



# **ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: UN CAMINO A LA ESPERANZA**

**ASOCIACION COREA DE HUNTINGTON ESPAÑOLA (ACHE)**

Secretaría: Fray Junipero Serra 23  
08320 El Masnou (Barcelona)  
Tno: 935553354; 655528598  
E-Mail: [info@e-huntington.org](mailto:info@e-huntington.org)  
Pag. Web: [www.e-huntington.org](http://www.e-huntington.org)

## Contenido:

- Introducción
- ¿Qué provoca la enfermedad de Huntington?
- ¿Cómo se hereda?
- ¿Cuales son los efectos más importantes de la enfermedad?
- ¿A qué edad aparece la EH?
- ¿Cómo se diagnostica?
- ¿Qué es el test presintomático?
- ¿Cómo se lleva a cabo el test presintomático?
- ¿Cómo decide una persona si pasar el test o no?
- ¿Hay un tratamiento para le EH?
- ¿Qué tipos de cuidados necesita una persona con la EH?
- ¿Qué tipos de recursos sociales hay disponibles?
- ¿Qué investigación se está realizando?
  - Genética molecular
  - El gen EH y su producto
  - La muerte celular en la EH
  - Modelos animales para la EH
  - Investigación con tejido fetal
  - Estudios clínicos
  - Estudios por la imagen
- ¿Cómo puedo ayudar?
- ¿Cual es la función de las organizaciones voluntarias?
- Glosario

---

## INTRODUCCIÓN

En 1872, el médico americano George Huntington escribió sobre una enfermedad que llamó “una reliquia de generaciones olvidadas en el confuso pasado”. No fue él el primero en describir la enfermedad, de la que hay huellas por lo menos desde la Edad Media. Uno de sus primeros nombre fue *corea* que proviene del griego y significa “danza”. Este término, *corea*, describe los movimientos incontrolados que las personas afectadas por la enfermedad tienen. Mas tarde otros nombres usados fueron “corea hereditaria” que de alguna forma recalca como la enfermedad se transmitía de padres a hijos. “Corea crónica progresiva” que indicaba como la enfermedad progresa y empeoraba al transcurrir el tiempo. Hoy en día los médicos usan normalmente el término Enfermedad de Huntington (EH) para describir este trastorno tan complejo que causa un sufrimiento inenarrable para miles de familias.

Sólo en los EEUU, unas 30.000 personas tienen la EH, se estima que su *prevalencia* es 1 de cada 10.000 personas sufren la enfermedad. Por lo menos otras 150.000 tienen un 50 por ciento de riesgo de desarrollarla y miles de sus familiares viven con el temor de la posibilidad de que ellos también hereden la enfermedad.

Hasta recientemente, los científicos sabían muy poco sobre la EH y lo único que podían hacer era observar como ésta se transmitía de una generación a otra. Las familias veían como la enfermedad iba destrozando las facultades de sus seres queridos, tales como el pensar, el sentir o el moverse. En los últimos años, científicos trabajando con el apoyo del Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos (National Institute of Neurological Disorders and Stroke NINDS) han conseguido importantes descubrimientos en el área de la investigación de la EH. Con estos avances el entendimiento de la enfermedad continua aumentando.

Este folleto da información sobre la EH y sobre los programas de investigación que actualmente se están desarrollando, para ayudar a los profesionales, cuidadores y sobre todo a las familias afectadas por la enfermedad.

---

## ¿QUÉ PROVOCA LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON?

La enfermedad de Huntington es el resultado de una degeneración genéticamente programada de las células del cerebro, llamadas *neuronas*, en unas áreas concretas del cerebro.

Esta degeneración provoca movimientos incontrolados, pérdida de las facultades intelectuales, y problemas emocionales.

Específicamente las células afectadas son las del *ganglio basal*, una estructura profunda del cerebro que tiene importantes funciones, incluyendo la coordinación de los movimientos. En el ganglio basal, la Enfermedad de Huntington ataca específicamente a las neuronas del *striato* especialmente a las del *núcleo caudado* y *pallido*. También está afectada otra parte del cerebro que es el *cortex*, que controla el pensamiento, la percepción y la memoria.

---

## ¿COMO SE HEREDA LA EH?

La EH se encuentra en cualquier país del mundo. Es una enfermedad familiar, que se transmite de padres a hijos a través de una *mutación* o error en el *gen* normal.

Un único gen anormal, la unidad básica de la herencia, produce la EH. Los genes están compuestos de *ácido desoxirribonucleico (ADN)*, una molécula de forma similar a una escalera en espiral. Cada eslabón de esta escalera está compuesto de dos pares de sustancia química llamados bases. Hay cuatro tipos de bases –adenina, timina, citosina y guanina- cada una abreviada por la primera letra de su nombre: A, T, C y G.

Algunas bases siempre se “aparean” juntas, y diferentes combinaciones de estos pares de bases se juntan para formar mensajes codificados. Un gen es una larga cadena de este ADN, que está compuesto de varias combinaciones de A, T, C y G. Estas combinaciones únicas determinan la función del gen, de igual forma que las letras del alfabeto se juntan para formar palabras. Cada persona tiene unos 100.000 genes –3 billones de pares de bases de ADN o trocitos de información repetida en el núcleo de las células humanas- y que será lo que determinará las características o *rasgos* de cada individuo.

Los genes están colocados en lugares precisos a lo largo de los 23 pares de  *cromosomas*. Un cromosoma de cada par proviene de la madre y el otro del padre. Cada mitad del par del cromosoma es similar al otro, excepto un par, que determina el sexo del individuo. Este par tiene dos cromosomas XX en las hembras y uno X y uno Y en los machos. El gen que produce la EH se encuentra en el cromosoma 4, uno de los 22 pares de cromosomas no ligados al sexo, o “autosómicos”, colocando tanto al hombre como a la mujer en igualdad de riesgo de adquirir la enfermedad.

El impacto de un gen depende en parte de si este es *dominante* o *recesivo*. Si un gen es dominante, solo se requiere uno del par de cromosomas para que se produzca el efecto exigido. Si el gen es recesivo, ambos padres deben proveer copias cromosómicas para que el rasgo esté presente. Se dice que la EH es una enfermedad *autosómica dominante* porque una sola copia del gen defectuoso, heredado de uno de los progenitores, es necesaria para producir la enfermedad.

El defecto genético responsable de la EH es una pequeña secuencia de ADN en el cromosoma 4 en el cual varias bases de pares se repiten muchas, muchas veces. El gen normal tiene tres bases de ADN, compuesta por la secuencia CAG. En las personas con la enfermedad, la secuencia se repite

anormalmente docenas de veces. Con el tiempo –y en sucesivas generaciones- el numero de repeticiones de CAG se puede expandir mucho mas.

