



INTERPSIQUIS

Congreso Virtual Internacional de Psiquiatría,
Psicología y Salud Mental

LA OTRA CARA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Rocío Sáez Povedano, Víctor Avellón Juárez, Vicente Rosello Molina, Rosa María Sánchez Bañón

barberannavalon@gmail.com

Huntington, conducta, neuropsiquitria

RESUMEN

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo transmitido con rasgo autosómico dominante (gen Huntington, cromosoma 4p16, 3). Se caracteriza clínicamente por una tríada de síntomas: trastornos del movimiento, demencia subcortical y síntomas psiquiátricos.

El principal objetivo de este trabajo es realizar una revisión de la bibliografía existente acerca de la conexión entre la enfermedad de Huntington y la psiquiatría. Abordaremos los aspectos neuropsiquiátricos en la enfermedad de Huntington, y las manifestaciones psiquiátricas en este grupo de pacientes.

En este trabajo se presenta el caso de una paciente de 33 años diagnosticada de enfermedad de Huntington, variante conductual, con 51 repeticiones CAG. La paciente llega a nuestras consultas derivada desde neurología por alteraciones de conducta y ánimo inestable desde hace un año.

En la mayoría de los estudios realizados se pone de manifiesto las dificultades del abordaje de los síntomas psiquiátricos en la enfermedad de Huntington. Abordaremos los diversos los motivos que influyen en que el tratamiento de los síntomas y manifestaciones conductuales en este grupo de pacientes sea dificultosa.

En conclusión, podemos afirmar que la enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa donde no solo los síntomas motores y cognitivos determinan la evolución, sino que en muchos casos las manifestaciones psiquiátricas son igual o incluso más determinantes del pronóstico y abordaje de este cuadro clínico.

LA OTRA CARA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo transmitido con rasgo autosómico dominante (gen Huntington, cromosoma 4p16, 3). Descrita por primera vez por el médico estadounidense George Huntington en 1872. Se caracteriza clínicamente por una tríada de síntomas: trastornos del movimiento, demencia subcortical y síntomas psiquiátricos.

Fundamentalmente a lo largo de la evolución de la enfermedad existe una imposición progresiva de un cuadro motor caracterizado por corea. Por este motivo no debemos dejar a un lado, por sus consecuencias directas, al resto del cuadro sintomático que caracteriza a la enfermedad de Huntington. En esta revisión nos centraremos en la aparición de trastornos psiquiátricos, muchas veces previos a la sintomatología neurológica y la afectación cognoscitiva de mayor o menor grado que se objetiva en este grupo de pacientes.

OBJETIVOS

El principal objetivo de este trabajo es realizar una revisión de la bibliografía existente acerca de la conexión entre la enfermedad de Huntington y la psiquiatría. Abordaremos los aspectos neuropsiquiátricos en la enfermedad de Huntington, y las manifestaciones psiquiátricas en este grupo de pacientes.

En este trabajo se presenta el caso de una paciente de 33 años diagnosticada de enfermedad de Huntington, variante conductual, con 51 repeticiones CAG. La paciente llega a nuestras consultas derivada desde neurología por alteraciones de conducta y ánimo inestable desde hace un año.

MATERIAL Y MÉTODOS

La presente revisión se realiza a través de la utilización de motores de búsqueda (Medline, CochranePlus, Google académico, etc), siendolas siguientes palabras clave seleccionadas: Huntington, corea, psiquiatría, variante conductual. Finalmente, hemos seleccionado la información clínica más relevante del caso clínico que durante el presente trabajo se detalla.

LA OTRA CARA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

CASO CLÍNICO

El caso clínico seleccionado trata acerca de una mujer de 33 años que es derivada al servicio de psiquiatría desde el servicio de neurología donde se encuentra en seguimiento por enfermedad de Huntington, diagnosticada genéticamente con 51 repeticiones CAG, variante conductual.

Previamente a la derivación fue valorada en el servicio de urgencias de psiquiatría en varias ocasiones. Salvo en la primera atención, que acontece poco después del diagnóstico de la enfermedad neurológica y donde se refleja clínica compatible con trastorno adaptativo en el contexto del diagnóstico, las sucesivas visitas a urgencias han sido motivadas por episodios de heteroagresividad en domicilio.

