síntomas de la enfermedad.

Genética

Los cromosomas contienen genes, que son las unidades básicas de la herencia. Un **gen** es una secuencia de ADN (ácido deoxirribonucleíco) que codifica para una determinada proteína. El **ADN** es un polímero (una cadena larga) compuesto de nucleótidos cuya estructura es una doble hélice. Un **nucleótido** es un compuesto químico con una base de ADN (adenina, guanina, citosina o timina) unida a una molécula de azúcar (deoxirribosa) y a un grupo fosfato. El ADN contiene la **información genética** que es traducida a una secuencia específica de aminoácidos que forman las **proteínas**.

Los humanos somos **diploides**. Esto significa que tenemos dos copias (también llamados alelos) de cada gen, cada una heredada de uno de nuestros progenitores. Una célula humana contiene 23 pares de cromosomas. En cada par, un cromosoma viene del padre y el otro de la madre.

La EH es una enfermedad **genética hereditaria** causada por mutaciones en un gen (el gen de la EH), que se encuentra en todas las células del cuerpo desde el momento de la concepción. Esto significa que la enfermedad va pasando de una generación a la siguiente.

La EH es una enfermedad genética **autosómica**. Esto implica que afecta tanto a hombres como a mujeres porque el gen alterado se localiza en un cromosoma que es igual en los dos sexos (autosómico o no-ligado al sexo).

La mayor parte de las personas afectadas por EH son **heterocigotas**. Esto significa que tienen dos copias diferentes del gen: una copia normal del progenitor sano y una copia alterada del progenitor afecto. En casos muy excepcionales los dos progenitores están afectos y los descendientes pueden heredar las dos copias alteradas del gen (una de cada progenitor). En este caso el hijo(a) es **homocigoto** (tiene dos copias idénticas del gen).

La EH es una enfermedad genética **dominante**. Esto significa que con una sola copia del gen alterado de cualquiera de los dos padres es suficiente para heredar la enfermedad. En otras palabras, la mutación del gen de Huntington domina sobre la copia normal del padre sano.

En 1993, los científicos identificaron el gen que causa la EH. Está localizado en el cromosoma 4. Este gen codifica para una proteína llamada **Huntingtina** (Htt). En la primera parte del gen de la EH hay una secuencia de 3 nucleótidos, citosina-adenina-guanina (CAG), que se repite varias veces, (es decir, CAG-CAG-CAG-CAG…). A esto se le llama "**repetición de trinucleótidos**". De acuerdo al código genético, el trinucleótido CAG codifica un aminoácido llamado glutamina. Por lo que, a la secuencia de repeticiones CAG que forman una cadena de glutaminas se le llama "**poliglutamina**".

Un número de repeticiones de trinucleótidos de hasta 35 unidades CAG es considerado normal. Cuando el gen de la EH contiene más de 40 repeticiones CAG, la proteína alterada de Huntingtina producida por el gen causará la EH en la vida de la persona. Por lo tanto, la EH es causada por **una repetición expandida de trinucleótidos** y forma parte de las enfermedades por **poliglutaminas**.

Herencia

17. ¿Cómo se hereda la EH?

Una persona sana, siempre da a su descendencia copias normales del gen. Por otro lado, una persona afectada de EH puede pasar una copia normal o una copia alterada del gen con una probabilidad del 50% (considerando que la persona es heterocigota para el gen de la EH). Por lo tanto, cuando un progenitor es portador del gen de la EH, su descendencia heredará una copia normal del progenitor sano y tiene un 50% de probabilidades de heredar el gen alterado del padre afecto.

18. ¿Puedo padecer EH por algún otro mecanismo?

No, es imposible. Para poder desarrollar la enfermedad tienes que haber nacido con el gen alterado de la EH.

19. Si mis hermanos/as tienen la EH, ¿significa que yo también la tendré?

No necesariamente. El riesgo de padecer la EH es de un 50% para cada hijo/a de una persona portadora del gen.

20. Si el riesgo de heredar el gen es del 50%, ¿significa que la mitad de los descendientes en una familia desarrollarán la enfermedad?