Cada padre tiene dos copias de cada cromosoma pero solo transmite una copia a cada hijo. Cada hijo de un padre con el gen de la EH tiene el 50 por ciento de posibilidades de heredar el gen de la EH. Si no lo hereda, no desarrollara la enfermedad y tampoco la transmitirá a sus descendientes. Una persona que haya heredado el gen de la EH, y viva el tiempo suficiente, mas tarde o mas temprano desarrollará la enfermedad. En algunas familias, todos los niños heredan el gen de la EH; en otras, ninguno. El hecho de que uno de los hijo herede el gen no significa que sus hermanos vayan a heredarlo o no.

Un pequeño numero de casos de la EH son esporádicos, es decir, ocurren aunque no haya una historia familiar de la enfermedad. Se cree que estos casos son debidos a una nueva mutación genética –una alteración en los genes que ocurre durante el desarrollo del esperma y que convierte el numero de repeticiones de CAG en el requerido para causar la enfermedad.

---

## ¿CUALES SON LOS EFECTOS MAS IMPORTANTES DE LA ENFERMEDAD?

Los primeros síntomas de la EH varían mucho de una persona a otra. Lo que si es común es que cuanto antes aparecen los síntomas mas rápidamente progresa la enfermedad.

Los miembros de la familia pueden notar al principio cambios en el carácter, pueden volverse irritables, apáticos, pasivos, depresivos o enfadados. Estos síntomas pueden desaparecer con el avance de la enfermedad, o en algunos individuos pueden continuar e incluir además explosiones de hostilidad o profundos ataques de depresión.

La EH puede afectar al raciocinio, la memoria y otras funciones cognitivas. Los primeros síntomas pueden incluir dificultad para la conducción, para aprender cosas nuevas, recordar hechos, responder a preguntas, o tomar decisiones. Algunos pueden incluso tener cambios en la escritura. Cuando la enfermedad progresa, la concentración para desarrollar funciones intelectuales se convierte en una gran dificultad.

En algunas personas, la enfermedad puede comenzar con movimientos incontrolados, en los dedos, pies, cara o tronco. Estos movimientos –que son signos del corea- a menudo se intensifican cuando la persona esta ansiosa. La EH puede también comenzar con torpeza o problemas con el equilibrio. Otras personas desarrollan movimientos coreicos posteriormente cuando la enfermedad va progresando. Pueden tropezar o tener movimientos no coordinados. El corea normalmente ocasiona graves problemas para caminar, incrementando las caídas.

Con el progreso de la enfermedad el lenguaje puede convertirse en incomprensible, y funciones vitales tales como, tragar, comer, hablar y especialmente andar pueden empeorar grandemente. Algunas personas pueden llegar a no conocer a otras. Muchas, sin embargo reconocen su entorno y pueden seguir expresando sus sentimientos.

Algunos médicos emplean un sistema recientemente desarrollado llamado UHDRS (Unified HD Rating Scale) o Escala Unificada Clasificatoria de la EH para valorar los rasgos clínicos, las etapas y el curso de la enfermedad. En general el curso de la enfermedad abarca desde 10 a 30 años. La causa mas común de muerte es debido a las infecciones (sobre todo neumonía), heridas debidas a caídas, u otras complicaciones.

## ¿A QUÉ EDAD COMIENZA LA EH?

La velocidad de progresión de la enfermedad y la edad de comienzo de la misma varía de una persona a otra. El comienzo en el adulto, la EH clásica, con su discapacidad, movimientos incontrolados, empieza generalmente a una edad mediana. Hay sin embargo otras variantes de la EH que se distinguen no solo por la edad del inicio sino también por unos síntomas distintos. Por ejemplo, algunas personas desarrollan la enfermedad como adultos, pero sin corea. Puede aparecer rigidez y pocos movimientos, o ninguno, una condición llamada *akinesia*. A este tipo se le llama EH rígida-akinetica o variante de Westphal.

Algunas personas desarrollan síntomas de la enfermedad siendo muy jóvenes –antes de los 20 años-. Los términos comienzo-temprano o EH juvenil se usan normalmente para describir la enfermedad que aparece en personas jóvenes. Un signo común en la EH juvenil es la dificultad en la ejecución de las tareas escolares. También puede incluir síntomas tales como cambios en la forma de escribir, y pequeños problemas con los movimientos, como lentitud, rigidez, temblores y rápidas contracciones musculares, llamadas *mioclónicas*.

Algunos de estos síntomas son similares a los que se observan en la enfermedad de Parkinson y difieren del corea que se observa en la EH adulta.

Las personas con EH juvenil también pueden tener ataques e impedimentos mentales. Tal como hemos mencionado con anterioridad, cuanto más temprano es el comienzo de la enfermedad, más rápido ésta parece progresar. La progresión más rápida es en individuos con EH juvenil, y la muerte normalmente ocurre 10 años después del comienzo.

Parece que las personas con EH juvenil normalmente han heredado la enfermedad de su padre. También tienden a tener el número más largo de repeticiones de CAG. Los científicos creen que la razón de esto estriba en el proceso de producción del esperma. Al contrario que los óvulos, el esperma se produce a millones. Dado que el ADN se copia millones de veces durante el proceso, se cree que hay un aumento de posibilidades para que el error genético ocurra. Para verificar la relación entre el número de repeticiones de CAG en el gen de la EH y la edad de inicio de la enfermedad se ha estudiado el caso de un niño que comenzó a desarrollar la enfermedad cuando tenía dos años; un caso de los más tempranos y más severos. Encontraron que él tenía el número más largo de repeticiones que nunca antes se había encontrado –cerca de las 100-. El caso de este niño fue importantísimo en la identificación del gen de la EH y al mismo tiempo ayudó a confirmar que los pacientes juveniles con la EH tenían los más largos segmentos de repeticiones CAG, la única correlación probada entre la longitud de la repetición y la edad de inicio.

Pocos individuos desarrollan la enfermedad después de los 55 años. El diagnóstico en estas personas puede ser muy difícil. Los síntomas de la EH pueden quedar enmascarados con otros problemas de salud, o la persona puede no presentar la severidad de los síntomas que se ve en individuos que desarrollan la enfermedad en edades más jóvenes. Estas personas también pueden mostrar signos de depresión en lugar de cólera o irritabilidad, y pueden incluso mantener un agudo control de sus funciones intelectuales, como memoria, razonamiento o resolución de problemas.

También existe algo complejo y relacionado llamado *corea senil*. Algunas personas ya mayores muestran síntomas de la EH, especialmente los movimientos coreicos, pero tienen un gen normal y ninguna historia familiar de EH. Algunos científicos creen que puede existir una diferente mutación del gen para este pequeño número de casos. Otros, sin embargo, creen que el corea senil es solo un estadio tardío de la EH.

## ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

El gran cantante y compositor de música folk americano Woody Guthrie murió en Octubre de 1967 después de sufrir la enfermedad de Huntington durante 13 años. Fue considerado un alcohólico, y enviado de una institución mental a otra durante años hasta que finalmente se le hizo el diagnóstico adecuado. Su caso, tristemente no es extraordinario, aunque el diagnóstico se puede realizar con gran facilidad por un neurólogo con experiencia.

