

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

::Enfermedad de Huntington

Sinónimos:

Corea de Huntington

Definición:

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo hereditario del sistema nervioso central que afecta predominantemente a los ganglios basales.

Se transmite de modo autosómico dominante.

Se manifiesta predominantemente en el adulto a una edad variable, generalmente entre los 30 y 40 años, 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 cognitivos, psiquiátricos y conductuales (cambios de carácter, síndrome depresivo, a veces trastornos psicóticos).

Estos síntomas por lo general evolucionan hacia un empeoramiento progresivo (postración en cama, caquexia), pero la evolución es particular de cada caso.

Para saber más:

Consultar la ficha en www.orphanet.es

Menú

<u>Ficha de regulación para el SAMU</u>	<u>Ficha para las urgencias hospitalarias</u>
<u>Sinónimos</u> <u>Mecanismo</u> <u>Riesgos específicos en urgencias</u> <u>Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo</u> <u>Peligros</u> <u>Particularidades del tratamiento médico prehospitalario</u> <u>Para saber más</u>	<u>Problemática en urgencias</u> <u>Recomendaciones en urgencias</u> <u>Orientación</u> <u>Precauciones medicamentosas</u> <u>Precauciones anestésicas</u> <u>Medidas complementarias durante la hospitalización</u> <u>Donación de órganos y de tejidos</u> <u>Números en caso de urgencia</u> <u>Recursos documentales</u>

Ficha de regulación para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencia)

Sinónimos

Corea de Huntington

Mecanismo

Trastorno neurodegenerativo autosómico dominante que afecta principalmente a los ganglios basales.

Riesgos específicos en urgencias

- Trastornos del movimiento (aumento del síndrome coreico),
- Dificultades en la comunicación verbal y no verbal,
- Trastornos conductuales, agresividad, riesgo de suicidio,
- Trastornos del equilibrio: caídas,
- Trastornos respiratorios: aspiración, neumonía por aspiración...,
- Deshidratación - Convulsiones.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- Tratamientos anticoreicos: neurolépticos (típicos o atípicos), tetrabenazina,
- Tratamientos psicotrópicos: antidepresivos (todas las clases), ansiolíticos (benzodiazepinas, antihistamínicos), neurolépticos (todas las clases incluyendo clozapina o quetiapina), estabilizadores del estado de ánimo,
- A veces: antiepilépticos, inyecciones de toxina botulínica (cara, cuello, miembro para la distonía focal).

Peligros

- Pocos síntomas espontáneos incluso en caso de dolor
- Causas somáticas de agitación: hematoma intracraneal, globo vesical...,
- Síndrome neuroléptico maligno,
- El estrés magnifica todos los síntomas de la enfermedad.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

- Sedación refleja - si es necesario: midazolam,
- Sin particularidades anestésicas,
- Encuesta etiológica,
- Encontrar el tratamiento actual para evitar unos síntomas de abstinencia involuntarios

Para saber más

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento

(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>)

[CSUR en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento registrados en Orphanet](http://www.orphanet.es)

www.orphanet.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática en urgencias

El bajo número de pacientes con la enfermedad de Huntington, junto con la experiencia clínica necesaria ante los trastornos conductuales y psiquiátricos y/o la ausencia de síntomas de los pacientes son un cúmulo de elementos que justifican contactar con un centro de referencia en la enfermedad de Huntington (CSUR en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento) para las situaciones más complejas.

Estas consultas guiarán el manejo del paciente a largo plazo pero además se debe disponer de un lugar cercano al domicilio del paciente donde se pueda ofrecer un seguimiento local.

Estas consultas no sustituyen a las consultas propias de una emergencia.

Su objetivo es prevenir situaciones de ruptura, mantener el equilibrio social y familiar y la estabilización de las posibilidades funcionales el mayor tiempo posible con medidas sintomáticas y médico-sociales apropiadas.