El riesgo global de heredar el gen alterado de la EH es de un 50% para cada descendiente (considerando que sólo uno de los progenitores está afecto y sólo tiene una copia del gen alterado). Esto no significa que la mitad de la descendencia de una familia heredará el gen de la EH. Por ejemplo, en una familia con 3 hijos, es posible que hereden el gen alterado uno, dos o los tres hijos, así como pueden heredar los tres el gen normal.

21. En nuestra familia sólo las mujeres son portadoras del gen alterado de la EH, ¿significa que en nuestra familia sólo las mujeres lo padecerán?

No. Esto es una mera coincidencia. La EH afecta igualmente a hombres y a mujeres.

22. ¿Qué significa "ser una persona con riesgo" de EH?

Significa que tu padre o tu madre, o alguno de tus abuelos es portador del gen alterado de la EH, independientemente de que haya desarrollado síntomas o no. Si uno de tus progenitores está afecto, tú tienes un riesgo del 50% de haber heredado el gen. Si uno de tus abuelos está afecto y no se sabe si tu padre/madre ha heredado el gen o no, entonces tu riesgo de haber heredado el gen es, estadísticamente, del 25%.

23. ¿Estoy ya afectado por la enfermedad si soy portador del gen anómalo de la EH?

Por definición un portador no está afectado por la enfermedad, a menos que haya empezado a mostrar síntomas y signos.

24. ¿Qué ocurre si soy portador/a del gen anómalo de la EH?

Las personas que han heredado el gen alterado de la EH desarrollarán la enfermedad, generalmente en la vida adulta, dependiendo del número de repeticiones. Pueden pasar el gen alterado a sus hijos. Como se ha comentado anteriormente, sus hijos tienen un 50% de riesgo de heredar la copia alterada o la no alterada.

25. ¿Cuál es la probabilidad que tengo de tener un hijo portador del gen de la EH?

Cada hijo de una persona portadora del gen de la EH tiene un 50% de heredar el gen alterado. Si usted tiene un riesgo del 50% de haber heredado el gen y decide no pasar el test predictivo, estadísticamente, sus hijos tienen un riesgo del 25% cada uno.

26. ¿Puede la EH saltarse una generación?

Si una persona no hereda el gen alterado de la EH, no desarrollará la enfermedad y no se la puede transmitir a la siguiente generación. La EH no se salta ninguna generación, pero los síntomas de la enfermedad sí pueden. Por ejemplo, esto puede pasar si la persona portadora de la enfermedad fallece antes de que empiecen a desarrollarse los síntomas, lo que hace más difícil seguir la historia familiar.

27. ¿Puede cambiar la probabilidad de padecer EH durante la vida de la persona?

Sí, el riesgo de heredar la EH al nacer es del 50%. Dado que la EH suele aparecer hacia la mitad de la vida, al pasar esta época el riesgo de padecer EH va disminuyendo. Si usted cumple 60 años sin síntomas, su riesgo de desarrollar EH será más bajo.

28. Mi progenitor desarrolló EH a una edad avanzada, ¿me pasará a mí lo mismo?

Algunas familias comienzan a mostrar síntomas a una edad avanzada en comparación con otras. Es complicado determinar los factores implicados en la edad de inicio de la enfermedad y se están estudiando actualmente. Existe una relación inversa entre el número de trinucleótidos y la edad de inicio. Esto implica que, en general, a mayor número de repeticiones CAG, más temprano comienza la enfermedad. No obstante, el número de repeticiones CAG no es el único factor implicado en la edad de inicio. Esta relación parece estar influida por otros genes (llamados genes modificadores). También pueden estar implicados factores ambientales.

29. ¿Es muy importante el número de repeticiones CAG?

En general, los síntomas de la EH aparecen cuando el número de repeticiones de trinucleótidos es mayor de 40 unidades CAG. Las personas con un número de repeticiones intermedias (entre 36-39 repeticiones CAG) puede que nunca desarrollen síntomas de la enfermedad o que éstos aparezcan a una edad avanzada. Por otro lado, un gran número de repeticiones CAG se asocian a una edad de aparición temprana (antes de los 20 años de edad), lo que se conoce como enfermedad de Huntington juvenil. Existe una gran variedad en el número de repeticiones CAG, pero

los pacientes menores de 10 años (EH infantil) suelen tener más de 80 repeticiones CAG.