El descubrimiento del gen de la EH en 1993 facilitó que se pudiera realizar un test para confirmar el diagnóstico de la enfermedad en un individuo que exhibía síntomas. Usando una muestra de sangre el test genético analiza el ADN de la mutación de la EH, contando el número de repeticiones. Los individuos que no tienen la enfermedad normalmente tienen menos de 28 repeticiones CAG. Las personas con la EH normalmente tienen más de 40 repeticiones. Un pequeño porcentaje de individuos, sin embargo, tienen un número de repeticiones que se encuentran en lo que se ha dado llamar zona dudosa.

(ver tabla a continuación)

N° de repeticiones	Consecuencia
<28	La persona no desarrollará la enfermedad.
29-34	La persona no desarrollará la enfermedad pero la siguiente generación estará en riesgo.
35-39	Algunas personas, aunque no todas, desarrollarán la enfermedad. La siguiente generación también estará en riesgo
>40	La persona desarrollará la EH

El médico preguntará intensamente para intentar obtener la mayor información sobre la historia familiar de la persona. También se realizará un examen neurológico, incluyendo exploraciones auditivas, movimientos de ojos, fuerza, sensibilidad, reflejos, equilibrio, movimientos y estado mental, y probablemente también se pedirá una serie de análisis clínicos. Todo junto constituye el examen neurológico. Además el médico preguntará sobre posibles problemas recientes de tipo intelectual o emocional, que también pueden ser indicios de la EH.

Además del test directo, otra herramienta usada por los médicos para diagnosticar la enfermedad, es la historia familiar, algunas veces llamada pedigree o genealogía. Es extremadamente importante que los miembros de la familia sean completamente sinceros con el médico al narrar esta historia familiar.

Normalmente las personas con la enfermedad tienen desarreglos en la forma en que el ojo sigue o se fija en un objeto en movimiento. Estas anomalías en el movimiento de los ojos varían de una persona a otra y difieren también según la fase en la que se encuentra la enfermedad y la duración de la misma.

También se puede pedir un examen radiológico del cerebro normalmente una *tomografía computerizada (CT)* con la que se obtendrán unas excelentes imágenes de las estructuras cerebrales y que es además una prueba que no supone ninguna molestia, o muy poca, al paciente. Las personas con la EH pueden mostrar contracciones de algunas partes del cerebro –particularmente dos áreas llamadas *núcleo caudado y putamen-*, y un ensanche en unas cavidades del cerebro llamadas *ventrículos*. Estos cambios no significan necesariamente la existencia de la enfermedad, porque también se dan en otros trastornos. Además una persona puede tener síntomas tempranos de la EH y todavía mostrar un cerebro normal en un scanner. Cuando esta prueba se usa en conjunto con la historia familiar y la exploración neurológica, puede ser una herramienta muy importante de diagnóstico.

Otras técnicas para la visualización del cerebro son la *resonancia magnética por imagen (MRI)*, y la *tomografía por emisión de positrones (PET)*. Ambas forman una parte importante en la investigación de la EH, pero su utilidad médica como medio para diagnosticar la enfermedad todavía no ha sido establecida.

---

## ¿QUE ES EL TEST PRESINTOMATICO?

El test presintomático es un método para identificar a las personas portadoras del gen de la EH antes de que aparezcan los síntomas. Antes, era imposible identificar a las personas portadoras con un test de laboratorio antes de que empezaran los síntomas. Esta situación cambió en 1983, cuando un equipo de científicos apoyados por el NINDS localizó el primer *marcador* genético para la EH, el primer paso para el desarrollo de un test de laboratorio para esta enfermedad.

Un marcador o registro es una pieza de ADN cercana al gen y normalmente heredada con él. El descubrimiento del primer marcador de la EH permitió a los científicos localizar el gen de la EH en el cromosoma 4. Este descubrimiento enseguida condujo al desarrollo de un test presintomático para ciertos individuos, pero este tipo de test requería sangre o muestras de tejido de personas afectadas y también de familiares no afectados para poder identificar los marcadores únicos de una familia en particular. Por esta razón, personas que habían sido adoptadas, huérfanos o personas que tenían pocos familiares todavía vivos no podían hacer el test.

El descubrimiento del gen de la EH en 1993 hizo posible el desarrollo de un test presintomático mucho más simple, barato y que podía ser aplicable a la mayoría de las personas en riesgo de tener la enfermedad. Este nuevo test examina la longitud de las repeticiones de CAG para detectar la presencia de la mutación de la EH en la sangre. Pero de ello hablaremos más en la siguiente sección.

En un pequeño porcentaje de individuos con la EH –del 1 al 3 por ciento- no hay indicios de una historia familiar relacionada con la EH. Algunas personas pueden no saber nada de sus antepasados, o algún miembro de la familia puede haber ocultado un trastorno genético por miedo a problemas sociales o laborales. Un padre puede no querer preocupar a sus hijos, asustarlos o disuadirlos de contraer matrimonio. En otros casos el familiar puede haber muerto de cualquier otra enfermedad antes de que empezaran a manifestarse los síntomas de la EH. Algunas veces, la causa de la muerte de un familiar puede ser desconocida. Los niños adoptados pueden no saber nada sobre su herencia genética, o los primeros síntomas en un individuo pueden ser demasiado ligeros como para llamar la atención. Estos son algunos de los complicados factores que reflejan la complejidad en el diagnóstico de la enfermedad.

---

## ¿CÓMO SE LLEVA A CABO EL TEST PRESINTOMÁTICO?

Una persona que quiera pasar el test puede informarse en la Asociación Corea de Huntington Española o en las delegaciones o Asociaciones Autonómicas donde le informarán de donde puede acudir o los procedimientos a seguir para tramitar esta prueba.

El proceso del test incluye varios aspectos. La mayoría de los programas incluyen un examen neurológico, un asesoramiento antes del test y un seguimiento después de éste. El motivo del examen neurológico es determinar si la persona que quiere pasar el test está mostrando ya algún síntoma de la enfermedad. Es importante recordar que si un individuo muestra síntomas aunque sean mínimos, corre el riesgo de ser diagnosticado durante el examen neurológico, sin haber realizado el test. Durante el asesoramiento, la persona obtendrá información sobre la enfermedad, sobre sus niveles de riesgo, y sobre el procedimiento del test. Se le informará de las limitaciones, la precisión del mismo y los posibles efectos. Entonces podrá medir los pros y contras de pasar el test e incluso decidir no seguir adelante.

Si una persona decide realizar el test, un equipo de especialistas se pondrá en marcha. Incluirá un neurólogo, un consejero genético, un asistente social, un psiquiatra y un psicólogo. Este equipo de profesionales ayudará a la persona en riesgo a decidir si realizar el test es lo mejor, y la prepararán para recibir tanto un resultado positivo, negativo, o indeterminado. Aquellos que decidan seguir adelante con el test deberían ir acompañados a las sesiones informativas por su esposo/a, un amigo, o un familiar que no esté también en situación de riesgo. Otros familiares también pueden participar de estas sesiones si así lo desea el paciente.