Situaciones de urgencia

- ▶ **Trastornos de la deglución – Falsa vía**
- ▶ **Trastornos agudos de la conducta asociados a una patología aguda subyacente (infección, globo, proceso intracraneal...) o a una descompensación psiquiátrica,**
- ▶ **Empeoramiento de los trastornos del equilibrio o del síndrome coreico,**
- ▶ **Adelgazamiento grave y caquexia,**
- ▶ **Problemas asociados con la sonda de gastrostomía endoscópica percutánea (GEP),**
- ▶ **Deshidratación - hipernatremia,**
- ▶ **Crisis convulsivas.**

Recomendaciones en urgencias

▶ Recomendaciones generales

1- Atención de las afecciones intercurrentes

- Una complicación intercurrente puede agravar rápidamente los **trastornos de la deglución** y hacer imposible la ingesta por vía oral (o más peligrosa) en la fase aguda.
- Descartar una **neumonía por aspiración**, si hay fiebre y/o modificación de los signos neurológicos, incluso aunque no se haya descrito una falsa vía o un síntoma respiratorio
- Una afección intercurrente (hematoma subdural, neumonía, globo urinario, absceso dental...), un trastorno metabólico, un síndrome ansioso-depresivo o un trastorno de ansiedad aislado pueden empeorar los **trastornos del equilibrio o el síndrome coreico**. El tratamiento de la causa intercurrente puede ser suficiente para controlar el aumento en los trastornos motores (en particular del síndrome coreico).
- Hay que descartar siempre una causa somática ante los **trastornos conductuales agudos**.

2- Verificación de los tratamientos prescritos

- Buscar una **causa iatrogénica** ante el aumento reciente de la frecuencia de caídas (introducción o aumento de una medicación psicotrópica). La disminución de los tratamientos sedantes (cuando el cuadro psiquiátrico lo permite) puede reducir la frecuencia de accidentes relacionados con caídas.
- **Evitar el cese súbito**, particularmente con fármacos psicotrópicos y antiepilépticos.
- Un tratamiento neuroléptico puede haberse prescrito como anticoréico y/o psicotrópico para la impulsividad, la irritabilidad o los trastornos psicóticos. No debe interrumpirse sin consultar con el neurólogo que le trata.

3- La pérdida de peso es frecuente

- Puede darse una pérdida de peso incluso en ausencia de la actividad motora relacionada con el síndrome coreico intenso, y algunas veces en pacientes con una gran ingesta calórica en el hogar (factores metabólicos).
- Unos dientes en mal estado y una falta de adaptación a una prótesis dental puede ser el origen del empeoramiento del adelgazamiento y debe vigilarse y tratarse de forma rutinaria.
- En un paciente con gastrostomía endoscópica percutánea (GEP) para evitar la desnutrición, una alimentación por gastrostomía no excluye la posibilidad de una dieta oral asociada, que puede ser controlada mientras que las posibilidades de deglución lo permitan, durante su estancia en el hospital y después de regreso a casa.
- En ausencia de evaluación y de decisión anticipada, una GEP rasgada debe ser rápidamente sustituida por un sonda urinaria (diámetro: 16) para evitar el cierre del orificio que se puede producir muy rápidamente (<48 h). Esta sonda puede utilizarse para alimentar al afectado.
- No se debe cuestionar la indicación en caso de emergencia, a menos que haya un rechazo explícito del paciente.

4- La **afectación de los músculos respiratorios** en las formas tardías de la enfermedad no es común, pero la EPOC es posible porque es frecuente que estos pacientes fumen.

► Situación de emergencia 1: abordaje ante una dificultad respiratoria por falsa vía:

1. Medidas diagnósticas y terapéuticas en urgencias en caso de vía falsa aguda:

▪ Elementos diagnósticos de falsa vía aguda

- Síndrome de penetración con tos repentina y prolongada en un contexto de agitación.

▪ Evaluar la gravedad:

• El paciente está consciente:

- Si el paciente está consciente y puede hablar:

En este caso, sin maniobra, llamar al reanimador de guardia y seguir una estrecha vigilancia.