30. ¿Siempre se hereda la EH juvenil del padre?
En el 75% de los casos de EH juvenil, la mutación ha sido heredada del padre y en el 25% de los casos, ha sido heredada de la madre. Cuando el gen tiene más de 29 unidades de CAG el número de repeticiones puede aumentar en la siguiente generación, pero esto es muy raro. Cuando el gen tiene un número de repeticiones de CAG suficiente como para producir la enfermedad (36 o más) hay más probabilidades de que se produzca un cambio en el número de repeticiones al pasarlo a la siguiente generación. Cuando las repeticiones de CAG se heredan del padre, es más probable que se produzca un aumento y no una disminución de las mismas. El progresivo aumento en el número de repeticiones lleva a que los síntomas de la enfermedad aparezcan a una edad más temprana, a este fenómeno se le conoce con el nombre de anticipación. Dado que es más probable que se dé cuando el progenitor afecto es el padre, la mayor parte de los casos de EH juvenil se heredan del padre.

31. Si un hombre es portador del gen de la EH, ¿significa que sus hijos desarrollarán EH juvenil?
La EH juvenil es rara. Si el padre es el afecto, eso no implica que sus hijos necesariamente tendrán EH juvenil.

32. ¿Puede darse enfermedad de Huntington sin que haya una historia familiar?
Sí, pero es muy raro. Cuando se da enfermedad de Huntington sin que haya una historia familiar se denominan mutaciones "de-novo". Esto significa que se ha producido una mutación nueva y espontánea, que no ha sido heredada de los padres. A veces, cuando el número de repeticiones CAG se encuentra dentro de la "zona gris" (entre 35 y 39 repeticiones) en un hombre sano, puede darse un aumento de repeticiones en la producción de espermatozoides, lo que da lugar a un hijo/a con el gen.

33. ¿Qué ocurre si los dos padres son portadores del gen anómalo de la EH?
Esta es una situación extremadamente rara. Si los dos padres son portadores del gen anormal, los hijos/as tienen un riesgo del 75% de heredar la enfermedad, y tienen un riesgo del 25% de ser homocigotos, es decir, de

heredar ambos genes anormales de ambos progenitores. Las personas homocigotas no tienen una edad de inicio diferente pero pueden presentar una progresión más rápida.

34. ¿Existe alguna otra enfermedad parecida a la enfermedad de Huntington?
Sí, se han descrito algunas enfermedades parecidas a la EH (HDLD), pero los genes responsables de dichas enfermedades son distintos a los de la EH. Además la naturaleza y los síntomas de dichas enfermedades son ligeramente diferentes.

Diagnóstico

35. ¿Cómo se diagnostica la EH?
Si usted cree que padece enfermedad de Huntington debería consultar con un especialista en EH (un neurólogo habitualmente) para que le haga algunas pruebas diagnósticas clínicas y genéticas. Si usted ya tiene síntomas de la enfermedad el médico le diagnosticará en base a la historia médica y de las pruebas clínicas. Los resultados de este diagnóstico se contrastarán con los resultados de las pruebas genéticas (pruebas confirmatorias). Si usted no tiene ningún síntoma pero tiene riesgo porque uno de sus padres tiene EH, puede ser portador asintomático del gen alterado. En este caso, el diagnóstico se basará únicamente en la prueba genética.

36. ¿Qué es el test predictivo?
El test predictivo es una prueba genética que permite determinar si una persona desarrollará una enfermedad genética. Como su nombre indica, se realiza en personas pre-sintomáticas, es decir, sin signos o síntomas de la enfermedad.

37. Acaban de diagnosticar a uno de mis padres de enfermedad de Huntington. ¿Tengo que pasar el test predictivo?
Cada persona debe decidir si quiere pasar el test predictivo o no. A algunas personas les produce mucho malestar el no saber si son portadoras o no de la mutación. Pero para otras, el saber que van a desarrollar una enfermedad mortal, es incluso peor.

38. ¿Cuál es el proceso para pasar el test predictivo?
Puede ser muy preocupante vivir sabiendo que tienes riesgo de padecer EH.