Actualmente, predomina un estado voluble en cuanto a afecto y conducta, con frontalización de las mismas. Destacan conductas impulsivas sin premeditación previa, muchas de ellas heteroagresivas verbales y físicas hacia su progenitora. Se hace referencia a miedos irracionales como por ejemplo a tener la menstruación lo que le lleva a conductas de comprobación también irracionales.

Por otro lado, presenta conductas impulsivas como llamar repetidamente a la familia extensa y a los servicios médicos para solicitar ayuda. Tendencia al abandono del autocuidado. Estas conductas y el estado afectivo fluctuante, ambos encuadrados y/o en el contexto de la enfermedad de Huntington, tienden a la escalada y al aumento en intensidad y frecuencia. A esto se añade, una claudicación familiar patente.

Existe conciencia parcial del problema y un ánimo reactivo patente en relación al proceso de enfermedad neurológica. Manifiesta sintomatología ansiosa basal mantenida y dificultad para el descanso nocturno. Lábil emocionalmente. No clínica psicótica.

Por tanto y en resumen, podemos afirmar que la enfermedad neurológica que padece es un trastorno de base genética, degenerativo y que de forma progresiva produce dependencia e importante discapacidad.

RESULTADOS

La enfermedad de Huntington tiene una prevalencia aproximadamente de 1 de cada 10.000 caucásicos, si bien la mayoría de estudios constatan variaciones según regiones. En España se estima que más de 4.000 personas tienen la enfermedad y más de 15.000 tienen el riesgo de haber heredado el gen.

LA OTRA CARA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Se trata de la enfermedad neurodegenerativa con mayor prevalencia, siendo la edad de inicio media entre los 35 y 40 años. Además debemos tener en cuenta las formas de enfermedad de Huntington juvenil y de inicio tardío, que aunque se trata de casos muy raros o excepcionales debemos tenerlos en cuenta para un correcto diagnóstico. La esperanza de vida depende de cada caso, pero se estima que se encuentra entre los 15-20 años.

Existen dificultades en abordaje terapéutico de la clínica psiquiátrica y conductual en pacientes diagnosticados de enfermedad de Huntington.

En primer lugar debemos recordar que el rango de edad en el que habitualmente se desarrolla la enfermedad como hemos mencionado anteriormente es entorno a los 35-40 años . Previamente al debut de los primeros síntomas los pacientes suelen tener una funcionalidad ajustada. En muchos casos han formado familia y han alcanzado un rol laboral y/o profesional. Tras el debut, el deterioro cognitivo se instaura de forma progresiva y rápida, en muchos casos de perfil frontal, unido a los síntomas motores que implican una pérdida progresiva global, llegando a ser dependientes para muchas actividades. Es en estos casos cuando ya entra en juego de forma inevitable el papel de un cuidador, que muchas veces acaba siendo el progenitor no enfermo que ya ha ejercido de cuidador del progenitor fallecido.

En relación a los trastornos de la personalidad y la heterogeneidad clínica, no facilita la comprensión de las alteraciones conductuales que van apareciendo a lo largo de la evolución.

Con frecuencia las alteraciones psiquiátricas y conductuales, así como las pérdida de independencia para las actividades básicas de la vida diaria harán preciso que el paciente acabe institucionalizado. En general las estructuras sociales y sanitarias están poco dotadas desarrolladas para soportar las alteraciones neurodegenerativas en personas jóvenes, sobre todo los deterioros cognitivos de inicio precoz siendo necesaria la creación de unidades multidisciplinares, capaces de abordar tan complejo cuadro clínico

Por todo lo anterior descrito las manifestaciones psiquiátricas representan la mayor dificultad para la persona con la enfermedad y para sus cuidadores.

En estadios iniciales los trastornos de la personalidad constituyen los trastornos más frecuentes y suele ser el primer síntoma evidenciable.

La irritabilidad grave aparece en un tercio de los pacientes. La agresividad, la falta de control de impulsos y la irritabilidad se pueden encuadrar dentro de una disfunción del lóbulo frontal.

LA OTRA CARA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Algunos autores en referencia al cambio de personalidad encontraban cifras significativamente elevadas, más de un 50% en relación incremento de la irritabilidad en la enfermedad de Huntington , tanta importancia le dieron que llegaron a calificar el carácter irritable de algunos pacientes como "bad temper".