- Si el paciente está consciente pero es incapaz de hablar y respirar:

- Retirar lo que tenga en la boca,
- Cinco "palmadas en la espalda", entre los omóplatos con la palma de la mano, manteniendo a la persona inclinada hacia adelante,
- Si es ineficaz, realizar la maniobra de Heimlich (poniéndose de pie detrás de la persona, ejercer una fuerte presión, brusca y rápida de abajo hacia arriba por encima del ombligo para comprimir el aire en el tórax y expulsar el cuerpo extraño), repitiendo hasta a 5 veces,
- criterios de eficiencia: expulsión de material obstructivo, recolocación de los tegumentos, disminución de la disnea, regresión de la agitación.

• El paciente está inconsciente después de una falsa vía:

Se trata de una parada cardiorrespiratoria que justifica una reanimación cardiorrespiratoria (RCP) y la utilización de un desfibrilador externo automatizado (DEA).

En todos los casos avisar al reanimador de guardia, sabiendo que en los dos últimos casos, se trata de una urgencia vital.

2. Medidas terapéuticas hospitalarias después de una falsa vía aguda grave

▪ Seguimiento:

- Reducir la obstrucción bronquial (aspiraciones traqueobronquiales)
- Control de la temperatura (48h)

▪ Medidas sintomáticas:

- Despejar las vías respiratorias (quitar las prótesis dentales, limpieza de la cavidad bucal con los dedos en gancho, limpieza de la boca, aspiración de las vías respiratorias...)
- Repetir la aspiración traqueal si hay hipersalivación,
- Oxígeno (5 l / min).

- **Tratamientos específicos:**
 - Búsqueda de la afección intercurrente que favoreció la falsa vía.
 - Terapia antibiótica de amplio espectro (por ejemplo, amoxicilina y ácido clavulánico), debido al riesgo de neumonía por aspiración.

- **Tratamientos adicionales:**
 - Los aerosoles de suero fisiológico, broncodilatadores, corticoides, los morfínicos a dosis bajas, los ansiolíticos de tipo benzodiazepinas,
 - Si la alimentación oral es imposible:
 - Mantener un buen estado de hidratación mediante la ingesta de líquidos por vía subcutánea o intravenosa, en función del estado clínico y de los electrolitos en sangre; una sonda nasogástrica (solución de espera siempre que el paciente haya aceptado una posible gastrostomía)
 - Reeducación logopédica (terapia del habla) para reducir el número de falsas vías. Poner en marcha un abordaje por un logopeda (por ejemplo, desencadenar el reflejo de deglución con hielo), y/o fisioterapia adaptada (tos asistida) manual o mecánica,
 - A valorar: Consulta ORL, fibroscopía.

► **Situación de emergencia 2: trastornos de conducta en situaciones agudas:**

1. Medidas diagnósticas en urgencias

- **Características clínicas de diagnóstico:**

Hay que tener en cuenta dos contextos distintos de los trastornos de conducta agudos:

- **Estado de agitación** con agresividad, oposición relacionada con una causa somática:
 - Búsqueda de una etiología metabólica, infecciosa, embolia pulmonar, globo vesical, un problema de tránsito (en particular impactación fecal), un absceso dental, deshidratación, ante la aparición o el empeoramiento de un trastorno de la conducta, especialmente en pacientes con dificultades en la comunicación.
 - Evocar la posibilidad de una situación de dolor, incluso en ausencia de queja.
 - Eliminar un hematoma subdural si hay sospecha de caída, incluso en ausencia de deficiencias motoras, causa no extraña de agravación neurológica o de comportamiento.

- **Trastornos psiquiátricos agudos**
 - Estado de ansiedad grave, síndrome depresivo con comportamientos y/o pensamientos suicidas
 - Síntomas psicóticos más raros, pero posibles (delirios, alucinaciones).
 - Puede ser temporalmente necesaria una hospitalización psiquiátrica para el establecimiento de un tratamiento y la hospitalización forzada a veces es necesaria inicialmente.

- **Evaluar la gravedad:**

- Evaluación del riesgo de suicidio para elegir una solución para tener un control de la situación. La impulsividad es un factor que puede promover un acto suicida.

- **Exploraciones de emergencia:**

- Ionograma sanguíneo (electrolitos séricos), calcemia, pruebas de la función tiroidea,
- Análisis de orina (ECBU),
- Radiografía de tórax,
- Escáner cerebral.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

- **Medidas sintomáticas:**

- Tratamiento de la causa somática de raíz que origina la agitación en su caso (una sedación puede ser necesaria de forma concomitante al tratamiento somático específico).

