



::Enfermedad de Huntington

Sinónimos:

Corea de Huntington

Definición:

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo hereditario del sistema nervioso central que afecta principalmente a los ganglios basales. Se transmite de modo autosómico dominante. Se manifiesta en el adulto a una edad variable, típicamente entre los 30 y los 40 años de edad, pero también existen formas juveniles (alrededor del 10%), de inicio antes de los 20 años, y formas tardías (alrededor del 25%), después de los 50 años. La EH se caracteriza por la asociación de trastornos motores (síndrome coreico, distonía, trastornos posturales que pueden provocar caídas, disartria y trastornos de la deglución, etc.), trastornos psiquiátricos y conductuales (modificaciones del carácter, síndrome depresivo, a veces trastornos psicóticos) y trastornos cognitivos. Estos síntomas evolucionan hacia un empeoramiento progresivo y conducen, en un período de 10 a 20 años, a un síndrome demencial con un estado de postración en cama y caquexia.

Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet](#)

Menu	
Ficha para los servicios de ambulancias	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos	Problemática y recomendaciones en una urgencia
Mecanismos	Interacciones medicamentosas
Riesgos particulares en una urgencia	Precauciones anestésicas
Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo	Medidas complementarias y hospitalización
Precauciones	Números de emergencia
Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria	Bibliografía
Para obtener más información	

Ficha para los servicios de ambulancias

Llamada para atender a un paciente afectado por la enfermedad de Huntington

Sinónimos

- ▶ corea de Huntington

Mecanismos

- ▶ trastorno neurodegenerativo autosómico dominante que afecta principalmente a los ganglios basales

Riesgos particulares en una urgencia

- ▶ movimientos anormales (síndrome coreico), convulsiones
- ▶ trastornos de la conducta, agresividad, riesgo de suicidio
- ▶ trastornos del equilibrio: caída
- ▶ trastornos respiratorios: falsa vía, neumonía por aspiración, etc.
- ▶ deshidratación

Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- ▶ neurolépticos
- ▶ psicoléptico: tetrabenazina (Nitoman®)
- ▶ antidepresivos, ansiolíticos
- ▶ a veces: antiepilépticos

Precauciones



- pocos síntomas espontáneos incluso en caso de dolor
- causas somáticas de la agitación: hematoma intracraneal, globo vesical
- síndrome neuroléptico maligno

Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria

- ▶ sedación en caso necesario: neurolépticos orales o inyectables, midazolam
- ▶ sin particularidades anestésicas
- ▶ encuesta etiológica
- ▶ encontrar las terapéuticas en curso para evitar unos síntomas de abstinencia involuntarios

Para obtener más información

- ▶ www.orphanet.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática y recomendaciones en una urgencia

1. Trastornos de la deglución

Pueden estar en el origen de un empeoramiento repentino o subagudo del cuadro clínico mediante una **falsa vía** o de una **neumonía por aspiración**. La **afectación de los músculos respiratorios** en las formas tardías de la enfermedad no es habitual, pero una **EPOC** es posible ya que el tabaquismo es frecuente.

Incluso en ausencia de falsa vía constatada o de signos clínicos respiratorios, hay que **buscar absolutamente una neumonía por aspiración** en todos los pacientes que presenten trastornos de la deglución en caso de fiebre o de modificación del cuadro neurológico.

- ▶ En caso de **falsa vía aguda**:
 - liberación de las vías respiratorias altas y maniobra de Heimlich llegado el caso
 - balance respiratorio (saturación, gasometría)
 - oxigenoterapia
- ▶ Radiografía del tórax
- ▶ Tratamiento **antibiótico de amplio espectro**
- ▶ **En caso de que la alimentación oral no sea posible**, asegurarse de que el paciente tenga una buena hidratación parenteral
 - La colocación de una sonda nasogástrica puede ser indispensable en la fase aguda.
 - En caso necesario, considerar la colocación de una sonda de gastrostomía, tras haber obtenido el documento de Voluntades Anticipadas del paciente, si lo hay, y la opinión de su familia (esta medida es poco frecuente).
 - Tomar en consideración, incluso después de una complicación ligada a una falsa vía, retomar la alimentación oral, con texturas adaptadas, si permite alcanzar la saciedad.

2. Trastornos de la conducta

- ▶ Evaluación del **riesgo de suicidio**. Una atención enmarcada y sostenida en lo que respecta a todos los aspectos de la enfermedad (incluidos los familiares y los sociales) y al tratamiento rápido de los trastornos del humor y de la ansiedad permite limitar considerablemente el riesgo de suicidio.
- ▶ Hacer una **entrevista estructurada** para identificar la ansiedad y los trastornos del timo. Es frecuente la ausencia de síntomas espontáneos por parte del enfermo
- ▶ Buscar siempre una causa orgánica ante la aparición o el empeoramiento de un trastorno de la conducta:
 - metabólica (electrolitos en sangre, los niveles de calcio en la sangre, balance tiroideo)
 - infecciosa (ECBO, Rx de tórax)
 - embolia pulmonar
 - globo vesical
 - trastorno del tránsito intestinal (fecaloma)
 - síndrome diarreico
- ▶ Descartar un **hematoma subdural** si hay sospecha de caída incluso en ausencia de signos motores deficitarios, causa no infrecuente de empeoramiento neurológico o conductual

3. Deshidratación e hipernatremia

No siempre está vinculada a una falta de aportes hídricos. Aparece en pacientes que ya no se alimentan solos, pacientes apáticos o a causa de un aumento de los trastornos de la deglución pero, a veces, también en pacientes que, a priori, tienen suficientes aportes hídricos, como los que reciben hidratación a través de su sonda de gastrostomía.