La depresión se produce en más 50% de los pacientes, siendo frecuente la ideación suicida, con más del 25% de intentos autolíticos de repetición, siendo el suicidio consumado entre 5 y 10 veces más frecuente que en la población general

La mayoría de la clínica psicótica aparece injerta en el deterioro cognitivo dado que se ha descrito que en la mayoría de los pacientes con clínica psicótica existe además deterioro cognitivo en distintos grados así como clínica afectiva concurrente.

En relación a la prevalencia del trastorno obsesivo-compulsivo en pacientes con enfermedad de Huntington es poco común, siendo la clínica más frecuente objetivada las obsesiones de limpieza. Dicha clínica se relaciona con la lesión en el núcleo caudado y de las alteraciones de la vía frontoestriatal.

Las alteraciones en la esfera sexual como la disminución de la libido e inhibición del orgasmo como la hipersexualidad son raras , no siendo infrecuente el desarrollo de parafilias.

El tratamiento de la enfermedad de Huntington es exclusivamente sintomático . Hay varios estudios recientes que proponen diferentes estrategias que incluyen antidepresivos para cuadros afectivos y los antipsicóticos atípicos para los síntomas psicóticos y alteraciones del comportamiento.

CONCLUSIÓN

La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa donde no solo los síntomas motores y cognitivos determinan la evolución, sino que en muchos casos las manifestaciones psiquiátricas son igual o incluso más determinantes del pronóstico y abordaje de este cuadro clínico.

Hasta la fecha no existe en la bibliografía datos concluyentes a pesar de la alta frecuencia de presentación de clínica neuropsiquiátrica en la enfermedad de Huntington. No debemos olvidar que al tratarse de una enfermedad neurodegenerativa, las manifestaciones psiquiátricas sufren importantes variaciones a lo largo del curso de la enfermedad.

En un futuro, se debe dirigir la investigación hacia la relación entre los factores neurobiológicos y los fenómenos psiquiátricos con la utilización de buenos instrumentos de diagnóstico.

LA OTRA CARA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

BIBLIOGRAFÍA

1. Rosenblatt A, Leroi I. Neuropsychiatry of Huntington's disease and other basal ganglia disorders. *Psychosomatics* 2000;41:24-30.
2. Rosenblatt A. Neuropsychiatry of Huntington's disease. *Dialogues Clin Neurosci* 2007;9(2):191-7.
3. Elisabeth M. Kingma. Behavioural problems in Huntington's disease using the Problem Behaviours Assessment. *General Hospital Psychiatry* 2008;30:155-61.
4. Shoulson I. Huntington's disease: functional capacities in patients treated with neuroleptic and antidepressant drugs. *Neurology* 1981;31:1333-5.
5. Walker FO. Huntington's disease. *Lancet* 2007;369:218-28.
6. Shiwach R. Psychopathology in Huntington's disease patients. *Acta Psychiatr Scand* 1994;90:241-6.
8. Naarding P. , Kremer H. P. H. , Zitman F. G. Huntington's disease: a review of the literature on prevalence and treatment of neuropsychiatric phenomena. *Eur Psychiatry* 2001; 16: 439-45
9. Fedoroff JP, Peyser C, Franz ML et al. Sexual disorders in Huntington's disease. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 1994; 6: 147- 53.
10. Duff K, Langbehn D, Nehl C, Beglinger L, Paulsen J. Psychiatric symptoms in presymptomatic, gene-positive Huntington's disease: preliminary results from the EDICTEH study. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2004; 16 (2): 225-7.
11. Vonsattel J, Difiglia M. Huntington's disease. *J Neuropathol Exp Neural* 1998; 57: 369-84.
12. Ropper AH, Samuels A. Degenerative Diseases of the Nervous System En: Adams & Victor's Principles of Neurology. 9 ed. Philadelphia: Ed. McGraw-Hill; 2009.p.895-954
13. Ross RA, Vegter van der Vlis M, Hermans J, Elshove HM, Moll AC, Van de Kamp JJ, et al. Age at onset in Huntington's disease: effect on line of inheritance and patient's sex. *Nat Genet.*1993; 28:515-9