El test genético en sí, se realiza con una pequeña muestra de sangre que se examinará en el laboratorio para determinar la presencia o no de la mutación del gen. Algunas veces el test precisa también de una muestra del ADN de un familiar afectado, preferiblemente un padre, para confirmar el diagnóstico de la EH en la familia. Esto es especialmente importante cuando la historia familiar de la EH no está clara o es inusual por algún motivo.

Los resultados del test se deben dar únicamente en persona y solo a la persona que ha realizado el test. El resultado del test es confidencial. A pesar de cual sea el resultado del mismo se recomienda un seguimiento.

Para proteger los intereses de los menores, incluyendo la confidencialidad, no es aconsejable que lo realicen los menores de 18 años si no es que existe alguna razón médica para llevarlo a cabo (por ejemplo, que el niño esté ya exhibiendo síntomas).

El test de un feto (test prenatal) presenta riesgos especiales; de hecho hay centros donde no realizan este tipo de test. Debido a que un resultado positivo en un test prenatal significa que el padre en riesgo es también portador, se aconseja a las personas en esta situación buscar asesoramiento genético con un especialista antes de la concepción.

Algunos padres en riesgo prefieren saber el riesgo de su feto pero no el suyo propio. En esta situación se puede optar por un test prenatal usando los marcadores de ADN en lugar del test genético directo. En este caso el test no busca el gen de la EH sino que indica si el feto ha heredado o no el cromosoma 4 del abuelo afectado o del no afectado de la rama de la familia con la EH. Si el test muestra que el feto ha heredado el cromosoma 4 del abuelo afectado, los padres saben entonces que el riesgo del feto es el mismo que el del propio padre (50-50), pero no sabrán nada más sobre su propio riesgo. Si el test muestra que el feto ha heredado el cromosoma 4 del abuelo no afectado, el riesgo del feto es muy bajo (menos del 1%) en la mayoría de los casos.

Otra opción para los padres es la fertilización in vitro. En este procedimiento, se examinan los embriones para determinar cuales son portadores del gen de la EH. Los embriones que no lo tienen serán entonces implantados en el útero materno.

En términos de consecuencias emocionales y prácticas, no solo para el individuo que realizará el test sino para toda su familia, el proceso del test es enormemente complejo y ha sido rodeado de considerables controversias. Por ejemplo, personas con un resultado positivo pueden perder los seguros de vida o de salud o perder el empleo. En España este test lo cubre la Seguridad Social y



siempre es mejor hacerlo a través de ella que no de una mutua privada pues el resultado del mismo podría condicionar el mantenimiento de la póliza con esa compañía.

Con la participación de profesionales de la salud, y de personas de familias afectadas, se ha desarrollado un protocolo del test. Todos los individuos que quieren realizarlo deberían obtener una copia de este protocolo (se puede obtener a través de la ACHE), y no es recomendable llevar a cabo el test y no se siguen las directrices que se marcan en dicho documento.

---

## **¿CÓMO DECIDE UNA PERSONA SI PASAR EL TEST O NO?**

La ansiedad que supone vivir con el conocimiento de que se tiene un 50% de posibilidades de haber heredado el gen puede ser tremenda. ¿Cómo puede una persona joven tomar decisiones importantes, sobre los estudios a realizar, sobre el matrimonio, o sobre los hijos? ¿Cómo pueden padres ya adultos vivir con el miedo de que sus hijos o nietos puedan haber heredado la enfermedad? ¿Cómo se puede vivir con la ambigüedad e incertidumbre de saberse en riesgo?

Algunas personas eligen realizar el test para estar seguros de su status genético. Creen que el test les permitirá tomar decisiones sobre su futuro. Otros prefieren no pasar el test. Se sienten tranquilos sabiéndose en riesgo y con lo que ello puede suponer. No hay decisiones correctas o equivocadas, porque cada decisión es completamente personal y única. El protocolo para el test genético, del que hemos hablado en la sección anterior, se hizo pensando en que sirviera de ayuda para las personas que querían escoger esta opción.

Sea cual sea el resultado del test genético, la persona en riesgo y sus familiares tendrán respuestas emocionales muy complejas y fuertes. La salud y felicidad de la esposa/o, hermanos y hermanas, niños, padres y abuelos se verá afectada por un resultado positivo, así como en los amigos, en el trabajo, en el vecindario, etc.

Porque se sabe que el resultado del test puede ser devastador, el protocolo incluye un seguimiento posterior al resultado del mismo.

Los médicos pueden prescribir medicinas que ayuden a controlar los efectos emocionales y los movimientos asociados a la EH. Es importante recordar, sin embargo, que aunque las medicinas puedan ayudar a mantener bajo control algunos síntomas, no hay tratamiento que frene o de marcha atrás al curso de la enfermedad.

---

## **¿HAY UN TRATAMIENTO PARA LA EH?**

Drogas antipsicóticas como el Haloperidol o Clonazepam, pueden ayudar a aliviar los movimientos coreicos y también ayudar en el control de alucinaciones, ilusiones, y temperamentos violentos. Estas drogas, no obstante, no sirven para paliar otras formas de contracciones musculares asociadas a la EH, como la distonía, y pueden incluso empeorar el estado del enfermo, causando rigidez y entumecimiento. También estas medicinas pueden tener importantes efectos secundarios, incluyendo somnolencia, y por esta razón deben usarse en las menores dosis posibles.

Para la depresión se puede prescribir fluoxetina u otros compuestos. Los tranquilizantes pueden ayudar a controlar la ansiedad y el litio se puede usar para combatir la excitación patológica y los cambios severos en el estado de ánimo. También la medicación puede ayudar a tratar los severos ritos obsesivo-compulsivos de algunas personas con la EH.

La mayoría de las drogas para tratar los síntomas de la enfermedad tienen efectos secundarios como fatiga, hiperexcitabilidad, desasosiego o abatimiento. Algunas veces es difícil decir si un síntoma en

particular, como la apatía o la incontinencia, son signos de la enfermedad o una reacción a la medicación.

---

## ¿QUÉ TIPOS DE CUIDADOS NECESITA UNA PERSONA CON LA EH?

Aunque un psicólogo o un psiquiatra, un consejero genético, y otros especialistas puedan ser necesarios según las diferentes etapas de la enfermedad, normalmente el primer paso en el diagnóstico y para encontrar un tratamiento es ver a un neurólogo. Aunque el médico de cabecera pueda diagnosticar la enfermedad y continuar supervisando al individuo, es recomendable consultar con un neurólogo que controlará la variedad de los síntomas.

