

Enfermedad de Huntington (EH)

SAE
SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

Descripción

La Enfermedad de Huntington es una grave y rara patología neurológica, hereditaria y degenerativa.

Afecta aproximadamente a 4.000 personas en España y más de 15.000 afrontan el riesgo de haber heredado el gen de la enfermedad.

Causas

Es causada por un defecto genético en el cromosoma 4, conocido como repetición CAG, que hace que una parte del ADN se repita en muchas más ocasiones de las debidas: normalmente, esta sección del ADN se repite de 10 a 28 veces, pero en personas con EH lo hace de 36 a 120 veces.

Estamos ante un trastorno autosómico dominante; de modo que si uno de los padres tiene un gen defectuoso, puede transmitir a su hijo esta copia en lugar de la sana, por ello cada hijo tiene un 50 por ciento de posibilidades de heredar el gen que provoca este trastorno genético.

Síntomas y signos

La EH se caracteriza por una combinación de alteraciones motoras, psiquiátricas y cognitivas. 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 también pueden ser un signo.

A menudo, durante estos estadios tan tempranos de la enfermedad, los pacientes no visitan a ningún médico y pueden pasar varios años hasta que se realice un diagnóstico médico. Por ello, el inicio de la EH se describe como insidioso, pues la enfermedad se manifiesta muy lentamente.

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 solo algunos síntomas psiquiátricos leves y poco deterioro intelectual, mientras que otra puede tener depresión y ansiedad muchos años antes de que aparezcan movimientos anormales.

Tratamiento

No existe ningún fármaco cuya eficacia haya sido probada en el tratamiento de las causas de la EH, sin embargo algunos procesos, farmacológicos y no farmacológicos, pueden controlar los síntomas de la enfermedad y mejorar la calidad de vida.

Así, los tratamientos no farmacológicos pueden mejorar tanto los síntomas físicos como los psicológicos de la enfermedad, y entre ellos se encuentran la psicoterapia, la fisioterapia, la terapia respiratoria, la logoterapia o la terapia cognitiva. Se ha comprobado que estas terapias mejoran el estado de ánimo, el control motor, el habla, el equilibrio o la deglución; en otras palabras, la calidad de vida del enfermo.

Más información en:
www.e-huntington.es



S.A.E con las enfermedades raras