▶ El tratamiento consiste, sin especificidad relativa a la EH, en un **reequilibrio hidroelectrolítico** adaptado a los trastornos iónicos y a la función renal; la opinión de un reanimador puede ser útil para superar una situación difícil, en particular en caso de insuficiencia renal.

4. Adelgazamiento severo

La pérdida de peso es frecuente en la enfermedad de Huntington. Puede estar asociada al aumento de la actividad motora vinculada al síndrome coreico pero existen adelgazamientos severos a pesar de los aportes calóricos a priori importantes en pacientes no coreicos (factores metabólicos todavía no aclarados).

▶ Obtener la **opinión de un dietista**

▶ Proponer un **aumento**, a veces considerable, de los **aportes calóricos** (5000 a 6000 calorías al día)

▶ La sonda de gastrostomía no es una respuesta unívoca y debe analizarse (ver más arriba): sus objetivos principales son la saciedad y la administración de las terapias sintomáticas que permiten el confort antes que la reducción del tiempo de las comidas asistidas y la eliminación total del riesgo de falsa vía alimentaria

5. Empeoramiento de los trastornos del equilibrio o del síndrome coreico

Cualquier **enfermedad intercurrente** sin relación con la EH, así como también las **complicaciones** (hematoma subdural, infección pulmonar, globo vesical, etc.) o un **trastorno metabólico**, pueden agravar los trastornos del equilibrio o el síndrome coreico. Un **síndrome ansioso depresivo o un trastorno de ansiedad aislado** también pueden causar un empeoramiento motor.

▶ **El tratamiento de la causa intercurrente puede bastar** para controlar un aumento de los trastornos motores (en particular del síndrome coreico)

▶ **No se recomienda aumentar la posología de los neurolépticos o introducir neurolépticos de "urgencia" antes de haber tratado la afección causal**, si es que la hay

▶ **Buscar una causa iatrogénica ante el aumento reciente de la frecuencia de las caídas**, en particular, tras la introducción o el aumento de un tratamiento con neurolépticos o benzodiazepinas. La **reducción de los tratamientos sedantes** (cuando el cuadro psiquiátrico lo permita) puede disminuir la frecuencia de los accidentes vinculados a las caídas

Interacciones medicamentosas

▶ Interacciones habituales entre psicofármacos utilizados con frecuencia

Precauciones anestésicas

▶ No hay contraindicaciones específicas conocidas para el uso de anestésicos intravenosos o inhalados, pero **se han notificado apneas prolongadas con el tiopental**

Medidas complementarias y hospitalización

▶ **Protección de las barreras** para evitar los golpes vinculados a los movimientos coreicos que a veces son muy violentos

▶ **Instalación confortable**, si es posible en un sillón especial (tipo los de la marca Cumbria) para los pacientes muy coreicos y dependientes

▶ **Prevención de las falsas vías** con evaluación de las capacidades de deglución para definir las texturas adaptadas, agua gelificada, espesamiento de los líquidos, cremas enriquecidas en proteínas, posición sentada para cualquier toma por vía oral, posturas de la cabeza (mentón contra el esternón) para favorecer la deglución; esto se debe transmitir a los equipos de cuidadores

▶ **Aumento de los aportes calóricos** (hasta 5000-6000 calorías/día si es necesario) **en caso de adelgazamiento**

▶ Verificación de las terapias prescritas para buscar una causa iatrogénica, y también para **evitar síntomas de abstinencia**, especialmente con los psicofármacos y los antiepilépticos

Números de emergencia

▶ María E. Bosca Blasco
Servicio de Neurología, Hospital Universitario y Politécnico la Fe. Valencia.
+34 963862700
bosca_mar@gva.es

Bibliografía

- ▶ Dubinsky RM: **No going home for hospitalized Huntington's disease patients.** *Mov Disord* 2005, 20: 1316-22.
- ▶ Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L: **Critical periods of suicide risk in Huntington's disease.** *Am J Psychiatry* 2005, 162: 725-31.
- ▶ Cangemi CF, Miller RJ: **Huntington's disease: review and anesthetic case management.** *Anesth Prog* 1998, 45: 150-3.
- ▶ Croydon L: **Treatments for pain and Parkinson's, Huntington's and Alzheimer's diseases.** *IDrugs* 2006, 9: 819-22.
- ▶ Wood NI, Goodman AO, van der Burg JM, Gazeau V, Brundin P, Björkqvist M, Petersén A, Tabrizi SJ, Barker RA, Jennifer Morton A: **Increased thirst and drinking in Huntington's disease and the R6/2 mouse.** *Brain Res Bull* 2008, 76: 70-9.
- ▶ Gaasbeek D, Naarding P, Stor T, Kremer HP: **Drug-induced hyperthermia in Huntington's disease.** *J Neurol* 2004, 251: 454-7.

Esta ficha ha sido elaborada con la colaboración del Dr. K. Youssov y del Prof. A.C. Bachoud-Lévi del Centro de referencia de la enfermedad de Huntington (Centre de Référence de la maladie de Huntington), la asociación Huntington-France, la federación Huntington Espoir y la asociación Huntington Avenir.

Fecha de realización: 04 de julio de 2008

Estas recomendaciones han sido adaptadas a España con la colaboración del Dr. Rafael Sivera del Hospital Universitario La Fe de Valencia

Fecha de adaptación: 18 julio de 2011

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Shire E.G. 