Los problemas pueden comenzar cuando el enfermo intenta expresar pensamientos que él ya no puede pronunciar de forma inteligible. Puede ser de ayuda repetir las palabras que haya dicho la persona con la EH de forma que ésta sepa que sus pensamientos han sido entendidos. Algunas veces, la gente, erróneamente, asume que las personas que no hablan, tampoco entienden. Y esto es un error. No se debe aislar a una persona, no hablándole, y hay que intentar que su entorno sea lo más normal posible. Una terapia del habla puede mejorar la habilidad de los enfermos para comunicarse.

Es muy importante que el enfermo mantenga sus aptitudes físicas tanto como su estado y el curso de la enfermedad lo permitan. Las personas que hacen ejercicio y se mantienen activas tienden a estar mejor que aquellas que no lo hacen. Un régimen diario de ejercicios ayuda al enfermo a sentirse mejor tanto física como psíquicamente. Aunque su coordinación pueda ser pobre, deben seguir andando, con ayuda si es necesario. A aquellos que quieran andar solos, sin ayuda, se les debe dejar que lo hagan tanto como sea posible, aunque se debe tener cuidado que su entorno sea lo más seguro posible y no haya objetos o muebles con los que puedan lastimarse. Esto contribuirá a mejorar su independencia al tiempo que les protegerá de posibles daños ocasionados por una caída. Hay personas que al llevar pequeños pesos alrededor de los tobillos les ayuda a mantener la estabilidad. Usar zapatos que sujeten bien el pie también puede ayudar; y no son convenientes los zapatos con cordones que se puedan desatar fácilmente.

El deterioro de la coordinación puede dificultar a las personas con la EH para alimentarse por sí mismos y tragar los alimentos. Cuando la enfermedad progresa, incluso se atragantarán fácilmente. Para ayudarlos con las comidas no se les debe dar, ante todo, ninguna prisa. La comida puede ser partida en pequeños trozos, ablandada o triturada para facilitar la deglución y el atragantamiento. Hay comidas que pueden requerir de productos que las espesen así como otras productos que las licuen. Los productos derivados de la leche tienden a incrementar la secreción de mucosidades que a su vez aumentará el riesgo de atragantarse. Algunos enfermos pueden beneficiarse de una terapia de deglución, que es especialmente beneficiosa si se inicia antes de que empiecen los problemas serios. Hay objetos especiales para personas con discapacidades que son de utilidad para facilitar las comidas, como por ejemplo los vasos con tapa y provistos de un pequeño orificio. El médico puede dar una dieta especial al enfermo y ayudarle a resolver problemas gastrointestinales que pueden aparecer, tales como la incontinencia o el estreñimiento.

Se debe tener especial cuidado en que el enfermo consuma suficientes calorías para que pueda mantener su peso. Algunas veces, enfermos con la EH, que pueden consumir 5000 calorías por día sin ganar peso, requieren cinco comidas diarias para conseguir las calorías necesarias. Probablemente el médico recomendará vitaminas o un suplemento nutricional. Puede llegar también un momento a lo largo de la enfermedad en que se requiera una sonda de nutrición enteral.

Los enfermos de EH tienen un riesgo especial a deshidratarse y por lo tanto requieren gran cantidad de líquidos, especialmente en épocas calurosas. Pajitas curvables pueden facilitar el beber en algunas personas. Hay casos en que el agua debe ser espesada con algún producto para darle la consistencia de un jarabe o miel.

## ¿QUÉ TIPOS DE RECURSOS SOCIALES HAY DISPONIBLES?

Los individuos y las familias afectadas por la EH deben asegurarse que reciben la mejor información y asistencia posible. Los médicos y los servicios sociales sanitarios deben proveer la información sobre los recursos de su comunidad y de los posibles grupos de ayuda que puedan existir. Algunos tipos de ayuda incluyen:

- **Ayuda legal y social.** La EH afecta la capacidad del individuo para razonar, emitir juicios y tener responsabilidades. Estas personas necesitan ayuda en asuntos legales. Testamentos y otros documentos importantes deben ser establecidos con antelación para evitar problemas legales cuando el enfermo ya no pueda representarse a si mismo o sus intereses. Los familiares pueden buscar asistencia si observan algún tipo de discriminación respecto a seguros, empleo u otros aspectos.
- **Servicio de ayuda en el hogar.** El cuidado de una persona con la EH en casa puede ser agotador, pero una asistencia a tiempo parcial puede ser de ayuda. Ayuda domestica, programas de alimentación, asistencia de enfermería, terapia ocupacional u otros servicios pueden estar a disposición del enfermo. Es conveniente consultar con el asistente social del barrio o municipio o una agencia de bienestar social.
- **Centros de trabajo y recreo.** Muchos enfermos están contentos de participar en actividades fuera de su casa. Un centro de trabajo terapéutico o recreativo proporciona una oportunidad para seguir con sus hobbies o intereses y también para conocer a nuevas personas. La participación en estos programas, incluyendo terapia ocupacional, musical y recreativa, puede reducir la dependencia de la persona con la familia al tiempo que los miembros de la familia consiguen un descanso, en muchos casos muy necesario.
- **Grupos de asistencia domiciliaria.** Algunas comunidades disponen de grupos de voluntarios que asisten a las personas necesitadas en las comidas, limpieza de la casa, transporte, etc. Este tipo de servicio es muy útil para personas que viven solas y que estando aun capacitadas para desempeñar ciertas actividades pueden correr algún peligro desempeñando tareas tales como la limpieza o la cocina.
- **Instituciones.** Las demandas físicas y psíquicas del enfermo de la EH pueden llegar a ser demasiado penosas para la familia. Mientras que algunas prefieren tener al enfermo en casa, hay otras que por las circunstancias que sean prefieren que éste resida en un centro o residencia. A veces tomar esta decisión es muy difícil y la consulta al médico especialista puede resultar beneficiosa. También encontrar el lugar adecuado puede ser complicado. Aunque en nuestro país no existen centros especiales de acogida para enfermos de la EH, hay muchos centros con gran experiencia en enfermos de Alzheimer donde seguramente no tendrán ningún problema en acoger a nuestro enfermo. Es cierto que hay dificultad por la edad, relativamente joven, de nuestros enfermos, pero casi siempre se consigue una plaza. Es recomendable dirigirse a la asociación o delegación de su comunidad y recabar toda la información de que ésta disponga al respecto, o acudir directamente al asistente social del municipio o barrio. El problema es mayor cuando hablamos de EH juvenil pues para estos casos no hay centros y además estas personas requieren unos cuidados especiales.