- En caso de trastorno psiquiátrico sin causa somática evidente:

Avisar a un psiquiatra y/o psicólogo.

Llevar a cabo una entrevista estructurada para la detección de trastornos de ansiedad y del estado de ánimo.

Algunas crisis conductuales pueden estar relacionadas con los trastornos psicológicos relacionados con una situación específica (malentendido, conflicto, un problema en el trabajo o en casa...).

Establecer un tratamiento antipsicótico y sedante con el psiquiatra.

- **Tratamientos específicos:**

Tratamiento rápido de los trastornos del estado de ánimo y de la ansiedad para reducir el riesgo de suicidio y tratamiento de los posibles síntomas psicóticos (alucinaciones, delirios). Se puede proponer psicoterapia.

No hay contraindicación relativa para los tratamientos psicotrópicos utilizados en psiquiatría (todas las clases de antidepresivos, ansiolíticos, neurolepticos), incluyendo altas dosis si es necesario.

La tolerancia y eficacia deben ser monitorizadas.

► Situación de emergencia 3: empeoramiento del trastorno del equilibrio o del síndrome coreico.

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos clínicos del diagnóstico:

- Todas las afecciones intercurrentes (hematoma subdural, infección pulmonar, globo urinario, patología digestiva, infecciosa, dolorosa, trastornos metabólicos) pueden exacerbar los trastornos del equilibrio o el síndrome coreico.
- Un síndrome ansioso-depresivo o un trastorno de ansiedad aislado también pueden causar un empeoramiento motor.

▪ Exploración en urgencias:

- Buscar una causa iatrogénica ante el aumento reciente de la frecuencia de caídas, especialmente después de la introducción o el aumento de un tratamiento con neurolépticos o benzodiazepinas.
- Reducción de los tratamientos sedantes (cuando los signos psiquiátricos lo permiten) para reducir la frecuencia de accidentes relacionados con las caídas.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Medidas sintomáticas:

- El tratamiento de la causa intercurrente puede ser suficiente para controlar el aumento en los trastornos motores (en particular del síndrome coreico).
- No se recomienda aumentar la dosis de neurolépticos o introducir los neurolépticos en "urgencias" antes de haber tratado una posible condición causal.
- En caso de la imposibilidad de una alimentación oral, garantizar una buena hidratación parenteral.

▪ Tratamientos específicos:

- Debe discutirse la consolidación de un tratamiento anti-coreico, ya que a veces puede favorecer a las caídas.
- En el transcurso de una urgencia, recurrir algunas sesiones de fisioterapia puede contribuir a la mejora del equilibrio y de la marcha.

► Situación de emergencia 4: pérdida de peso grave - caquexia

1. Medidas diagnosticas en urgencias

- **Elementos clínicos del diagnóstico:**
 - Astenia, alteración del estado general, fiebre,
 - Pesar y realizar el cálculo del índice de masa corporal,
 - Problemas de tránsito, vómitos.

- **Exploraciones en urgencias:**
 - Analíticas de rutina.

Medidas terapéuticas inmediatas

- **Medidas sintomáticas:**
 - Hidratación: aporte de líquidos por vía subcutánea o intravenosa en función del estado clínico y de los electrolitos en sangre,
 - Orientación de un dietista para ayudar a medir el aporte de calorías existente en el momento de la atención (a veces se presenta un adelgazamiento grave a pesar de las contribuciones significativas, en casa o en las instituciones),
 - Evitar la realimentación demasiado rápida: menos de 500 cc a las 24h en los 2 primeros días, si la atención hospitalaria de la pérdida de peso ha implicado un período de parada del suministro alimentario o la reducción grave del aporte (por ejemplo, en un contexto de asfixia en repetidas ocasiones, complicaciones infecciosas...),
 - Aumentar sin esperar, la ingesta de calorías, si la desnutrición se produce en un contexto de una ingesta no reducida en calorías, incluso en trastorno por atracón: una cuidadosa evaluación de la dieta es esencial para evaluar el aporte necesario para la inversión de la curva de peso (teniendo en cuenta que pueden ser sustanciales, del orden de 5000 a 6000 calorías para algunos pacientes).