A veces es mejor saber a ciencia cierta si tienes o no tienes el gen anormal de la EH. En este punto es muy aconsejable el consejo genético. Acudir a una clínica genética te permite tener una información cierta y actualizada sobre la enfermedad. También te da la oportunidad de comentar las distintas opciones que puedas tener. Habitualmente tendrás una consulta con un genetista que te permitirá comentar todas tus dudas referentes a la EH. Si decides pasar el test predictivo tendrás varias citas médicas con el equipo que te guiará durante todo el proceso. También se te extraerá una muestra de sangre. La revelación de los resultados se realizará a las 2-8 semanas, dependiendo del centro donde te atiendan.

39. ¿Dónde puedo hacerme el test?
El análisis genético sólo está disponible en las clínicas genéticas especializadas. Ha de solicitar acudir a ellas a través de su médico de cabecera.

40. ¿Cómo se hace el análisis genético?
Se extrae el ADN de las células sanguíneas y se analiza en un laboratorio especializado. A veces se analiza también la sangre de los progenitores para confirmar el diagnóstico de EH.

41. ¿Qué detecta el análisis genético?
El análisis genético es una prueba de ADN que determina el número de repeticiones CAG del gen de Huntington y por lo tanto, detecta la mutación de EH. El análisis puede dar como resultado si eres portador del gen mutado o no, pero no puede determinar cuándo desarrollarás la enfermedad.

42. ¿Cómo se interpretan los resultados del análisis genético?
Podemos diferenciar 4 tipos de resultados:
- Por debajo de 27 repeticiones CAG, significa que es una persona normal.
- Repeticiones entre 27 y 35, significa que es una persona normal pero con un pequeño riesgo de que el número aumente en generaciones futuras.
- Entre 36 y 39 el resultado es anormal, pero hay posibilidad de que la enfermedad se desarrolle a una edad muy avanzada o que no se llegue a desarrollar.
- Por encima de 40 repeticiones el gen es anormal.

43. ¿Es fiable el análisis genético?
La EH es una de las pocas enfermedades hereditarias en las que es posible realizar un análisis genético. Normalmente los análisis genéticos se confirman por duplicado con dos muestras de sangre separadas.

44. ¿Son confidenciales los resultados del análisis?
Sí, los resultados son confidenciales y sólo se dan a una tercera persona con un permiso escrito.

45. ¿El test predictivo lo paga mi compañía sanitaria aseguradora?
Debería consultar con su compañía si cubre tests presintomáticos. Pero antes de hacer dicha consulta debería valorar cuidadosamente los pros y los contras. Es posible que si usted es portador del gen anómalo de la EH su compañía aseguradora deje de darle cobertura o que cancele su póliza. A pesar de que existen leyes que prohíben la discriminación genética a las aseguradoras en muchos países, desgraciadamente no se cumplen en la práctica. Por lo tanto, puede ser que le interese abonar el precio del análisis predictivo a usted mismo.

46. ¿Debería decirles a los demás (amigos, vecinos, jefe y compañeros) que tengo EH?
Depende del estadío de la enfermedad en el que se encuentre y si su condición genética afecta a otras personas. Por ejemplo, su cónyuge o pareja debería saber que usted es portador del gen. Si los síntomas de la enfermedad empiezan a afectar a su rendimiento laboral debería informar a sus jefes. Pero ha de tener en cuenta que a veces informar a otros implica pérdida de contacto social, discriminación en el trabajo y por parte de las compañías aseguradoras. Antes de tomar una decisión al respecto, debería consulta con un especialista en aspectos legales relacionados con la EH.

47. ¿Cuál es el pronóstico si me diagnostican de EH?
La EH es mortal a muy largo plazo. La duración media de la enfermedad desde el comienzo de los síntomas hasta el fallecimiento es de unos 15-20 años. La duración de la enfermedad puede variar desde los 2 a los 43 años, aunque depende de las personas.

Tener descendencia

48. ¿Debería informar a mis hijos de la existencia de la EH en nuestra familia?

Sí, pero debe hacerlo de una manera adecuada para su edad y con lenguaje fácilmente comprensible para ellos. Los niños han de conocer la existencia de la EH a través de sus padres y no de terceras personas. Si no son informados pueden pensar que el comportamiento de su padre afecto se debe al consumo de alcohol o al consumo de drogas, o que sus padres no les quieren.

49. ¿Cuándo debería hablar con mis hijos sobre la EH?

En términos generales, es importante que los niños lo sepan tan pronto como su familiar muestre síntomas de la enfermedad. Esto evita que los niños saquen conclusiones equivocadas sobre la conducta de dicho familiar.