---

## ¿QUÉ INVESTIGACIÓN SE ESTÁ REALIZANDO?

Aunque la EH ha acaparado mucha atención en el mundo científico desde principios del siglo XX, ha sido a partir de finales de los años 60 que se ha empezado a investigar cuando el Comité para combatir la Enfermedad de Huntington y la Fundación Corea de Huntington, llamada posteriormente Fundación Enfermedad de Huntington, empezaron a recaudar fondos para la investigación. En 1977 el Congreso de los EEUU estableció una comisión para el control de la EH y sus consecuencias que estableció una serie importante de recomendaciones. Desde entonces, el Congreso de EEUU ha apoyado considerablemente la investigación sobre todo a través del NINDS que es la agencia gubernamental

para la investigación biomédica de enfermedades del cerebro y del sistema nervioso. El esfuerzo para combatir la EH continúa adelante siguiendo varios caminos para proveer toda la información importante sobre esta enfermedad

- **Neurobiología básica.** Una vez que el gen de la EH se ha localizado, los investigadores en el campo de la neurobiología – que abarca anatomía, fisiología y bioquímica del sistema nervioso- han continuado estudiando el gen de la EH intentando entender de qué forma éste causa la enfermedad en el cuerpo humano.
- **Investigación clínica.** Neurólogos, psicólogos, psiquiatras y otros investigadores han mejorado considerablemente el entendimiento de los síntomas y la progresión de la enfermedad en los pacientes, intentando desarrollar nuevas terapias.
- **Radiología.** Con el uso del PET (tomografía por emisión de positrones) y otras tecnologías, los especialistas comienzan a poder saber como actúa el gen defectuoso sobre varias estructuras del cerebro y de qué manera afecta a la química y el metabolismo del cuerpo.
- **Modelos Animales.** Los animales de laboratorio, como el ratón, están siendo criados para poder duplicar en ellos el modelo de la EH y ya están ayudando a los científicos a saber mas sobre los síntomas y el progreso de la enfermedad.
- **Investigación con tejido fetal.** Se está implantando tejido fetal en roedores y primates no humanos con la esperanza de encontrar una vía para el entendimiento, la restauración o la reposición de las funciones perdidas por la degeneración de las neuronas en los enfermos de la EH.

Todas estas áreas de investigación convergen entre sí, y en el proceso se van encontrando importantes pistas sobre la implacable destrucción de la mente y el cuerpo.

### **-Genética molecular**

Durante 10 años los científicos se centraron en un segmento del cromosoma 4 y en 1993 se consiguió finalmente aislar el gen de la EH. Este proceso de aislamiento del gen responsable –motivado por el deseo de encontrar una cura- fue mas difícil de lo que parecía. Los científicos creen que identificar la localización del gen es el primer paso en el camino de encontrar un tratamiento.

Encontrar el gen supuso un gran esfuerzo en la investigación genética molecular donde participaron y colaboraron especialistas de todo el mundo. A principios de 1993, los científicos anunciaron que habían aislado los inestables tripletes de repeticiones de la secuencia de ADN que contenía el gen de la EH. Estos investigadores habían comenzado en 1979 a compilar una lista de familias americanas con la EH que proveyó importantes datos estadísticos y demográficos y sirvió de enlace entre los investigadores y las familias. Esto proporcionó ADN de muchas familias afectadas que sirvió como componente esencial en la identificación de los marcadores de la EH.

Durante varios años, los investigadores apoyados por el NINDS hicieron visitas anuales a la mayor población conocida de EH –14.000 individuos- que vivían en el Lago Maracaibo, en Venezuela. Estos viajes permitieron a los científicos estudiar los patrones de herencia de muchas familias relacionadas entre si.

### **-El gen EH y su producto**

Aunque se sabe que algunas células cerebrales mueren en la EH, la causa de ello todavía se desconoce. Se cree que las enfermedades recesivas son el resultado de un error del gen en la producción de cantidades adecuadas de una sustancia esencial para su normal funcionamiento. Esto se conoce como una pérdida de función del gen. Algunas enfermedades hereditarias dominantes, como la EH, se cree que el gen lo que hace es interferir activamente en el normal funcionamiento de la célula. Eso se conoce como una ganancia de función del gen.

¿Cómo produce el daño el gen defectuoso de la EH? Este gen codifica una proteína –llamada *huntintina*- cuya función todavía se desconoce. Las secuencias de repeticiones CAG en el gen produce una forma anormal de *huntintina*, en la cual el aminoácido glutamina se repite. Es la presencia de esta

forma anormal, y no la ausencia de la forma normal, la que causa el daño en la EH. Esto explica por que la enfermedad es dominante y por que dos copias del gen anómalo –uno heredado del padre y otro de la madre- no provoca un caso mas serio que el que se hereda de uno solo de los padres.

Una vez se ha aislado el gen, los investigadores han centrado su atención en descubrir cual es la función normal de la proteína huntintina y en que manera la forma alterada de la misma produce el daño.

Los científicos esperan reproducir, estudiar y corregir estos cambios en modelos de animales de laboratorio.

La huntintina se encuentra en todo el cuerpo pero solo fuera del núcleo de la célula. Los ratones producidos en el laboratorio y que no producen huntintina mueren rápidamente en la fase embrionaria. Se sabe, pues, que la huntintina es necesaria para vivir. Los investigadores esperan aprender por qué la versión anormal de esta proteína daña solo ciertas partes del cerebro. Una teoría apunta que las células en esta parte del cerebro pueden ser supersensibles a esta proteína anormal.

### -La muerte celular en la EH

Aunque la causa precisa de la muerte de las células en la EH todavía no se conoce, los investigadores están poniendo mucha atención al proceso de la muerte genéticamente programada de las células que ocurre en las profundidades del cerebro en las personas con la EH. Este proceso implica una serie compleja de sucesos interrelacionados que conducen al suicidio celular. Estas áreas de investigación incluyen:

- **Excitotoxicidad.** Sobrestimulación de las células por compuestos químicos naturales que se encuentran en el cerebro.
- **Metabolismo energético defectuoso.** Es un defecto en el grupo electrógeno de la célula, llamado mitocondria, donde se produce la energía.
- **Estres oxidativo.** Actividad metabólica del cerebro que produce compuestos tóxicos llamados radicales libres.
- **Factores tróficos.** Sustancias químicas que se encuentran en el cuerpo humano que pueden proteger la muerte de la célula.

Varios estudios intentan entender la perdida de las células nerviosas y los *receptores* en la EH. Las neuronas en el estriato se clasifican tanto por su tamaño (largo, medio, o pequeño) como por su apariencia (espinoso o no espinoso). Cada tipo de neuronas contiene combinaciones de *neurotransmisores*. Se sabe que el proceso destructivo de la EH afecta a las neuronas en varios grados. La marca de la EH, que están estudiando, es la degeneración selectiva de neuronas espinosas de tamaño mediano. Los estudios apoyados por el NINDS también sugieren que la perdida de ciertos tipos de neuronas y receptores son los responsables de los diferentes síntomas y etapas de la EH.