- **Tratamientos específicos:**
 - Si la alimentación oral es imposible, garantizar en todos los casos una buena hidratación parenteral,
 - La colocación de una **sonda nasogástrica** puede ser indispensable en la fase aguda si el aporte vía oral es insuficientes o imposibles,
 - Si es necesario, discutir de modo secundario la colocación de una **sonda de gastrostomía** (gastrostomía endoscópica percutánea/GEP), para mantener un estado nutricional satisfactorio especialmente en caso de molestias asociadas al hambre; esta sonda permite la comodidad del afectado: la saciedad y la administración de la terapéutica sintomática (además de la reducción del tiempo de comidas que requieren ayuda y eliminación total del riesgo de falsa vía alimentaria),
 - Esta medida se tiene en cuenta después de obtener el consentimiento y/o directrices anticipadas del paciente, si las hay, además de la opinión de su familia y personas de su confianza.

- No es una sistemática en el desarrollo de la enfermedad de Huntington, puesto que algunos pacientes mantienen un estado nutricional satisfactorio en etapas muy avanzadas de su dependencia.
- Por lo general, no es una medida urgente, por lo que permite recabar las recomendaciones de los médicos habituales y saber si ya se han discutido estas medidas fuera de la fase de agravamiento agudo relacionada con un dispositivo de GEP.

► **Situación de emergencia 5: problemas relacionados con la sonda de gastrostomía endoscópica percutánea (GEP)**

1. La inflamación alrededor del tubo de gastrostomía:

- Antisépticos locales,
- Terapia antibiótica parenteral si hay signos sistémicos de infección,
- Drenaje quirúrgico si colección parietal.

2. Sonda de gastrostomía taponada

- Amasar suavemente la sonda para fragmentar el tapón,
- Inyectar agua tibia en la sonda,
- En caso de fallo, inyectar 2 ml de agua oxigenada en la sonda,
Si el obstáculo no se elimina rápidamente, dejar alrededor de media hora e intentarlo de nuevo,
- Como último recurso cambiar la sonda.

3. Sonda de gastrostomía desgarrada

Sonda de gastrostomía desgarrada: EMERGENCIA

La abertura del estoma se cierra en unas horas

Insertar en el orificio de la gastronomía una sonda catéter urinaria sin inflar el globo, fijarla y contactar lo más rápidamente posible con el servicio de gastroenterología o radiología intervencionista que le ha colocado la sonda.

► **Situación de emergencia 6: deshidratación – hipernatremia**

La deshidratación – hipernatremia no son específicas de la enfermedad de Huntington y requieren las mismas medidas que en cualquier otra patología (reequilibrio de las alteraciones electrolíticas, consejo de un reanimador si es necesario...).

Existen casos extremos de la EH de hipernatremia (>190mmol/l) con una evolución favorable después de la reanimación con líquidos y electrolitos.

► **Situación de emergencia 7: crisis convulsivas**

Las crisis convulsivas no son específicas de la enfermedad de Huntington y requieren las mismas medidas que para cualquier otra enfermedad.

En primer lugar hay que verificar la ausencia de interrupción súbita o la falta de medicamentos estabilizadores del ánimo (a menudo antiepilépticos), la existencia de un trastorno metabólico o de un hematoma subdural.

Orientación

► **Transporte desde el hogar al servicio de urgencias**

- Es posible contactar, si es necesario, con los centros de referencias de la enfermedad de Huntington (CSUR en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento) para el asesoramiento sobre la atención de urgencia.
- Un contacto con el neurólogo habitual (tanto si pertenece como si no al centro de referencia o al más próximo) es siempre aconsejable.

► **Orientación durante la urgencia en el hospital**

- Dependiendo de la condición del paciente y la causa que lo llevó a la urgencia: volver a casa, cuidados post-agudos, hospital psiquiátrico, o cualquier otro servicio relacionado con la patología (neurocirugía, neurología ...).

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de uso...)