50. ¿Los niños pequeños pueden pasar el test predictivo?

En general, la edad mínima recomendada para pasar el test predictivo son los 18 años, pues se supone que la persona tiene la madurez suficiente como para ser consciente de lo que significa ser portador del gen anómalo. En casos excepcionales, puede ser aconsejable realizar el test genético a niños, por ejemplo, que muestran signos de EH juvenil o en menores de 18 años si están embarazadas.

51. Uno de mis suegros tiene EH y queremos tener un hijo, ¿qué debemos hacer?

En este caso, deberían consultar con un genetista antes de tener familia. Su cónyuge puede pasar el test genético para saber si él/ella es portador/a del gen anómalo. Si no es portador, sus hijos no pueden heredar la enfermedad. Si es portador, sus hijos tienen un 50% de riesgo de heredar el gen de la EH.

52. Si yo soy portador/a del gen de la EH, ¿significa que no debería tener hijos?

La decisión de tener hijos o no siendo portador/a de la EH es una decisión personal que solo usted y su cónyuge/pareja pueden tomar. Nosotros aconsejamos que se dirijan a la consulta de un genetista para que les oriente. Hoy en día hay ciertas técnicas genéticas disponibles en algunos países que minimizan el riesgo. También puede tener en consideración que cuando su hijo sea mayor pueda haber una cura disponible para la EH. Y también puede ser que su hijo/a se crie con una persona con síntomas de la enfermedad (*).

53. ¿Se puede hacer el análisis al feto?

Las técnicas genéticas disponibles en la actualidad permiten realizar el análisis al feto, es decir, análisis prenatal (antes del nacimiento). Este tipo de análisis se debe hacer cumpliendo ciertos criterios médicos y legales que varían de un país a otro.

54. ¿Cómo se realiza el análisis prenatal?

El análisis prenatal se puede hacer de dos maneras: mediante **amniocentesis** (también llamado análisis de líquido amniótico) que es un procedimiento en el que se analiza el líquido amniótico que contiene todo el material genético del feto, el cual se extrae mediante una aguja, habitualmente tras la semana 14 de embarazo; o mediante el análisis de una muestra del **cordón umbilical** (material de la placenta), que se puede hacer antes (entre la semana 9ª y 12ª de embarazo) pero tiene más riesgo para el feto.

55. ¿Puedo hacer el análisis al feto sin conocer mi propio riesgo genético?

Sí, existe un análisis que se llama "de exclusión" que compara el patrón genético del feto con el de los abuelos.

56. ¿Es posible concebir un hijo que no tenga el gen de la EH?

Sí, el análisis genético preimplantacional (PGD), al que también se le denomina 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 sólo se implantan aquellos embriones que no tienen el gen alterado de la EH, por lo tanto, la PGD proporciona la posibilidad de concebir un hijo sin el gen mutado de la EH, con independencia de que sea la madre o el padre el portador de la mutación. Pero la PGD está prohibida en algunos países por leyes que pretenden proteger a los embriones.

(*) Nota del traductor.

Tratamientos

57. ¿Hay una cura para la EH?
Desgraciadamente, hoy en día no existe ningún fármaco que haya probado su eficacia en el tratamiento de las causas subyacentes a la EH, aunque, en los últimos años la investigación básica y clínica han contribuido a un conocimiento más profundo sobre la EH. Existen muchos estudios sobre la patogénesis de la enfermedad que intentan encontrar fármacos que puedan prevenir o enlentecer la progresión de la misma (llamados tratamientos modificadores de la enfermedad). Hoy en día se están estudiando muchos compuestos desde el punto de vista básico que pueden estar disponibles para realizar ensayos clínicos a corto plazo.

58. ¿Hay tratamientos para la EH?
Aunque no hay cura para la EH de momento, algunos tratamientos pueden controlar los síntomas de la enfermedad (tratamientos sintomáticos) y mejorar la calidad de vida. Estos tratamientos se dividen en farmacológicos (medicamentos) y no farmacológicos. Los tratamientos farmacológicos son cualquier medicina que se utilice para tratar los síntomas de la EH. Los tratamientos no farmacológicos pueden mejorar tanto los síntomas físicos como los psicológicos de la enfermedad, como la psicoterapia, la fisioterapia, la terapia respiratoria, la logoterapia, la terapia cognitiva. Se ha comprobado que estas terapias mejoran el estado de ánimo, el control motor, el habla, el equilibrio, la deglución y el balance.