¿Como afectan estos cambios? En las neuronas espinosas, se han observado dos tipos de cambios, cada uno afectando a las células nerviosas dentritas. Las dentritas, que se encuentran en cada célula nerviosa se extienden fuera del cuerpo de la célula y son las responsables de recibir los mensajes de otras células nerviosas. En las etapas intermedias de la EH, las dentritas crecen sin control. Se forman nuevas ramas e incompletas que se retuercen ente si. En etapas avanzadas de la enfermedad los cambios degenerativos causan que secciones de dentritas se engrosen, se rompan o desaparezcan. Se cree que estas alteraciones pueden ser un intento de la célula para reconstruir los contactos de las neuronas perdidos al comienzo de la enfermedad. Pero estas nuevas conexiones de las dentritas pueden contribuir también a la muerte de la célula nerviosa. Estos estudios muestran la evidencia de la naturaleza progresiva de la EH y sugieren que nuevas terapias experimentales deben tener en cuenta el estado de degeneración celular. Pero los científicos no saben todavía como estos cambios afectan a las células nerviosas fuera del estriato.

### **-Modelos animales para la EH**

Cuanto mas se sabe sobre la degeneración celular en la EH, los investigadores esperan poder reproducir estos cambios en modelos de animales y encontrar así un camino para corregir o parar el proceso de la muerte celular. Estos modelos sirven a la comunidad científica para poder probar nuevas clases de drogas en primates no humanos. Los científicos del NINDS están actualmente trabajando para desarrollar modelos de ratones y de primates no humanos e investigar con ellos la degeneración nerviosa en la EH y estudiar los efectos de la excitotoxicidad en las células nerviosas del cerebro.

Se trabaja construyendo modelos genéticos de la EH usando *ratones transgénicos*. Para ello, los científicos transfieren el gen humano alterado de la EH en el embrión del ratón de manera que el animal desarrolle las características anatómicas y biológicas de la EH. Este modelo genético de ratón permitirá un estudio profundo de la enfermedad y servirá para probar nuevos compuestos terapéuticos.

Otra idea es insertar en el ratón una sección del ADN conteniendo la cantidad anormal de CAG que se encuentra en el gen alterado de la enfermedad. Este ratón puede permitir explorar las bases de la inestabilidad del CAG y su función en el proceso de la enfermedad.

### **-Investigación con tejido fetal**

Un campo relativamente nuevo en la investigación biomédica trata del uso de injertos de tejido fetal, y poder tratar así, enfermedades neurodegenerativas. En esta técnica, tejido que está degenerado es sustituido por implantes de tejido fetal, extraído en las primeras etapas de su desarrollo. Los investigadores están muy interesados en aplicar estos implantes de tejido fetal en la investigación de la EH. Se tendrán que hacer estudios muy extensos para estar seguros de que esta técnica puede ser valiosa en las personas con la enfermedad.

### **-Estudios clínicos**

Los científicos están llevando a cabo estudios clínicos que puedan un día conducir al desarrollo de una nueva droga o de otros tratamientos para parar el progreso de la enfermedad. Ejemplos de estas investigaciones usando tanto individuos sintomáticos como asintomáticos, son:

- **Estudios genéticos basados en la edad de comienzo, patrones de herencia y marcadores encontrados en las familias.** Estos estudios pueden proporcionar una luz para saber como la EH se transmite de una generación a la siguiente
- **Estudios sobre conocimiento, inteligencia y movimiento.** Estudia los movimientos anormales de los ojos, tanto verticales como horizontales, y valora las habilidades del paciente en asuntos como aprendizaje, memorización, neuropsicológicos y funciones motoras que sirven para identificar cuando aparecen los diferentes síntomas y así poder caracterizar el tipo y la severidad de los mismos.
- **Pruebas clínicas con drogas.** Probar nuevas drogas puede conducir a encontrar un tratamiento al tiempo que mejora el entendimiento del proceso de la enfermedad. Tipos de drogas que han sido probadas incluyen las que controlan los síntomas, disminuyen la progresión de la enfermedad, y bloquean los efectos de las excitotoxinas, y otras que pueden corregir o reemplazar otros efectos metabólicos que contribuyen al desarrollo y el progreso de la EH.

### **-Estudios por la imagen**

Los investigadores del NINDS utilizan la tomografía por emisión de positrones (PET) para aprender de qué forma el gen afecta el sistema químico del cuerpo. El PET permite visualizar las anomalías químicas o metabólicas en el organismo, y los investigadores esperan averiguar si el PET puede mostrar alguna anomalía que de señales de la EH. También se usa el PET para caracterizar las

neuronas que han muerto y las sustancias químicas que se han agotado en las partes del cerebro afectadas por la EH.

Al igual que el PET, una forma de resonancia magnética por la imagen (MRI) puede medir el aumento o disminución de los compuestos químicos en ciertas partes del cerebro que se cree juegan un papel importante en la enfermedad. Los estudios con MRI también están ayudando a los investigadores a entender como la EH mata a las neuronas en las diferentes regiones del cerebro.

Las tecnologías por la imagen permiten a los científicos ver los cambios en el volumen y en las estructuras del cerebro e indicar con toda precisión cuando estos cambios ocurren. Se sabe que en los cerebros afectados por la EH, el ganglio basal, el cortex y los ventrículos, todos muestran atrofia y otras alteraciones.

---

## ¿CÓMO PUEDO AYUDAR?

Para poder llevar a cabo estas investigaciones se necesitan muestras de tejido y sangre de familias con la enfermedad. El acceso a las personas con la EH y sus familiares puede ser, sin embargo, difícil, pues muchas familias con la enfermedad están a menudo repartidas por el país o incluso fuera de él. Algún proyecto de investigación puede precisar de individuos de una edad particular o sexo o incluso de una particular área geográfica. Algunos científicos solo necesitan datos estadísticos, mientras que otros precisan muestras de sangre, orina, o piel de los miembros de la familia. Todos estos factores complican el trabajo de conseguir voluntarios. Uno de los trabajos del NINDS es el de conseguir juntar a familias con la EH, agencias de salud y científicos en un esfuerzo para aumentar los conocimientos y avanzar rápidamente hacia un tratamiento.

El grupo patrocinado por el NINDS "HD Research Roster" de la universidad de Indiana, ha hecho posible la investigación poniendo en contacto a científicos con pacientes y voluntarios de la familia. El primer banco de ADN se estableció a través de este organismo. Aunque el gen ya está localizado, el ADN de las personas que tienen la EH es todavía de gran interés para los investigadores. También es interesante encontrar gemelos, individuos no afectados que tienen descendencia afectada, y personas con los dos genes defectuosos de la EH, uno de cada padre, cosa bastante extraña. La participación en este proyecto es voluntaria y confidencial. Para mas información sobre este tema se puede contactar con:

Servicio de Genética  
Fundación Jiménez Díaz  
Av. Reyes Católicos, 2  
28040 Madrid  
Tno: 91 5449008; Fax: 91 5497381

Departamento de Genética  
Hospital Clínico  
C/Villarroel 170  
08036 Barcelona  
Tno: 93 2275525  
Tno: 93 2275400

El tejido cerebral es muy importante para la investigación de la EH y es necesario que la gente done sus cerebros para investigación. Estas donaciones deben ser hechas no solo por personas con la enfermedad sino también por personas sanas pues es necesario poder comparar los tejidos.