No hay especificaciones vinculadas a esta patología.

Precauciones anestésicas

Ninguna característica específica y ninguna en especial sobre la sedación.

Medidas complementarias durante la hospitalización

Medidas especiales:

- Las **medidas de protección adaptadas** (para la instalación en la cama, silla o mesa, para los desplazamientos, el servicio) pueden ser necesarias cuando el síndrome coreico es intenso ya que pueden producirse lesiones traumáticas (protección de barreras de para evitar choques relacionados con la corea que a veces es muy violenta).
- **Prevención de falsas vías:** posición sentada para cualquier ingesta por vía oral, posturas de la cabeza (barbilla contra el esternón) para evitar posturas anómalas (hiperextensión del cuello) y favorecer la deglución (elección de texturas adaptadas, agua gelificada, líquidos espesos, cremas enriquecidas con proteínas).

Aprendizaje de una ingesta alimentaria lenta y tranquila, (masticación cuidadosa, bocados pequeños, pausas en cada bocado, sin hablar y sin distracciones mientras se come). Dejar a la persona sentada 20 minutos después de la comida.

- **Durante la hospitalización** por una complicación, es necesario volver a evaluar con los cuidadores, familiares y una asistente social las medidas a establecer o reforzar (por ejemplo, asistencia técnica apropiada, asistencia humana profesionalizada) si se registra un aumento de la dependencia, a fin de asegurar el regreso a casa en condiciones satisfactorias.
- **Durante el curso de la hospitalización** puede ser necesaria la intervención de un profesional (cuidador, educador, enfermero, auxiliar, asistente social, psicólogo, coordinador con trayectoria sanitaria...) (medidas de compensación de los trastornos motores y cognitivos).
- Por otra parte, la **vuelta a casa** a veces es posible sólo después del refuerzo de las ayudas (fisioterapia, terapia ocupacional, psicomotricidad, logopedia, neuropsicología, psicología...) que pueden ayudar en la selección de los materiales disponibles y en la atención específica del paciente durante de la emergencia.
- La hospitalización debe ser la oportunidad para llevar a cabo una evaluación necesaria de las dificultades de los **cuidadores familiares**, los cuales están desbordados por esta enfermedad particularmente exigente y compleja en términos de apoyo a causa de las afectaciones tanto físicas como cognitivo-conductuales.

El aislamiento y el agotamiento de los cuidadores no es extraño, y debe ser objeto de una prevención activa. Por ello, el *Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, CREER* (www.creenfermedadesraras.es), ha desarrollado el *Programa de Respiro Familiar*, un servicio de estancias temporales, en régimen residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una enfermedad rara con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

Donación de órganos y de tejidos

En el contexto del conocimiento actual, la donación de órganos es posible en función de la evaluación de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, los órganos y el historial de tratamiento).

Para una información particularizada, deben comunicarse con el centro de referencia o la Organización Nacional de Trasplantes.

En el estado actual del conocimiento:

- Los datos actuales de la literatura, no confirman que haya riesgo de transmisión de la enfermedad.
- Se sabe que la huntingtina se puede propagar (un sólo caso descrito) por proximidad en los injertos intracerebrales y puede propagarse desde el portador de la enfermedad de Huntington en el espacio extracelular de las neuronas. El impacto de la huntingtina mutada en los injertos se desconoce. La experiencia actual de los últimos 8 años, no pone de manifiesto ningún riesgo en particular en los receptores, pero sí un beneficio claro cuando se trasplantan órganos vitales. La decisión de trasplantar un órgano debe ser tomada en base al beneficio esperado para el destinatario.
- La donación por lo tanto, parece posible para todos los órganos, dependiendo de la evaluación clínica y paraclínica del donante, del órgano y del historial de tratamiento.
- La donación de tejidos está contraindicada.