59. ¿Cuáles son los síntomas tratables más importantes?
Los problemas que causan más problemas son el corea, la bradicinesia, la irritabilidad, la apatía, la depresión, la ansiedad y los trastornos del sueño. Estos síntomas se pueden tratar con diferentes fármacos.

60. ¿Qué medicinas se utilizan para tratar los síntomas de la EH?
Algunos fármacos antipsicóticos (neurolépticos) se utilizan para tratar el corea y las hipercinesias; los antidepresivos para la depresión, la apatía y otras alteraciones del ánimo; los ansiolíticos para la ansiedad; y los somníferos para tratar las alteraciones del sueño. Pero muchas medicinas pueden tener efectos secundarios y algunos efectos contrarios. Además las mismas medicinas pueden tener diferentes efectos en distintas personas. Por lo tanto, el tratamiento ideal ha de ser determinado para cada persona por un especialista con experiencia en la EH acorde con los síntomas y al efecto de los fármacos.

61. ¿Hay alguna dieta especial para la EH?
Se ha discutido mucho sobre los beneficios que tiene una dieta rica en vitaminas, coenzimas y otros compuestos (por ejemplo, creatina, coenzima Q_{10} y el etil-EPA) pero no existen datos clínicos que lo hayan podido probar. Durante los últimos estadíos de la enfermedad se produce una importante pérdida de peso y sería necesaria una dieta rica en calorías. Es de gran ayuda consultar con un dietista.

Vida cotidiana en la EH

62. ¿Qué implica un resultado positivo para EH?
Un resultado positivo para EH puede cambiar su vida en muchos aspectos. Por ejemplo, puede afectar a su decisión de tener hijos, de planificar el futuro, modificar el orden de sus prioridades, buscar una vivienda adecuada, etc. Puede resultarle más difícil conseguir una hipoteca, un seguro de vida o un seguro de salud. Por lo tanto, a las personas con riesgo se les aconseja que tomen este tipo de decisiones que afectan a su vida futura antes de someterse al análisis predictivo o antes de que los síntomas aparezcan y se realice el diagnóstico de la enfermedad.

63. ¿Cómo afectará la EH a mi vida cotidiana?
La EH irá afectando de forma progresiva su habilidad para vivir de manera independiente. Le va a resultar más difícil realizar su trabajo, sus actividades sociales y en general sus actividades de la vida diaria. Según vaya avanzando la enfermedad necesitará más ayuda y se hará más dependiente de otras personas como familiares, profesionales de la salud y asistentes sociales.

64. ¿Puedo conducir si soy portador de la mutación de la EH?
Este es un tema muy delicado. En algunos países es obligatorio informar a las autoridades que ha sido diagnosticado de una enfermedad que puede afectar a su capacidad para conducir. Algunas veces a las personas que están en los primeros estadíos de la enfermedad se les conceden permisos de conducción que son renovados en un período más corto de tiempo.

65. ¿Cuáles son los problemas más importantes para mi vida cotidiana?

Muchos pacientes y cuidadores de EH encuentran que los problemas conductuales son más problemáticos que los problemas motores o cognitivos. Esto implica especialmente a la depresión, la apatía, la ansiedad, la irritabilidad y las conductas obsesivo-compulsivas. Además los problemas cognitivos pueden tener también un gran impacto en la vida diaria. La EH afecta a ciertas regiones del cerebro que normalmente controlan la planificación de tareas para el futuro (funciones ejecutivas) y ser capaz de concentrarse en más de una tarea al mismo tiempo (flexibilidad cognitiva). Por lo tanto, los pacientes con EH pueden verse sobrepasados a la hora de realizar actividades o tener dificultades a la hora de prestar atención y adaptarse a situaciones cambiantes. Además, los problemas del sueño pueden afectar la vida familiar, ya sea por falta de sueño durante la noche o a exceso de sueño durante el día.

66. ¿Existe alguna estrategia para poder afrontar mejor la EH?