Para mas información pueden dirigirse al  
Banco de Tejidos para Investigación Neurológica  
Av. Reyes Católicos, 2

28040 Madrid  
Tel 91 5498454; 908482664; Fax: 91 5497381

Banco de Tejidos  
Hospital Clínico de Barcelona

---

## ¿CUAL ES LA FUNCIÓN DE LAS ORGANIZACIONES VOLUNTARIAS?

En España contamos con la Asociación de Corea de Huntington Española (ACHE), organización sin ánimo de lucro que cuenta con varias delegaciones en todo el país, y también con otras Asociaciones en diferentes Autonomías. Cada una de ellas presta sus propios servicios, y por ser todas de muy reciente creación no podemos especificar en estas paginas detalles sobre cada una de ellas.

Lo que se intenta, es poder reunir a familias o individuos afectados en las diferentes zonas y facilitar todo tipo de información y ayuda. Muchas delegaciones cuentan con grupos de ayuda mutua, psicólogo, abogado y pueden facilitar direcciones de médicos especializados en esta enfermedad, cosa que en España no es muy corriente.

Las ganas de trabajar de todos estos grupos que ya tenemos en España son enormes pero muchos de ellos carecen todavía de la infraestructura necesaria y necesitan voluntarios dispuestos a colaborar.

LA COLABORACION DE TODAS AQUELLAS PERSONAS RELACIONADAS CON LA ENFERMEDAD ES SUMAMENTE IMPORTANTE, EN TODOS LOS SENTIDOS. LA EH EN ESPAÑA SIGUE SIENDO TODAVIA UNA GRAN DESCONOCIDA Y ENTRE TODOS DEBEMOS DARLE LA IMPORTANCIA QUE MERECE.

---

## GLOSARIO

- **Acido desoxirribonucleico (ADN):** Sustancia que contiene la información genética necesaria para que las células se dividan y produzcan proteínas. El ADN contiene el código para cada característica heredada en un organismo.
- **Akinesa:** Deterioro del movimiento del cuerpo.
- **Corea:** Movimientos incontrolados del cuerpo. La palabra corea deriva del vocablo griego que significa danza.
- **Corea senil:** Trastorno relativamente suave y no frecuente que se da en adultos de avanzada edad y que se caracteriza por movimientos coréicos. Algunos especialistas creen que se debe a una mutación del gen diferente a la que ocasiona la EH.
- **Cortex:** Parte del cerebro responsable del pensamiento, percepción y memoria. La EH afecta al ganglio basal y al cortex.
- **Cromosomas:** Estructura de la célula que contiene los genes. Están compuestas de ácido desoxirribonucleico (ADN) y proteínas.
- **Dominante:** Un rasgo que se manifiesta cuando el gen para este trastorno es heredado únicamente de un progenitor.
- **En rieso:** Describe a la persona cuyo padre o madre tienen la EH o han heredado el gen, y por tanto este individuo tiene un 50% de posibilidades de haberlo heredado también.
- **Enfermedad autosómica dominante:** Enfermedad no ligada al sexo que puede ser heredada incluso si un solo padre transmite el gen defectuoso.
- **Estriato:** Parte del ganglio basal del cerebro. El estriato está compuesto del núcleo caudado, putamen y estriato ventral.
- **Ganglio Basal:** Región localizada en la base del cerebro compuesta por cuatro grupos de neuronas, o células nerviosas. Esta área es la responsable de los movimientos del cuerpo y de la coordinación. El grupo de neuronas más afectado por la EH – el palido y el estriato- están localizados aquí.



- **Gen:** Unidad básica de herencia, compuesta de un segmento de ADN conteniendo el código para un rasgo específico.
  - **Huntintina:** Proteína codificada por el gen que contiene el defecto de la EH. La secuencia de repeticiones de CAG en este gen causa una forma anormal de huntintina. La función de la forma normal de esta proteína todavía se desconoce.
  - **Marcador:** Fragmento de ADN que se encuentra en el cromosoma cercano al gen y que ambos se heredan a la vez. Los marcadores se usan en el test genético para localizar en sus proximidades la presencia del gen.
  - **Mioclónico:** Condición en la cual los músculos o partes de ellos se contraen anormalmente.
  - **Mitocondria:** Microscópicos cuerpos productores de energía que se encuentran en las células y donde tienen lugar importantes procesos metabólicos.
  - **Mutación:** En genética, cualquier defecto en un gen.
  - **Neurona:** Célula nerviosa. Es una unidad encargada de conducir los impulsos nerviosos. Las células nerviosas se comunican con otras células a través de un proceso electroquímico llamado neurotransmisión.
  - **Neurotransmisores:** Sustancias químicas especiales que transmiten los impulsos nerviosos de una célula a otra.
  - **Núcleo caudado:** Parte del estriato, en el ganglio basal.
  - **Palido:** Parte del ganglio basal del cerebro. El pálido está compuesto del globus pallidus y del ventral pallidus
  - **Prevalencia:** Numero de casos de una enfermedad que se encuentran en una determinada población y en un determinado espacio de tiempo.
  - **Putamen:** Area del cerebro que disminuye de tamaño como resultado del daño producido por la EH.
  - **Rasgo:** Cualquier característica determinada genéticamente
  - **Ratón transgénico:** Ratón que recibe inyecciones de genes ajenos durante la etapa embrionaria. A partir de ahí sus células siguen las “instrucciones” de los genes ajenos, y como resultado se obtiene un determinado rasgo o característica. Los ratones transgénicos pueden servir como modelo animal para ciertas enfermedades, mostrando a los investigadores de que forma trabajan los genes en células específicas.
  - **Receptor:** Parte de la célula que causa una respuesta en el cuerpo cuando es estimulado por ciertas sustancias químicas llamadas neurotransmisores. Actúa como interruptor de la siguiente célula nerviosa.
  - **Recesivo:** Un rasgo que es aparente solo cuando el gen se hereda de ambos padres.
  - **Resonancia magnética por la imagen (MRI):** Técnica que usa ondas de radio, campos magnéticos y análisis computerizados para crear una imagen de los tejidos y estructuras del cuerpo.
  - **Tomografía computerizada (CT):** Técnica usada para el diagnostico de enfermedades cerebrales. La tomografía computerizada usa un ordenador que produce imágenes de gran calidad de las estructuras del cerebro.
  - **Tomografía por emisión de positrones (PET):** Herramienta que se usa para diagnosticar las funciones del cerebro y sus disfunciones. El PET produce imágenes coloreadas y en tres dimensiones de las sustancias que se encuentran en el organismo.
  - **Ventrículos:** Cavidades del cerebro que contienen liquido cefalorraquídeo. En la EH, la perdida de tejido provoca que los ventrículos se agranden.
-