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699
- Fax: 912 104 006
- Correo electrónico a: ont@msssi.es
- Web ONT: www.ont.es

Números en caso de urgencia

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento

(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>)

[CSUR en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento registrados en Orphanet](#)

Recursos documentales

- PNDIS maladie de Huntington, en HAS: <http://huntington.aphp.fr/docs/pnds.pdf>
- Désaméricq G, Youssov K, Charles P, Saleh N, Olivier A, Sherer-Gagou C, Verny C, Multidisciplinary Working Group, Bachoud-Lévi AC. Guidelines for clinical pharmacological practices in Huntington's disease. *Rev. Neurol.* 2016; 172(8-9): 423-432.
- Dubinsky RM. No going home for hospitalized Huntington's disease patients. *Mov Disord.* 2005 Oct;20(10):1316-22.
- Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. *Am J Psychiatry.* 2005 Apr;162(4):725-31.
- Heemskerk A-W, Roos RAC. Dysphagia in Huntington's disease: a review. *Dysphagia.* 2011;26(1):62-66.
- Cangemi CF, Miller RJ. Huntington's disease: review and anesthetic case management. *Anesth Prog.* 1998 Fall;45(4):150-3.
- Croydon L. Treatments for pain and Parkinson's, Huntington's and Alzheimer's diseases. *IDrugs* 2006 Dec;9(12):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 May 15;76(1-2):70-9. Epub 2008 Jan 9.
- Gaasbeek D, Naarding P, Stor T, Kremer HP. Drug-induced hyperthermia in Huntington's disease. *J Neurol.* 2004 Apr;251(4):454-7.
- Jimmy Pollard, *Hurry up and wait, a Cognitive Care Companion, Huntington's Disease in the Middle and More Advanced Years* Editado por: www.lulu.com.

Este documento es una traducción de las recomendaciones francesas elaboradas por:

Dr. Katia YOUSOV, y Prof. Anne Catherine BACHOUD-LEVI

Centre National de Référence pour la maladie de Huntington - huntington.aphp.fr

Servicio de Neurología del Prof. BACHOUD-LEVI

GHU Henri Mondor - 51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny - 94010 Créteil Cedex.

En colaboración con:

- La Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)

Dr. Gilles Bagou: anestesista-reanimador de urgencias SAMU-69, CHU de Lyon.

Dr. Olivier Ganansia: commission des référentiels de la SFMU – jefe del servicio de urgencias - Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph - 75014 - Paris.

Dr. Mikaël Martinez: Urgence/SMUR/Soins Intensifs Polyvalents - Centre hospitalier du Forez BP 219, 42605 - Montbrison cedex.

Dr. Christophe Leroy: médico de urgencias - Hôpital Louis Mourier 92700 - Colombes.

- La Agencia de Biomedicina (ABM)

Dres. Hélène Jullian Papouin, Francine Meckert y Olivier Huot: service de régulation et d'appui de l'Agence de BioMédecine (ABM).

- Asociaciones de pacientes:

Comité inter-associations Maladie de Huntington que agrupa a las siguientes asociaciones:

► ***Apoyo directo a las familias:***

- **Huntington France: AHF**

40, rue du Château des Rentiers, 75013 PARIS - <http://huntington.fr/>

- **Huntington avenir**

5 rue Milton Freidman ZI Montbertrand - 38230 Charvieu-Chavagneux. - <http://www.huntingtonavenir.net/>

- **Union des associations Huntington Espoir** - <https://www.huntington.asso.fr>

► ***Otras asociaciones (solidaridad local, apoyo a la investigación, acciones culturales...):***

- **Dingdingdong - Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington**

<http://dingdingdong.org/>

- **Huntington Actions**, 31 chemin des ormes 78860 St Nom La Breteche,

<https://associationhuntingtonactions-idf.jimdo.com>

- **Un arc en ciel pour les malades de Huntington**, route de Tartavisat, Le clos de Tartavisat, 33650 Martillac.

- **Association Sale gène:** page « Sale gène » sur Facebook.

- **Association Kachashi:** Maison des Associations du 12e, BAL122, 181 avenue Daumesnil 75012 PARIS - www.philippechehere.com.

Fecha de realización y publicación de la edición francesa: 17/02/2017

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted practica.

Validación de la traducción al castellano:

- **Dr. Jon Infante** – Jefe de sección de Neurología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander

Fecha de la traducción y adaptación al castellano: mayo de 2017

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD-ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad.

No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.