Las estrategias para enfrentarse a la EH han de diseñarse de forma individual teniendo en cuenta la persona afecta, el estadío de la enfermedad y el contexto familiar. Dado que la enfermedad progresa muy lentamente tenemos tiempo para ir adaptándonos a los cambios producidos por la enfermedad. Con un mejor conocimiento de las limitaciones cognitivas y conductuales es más fácil poder desarrollar estrategias que nos permitan adaptarnos mejor a los cambios y a mantener una atmósfera acogedora y relación agradable con las personas que padecen EH. También puede solicitar información importante y consejos valiosos tanto de los especialistas en la EH como de las organizaciones de voluntarios que haya en su país.

Ayuda para las personas afectas

67. ¿Cómo me puedo poner en contacto con el Grupo Europeo?

Diríjase a la dirección siguiente: http://www.euro-hd.net/html/network/locations y seleccione el país que le interese y allí el centro de estudio que tenga más cerca de su domicilio. Allí encontrará los datos de contacto (nombre, dirección, e-mail y teléfonos) de las personas que componen el equipo de dicho centro. También puede utilizar la información que encontrará en la siguiente dirección: http://www.euro-hd.net/html/network/communication/contact.

68. ¿Cómo puedo conseguir una cita con un especialista?

Su médico de cabecera puede derivarle a un especialista o pueden ponerse en contacto directamente con un neurólogo a través de su coordinación local (www.euro-hd.net/html/network/project/langcoord).

69. ¿Hay alguna manera de poder hablar con un especialista sin tener que ir a consulta?

Puede obtener consejo independiente sobre la EH a través de las organizaciones de voluntarios de su país. Elija el país que le interesa en la siguiente dirección: http://www.euro-hd.net/html/network/locations y seleccione donde pone Asociaciones de Huntington. Puede encontrar una lista de organizaciones de voluntarios en la siguiente dirección: www.euro-hd.net/html/disease/links/hdas.

70. ¿Cómo puedo participar en proyectos de investigación?

El Grupo Europeo de Huntington (EHDN) está llevando a cabo el mayor estudio de EH en Europa, llamado REGISTRY (www.euro-hd.net/html/registry). REGISTRY es accesible en muchos centros en todo el continente. Para saber si hay algún centro cerca de donde usted se encuentra, diríjase a la siguiente dirección: www.euro-hd.net/html/network/locations y póngase en contacto con dicho centro. También puede ponerse en contacto con su coordinador local (www.euro-hd.net/html/network/project/langcoord) quien le informará de las distintas opciones que tiene de participar en proyectos de investigación en su región. También puede ponerse en contacto con la asociación de Huntington local (www.euro-hd.net/html/disease/links/hdas) para averiguar cómo participar en la investigación. Visite la siguiente dirección para tener más información sobre otros links relativos a la investigación de la EH: http://www.euro-hd.net/html/disease/links.

71. ¿Hay algún grupo de ayuda especializado en EH?

Hay varias organizaciones que proporcionan ayuda a las personas y familias afectadas por la EH. Su médico de cabecera y/o su asistente social le proporcionará información sobre estas organizaciones. Puede encontrar una lista de asociaciones de ayuda de EH en la página web del Grupo Europeo. Visite la siguiente dirección: www.euro-hd.net/html/disease/links/hdas para tener acceso a dicha lista.

EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Enfermedad de Huntington
Preguntas y respuestas

Primera edición - Marzo, 2009

Por favor, envien sus comentarios y/o sugerencias a: asun@euro-hd.net

©2009 European Huntingon's Disease Network,
Presidente: Prof. G.B. Landwehrmeyer,
Oberer Eselsberg 45/1, 89081 Ulm, Alemania
www.euro-hd.net.

Resumido por Diana Raffelsbauer,
PharmaWrite, Giebelstadt, Alemania,
www.pharmawrite.de.

Traducido por Asunción Martínez; corregido por Rosa Guerrero

Diseño de Gabriele Stautner,
Artifox Communication Design, Ulm, Alemania;
www.artifox.com.

La información contenida en este artículo está sometida a la Normativa del Grupo Europeo de EH sobre Distribución de información que podrá encontrar en: www.euro-hd.net/html/disclaimer. Por favor, consulte con un médico para consejo médico.
Este trabajo está sujeto a la licencia de: Creative Commons Attribution-No Derivative Works 3.0 Unported License.