

# Esther Negre

**Corea Huntington**

# INTRODUCCIÓN:

La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurológica y hereditaria que provoca un deterioro progresivo del individuo a nivel físico, cognitivo y emocional. Es responsable de la formación de Huntingtina, proteína que juega un papel importante en las células nerviosas ( neuronas ). El gen mutado provoca en la codificación de nucleótidos una excesiva repetición de la secuencia CAG ( Citosina- adenina-guanina), que lleva asociado una producción anómala del aminoácido glutamina, lo que hace que la Huntingtina sea anómala.

Conduce a una seria incapacidad y a la muerte al cabo de un período de 10 a 20 años después de su comienzo. Aunque normalmente afecta a personas de edad comprendida entre los 30 y los 45 años, los síntomas pueden aparecer también en la infancia o juventud, así como en la vejez. Los síntomas más comunes son: movimientos incontrolados, falta de equilibrio en la marcha, problemas para andar, dificultades para tragar y para pensar y cambios en la personalidad. Cada hijo de un padre afectado tiene un 50% de posibilidades de haber heredado el gen de la EH que está localizado en el cromosoma 4.

No hay cura ni tratamiento efectivo, pero los científicos están explorando posibles tratamientos y los cuidadores están desarrollando nuevos métodos para la atención y cuidado del enfermo.

Mientras esta cura llega lo único que podemos hacer es cuidar al enfermo de la mejor manera posible y con ello mejorar su calidad de vida.

Los cambios que experimenta el enfermo a lo largo de la enfermedad, sobre todo los cambios a nivel de conducta, a veces nos hacen olvidar que tras él hay una enfermedad que es la causante de todos esos síntomas que muchas veces llegan a agobiarnos y a desesperarnos.

Cuidar a un enfermo de Huntington no siempre es sencillo, sobre todo porque muchas veces el mismo enfermo no admite su enfermedad y con ello nuestros cuidados.



A mayor número de repeticiones del gen, antes comienzan los síntomas

# EVOLUCIÓN ESTAPAS HUNTINGTON

En las **primeras etapas** de la EH, Los síntomas pueden incluir pequeños movimientos involuntarios, pérdida sutil de coordinación, dificultad para pensar o resolver problemas complejos, y tal vez depresión, irritabilidad o desinhibición.

En **etapas intermedias** de la enfermedad, los individuos van perdiendo progresivamente su capacidad de trabajar, conducir o incluso de manejar sus propias finanzas. De forma lenta y gradual, cada vez van necesitando más ayuda para realizar las tareas domésticas, vestirse, asearse o incluso alimentarse. Los pacientes pueden tener cada vez más dificultades con las alteraciones motoras involuntarias (corea). Pueden aparecer problemas con la deglución, el equilibrio, caídas y pérdida de peso. La resolución de problemas se hace más difícil secuenciar, organizar o dar prioridad a la información.

En el **estadio tardío** de la enfermedad, las personas necesitan ayuda en todas las actividades cotidianas.

Aunque en las etapas finales pueden encontrarse sin posibilidad de comunicación y postrados en cama, es importante tener en cuenta que las personas con EH parecen conservar cierta comprensión. por ello es importante que reciban el apoyo y cariño de sus familiares.

## Estadios de evolución de la EH

### Estadios iniciales

- Pequeños movimientos involuntarios
- Actividades cotidianas, laborales, sociales... pueden ser realizadas sin perjuicio

### Estadios intermedios

- Problemas de equilibrio y caídas
- Aumento de la sintomatología neurológica, trastornos del movimiento
- Pérdida paulatina de la capacidad laboral
- Trastornos cognitivos y psicológicos

### Estadios tardíos

- Pérdida de independencia para las diferentes actividades
- Necesidad de ayuda para todas las tareas
- Trastornos neurológicos (corea, rigidez, discinesia, bradicinesia...)
- Pérdida de capacidad de comunicación
- Riesgo elevado de asfixia y ahogamiento

