

# Neuropsicología de la enfermedad de Huntington: una cuestión de repeticiones

Juan C. Alvarez Carriles<sup>1,3,5</sup>, Marta Blázquez Estrada<sup>2,4,5</sup>

1.Unidad de Neuropsicología Clínica-Servicio de Psiquiatría de Enlace, 2. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias  
3. Departamento de Psicología, 4. Departamento de Medicina. Universidad de Oviedo  
5. FINBA (Fundación para la Investigación y la Innovación Biosanitaria del Principado de Asturias)



## Introducción

- La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa del sistema nervioso central, hereditaria, autosómica dominante, causada por la expansión de la repetición del trinucleótido CAG en el gen IT15 situado en el cromosoma 4 (1).
- Sus manifestaciones clínicas van desde alteraciones motoras, hasta alteraciones psicopatológicas y neuropsicológicas (1,2,3).
- Entre las variables asociadas a la gravedad y pronóstico clínico-vital de la enfermedad se ha identificado el número de repeticiones de dicho trinucleótido CAG (> 36).

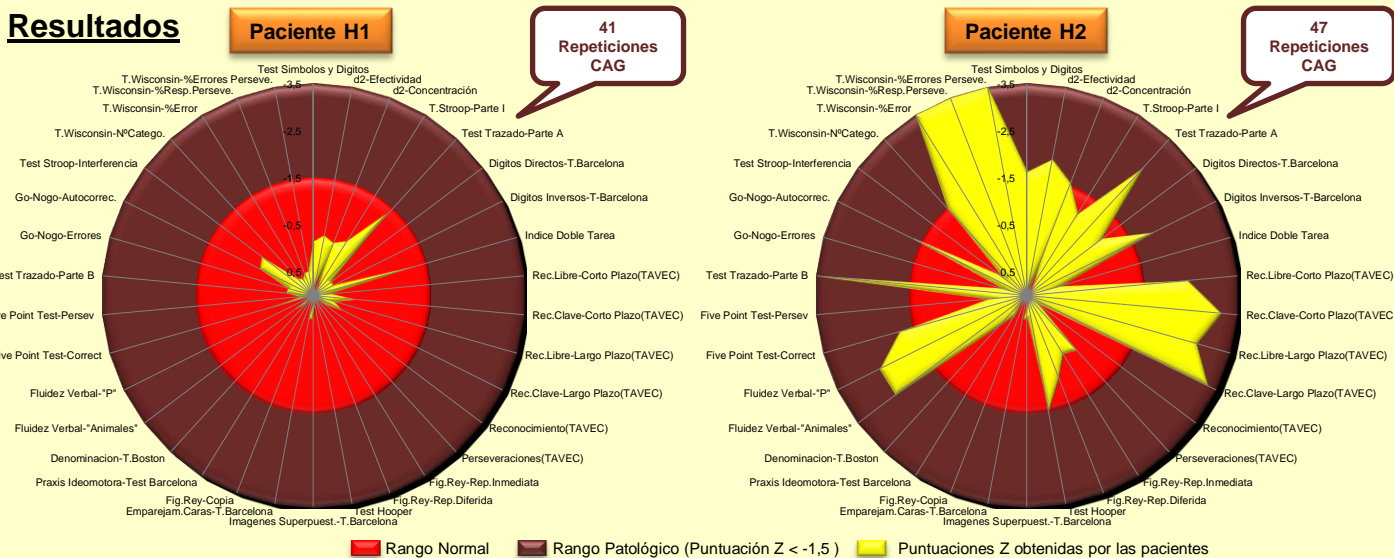
## Objetivo

- El objetivo del presente trabajo es mostrar el perfil neuropsicológico diferencial presente en la EH en función del número de repeticiones del nucleótido CAG.

## Metodología

- Se seleccionaron dos pacientes (H1 y H2), mujeres, hermanas, de 39 y 37 años de edad, diagnosticadas de la EH con un número diferencial de repeticiones del nucleótido CAG (H1=41 repeticiones; H2=47 repeticiones).
- Ambas pacientes fueron evaluadas neuropsicológicamente con una batería neuropsicológica exhaustiva que incluía medidas de velocidad de procesamiento, atención (selectiva, sostenida, dividida), memoria de trabajo, memoria episódica, percepción, praxis, lenguaje y funciones ejecutivas.

## Resultados



## Conclusiones

- La paciente H1 (menos repeticiones) mostraba un perfil neuropsicológico normal en todas las áreas cognitivo-ejecutivas exploradas.
- Por su parte, la paciente H2 (más repeticiones), a pesar de ser la más joven de las dos pacientes, presentaba un perfil neuropsicológico caracterizado por un significativo déficit ejecutivo-atencional, junto con un severo déficit en la memoria episódica verbal y una moderada dificultad visuo-perceptiva.
- A través de los dos casos presentados en el presente trabajo se ejemplifica la relevancia del número de repeticiones del nucleótido CAG en las manifestaciones neuropsicológicas de la EH.

## Referencias

1. Snowden JS. (2017). The Neuropsychology of Huntington's Disease. Arch Clin Neuropsychol;32(7):876-887.
2. Paoli RA, Botturi A, Ciammola A, Silani V, Prunas C, Lucchiar C, Zugno E, Caletti E. (2017) Neuropsychiatric Burden in Huntington's Disease. Brain Sci.;7(6):1-15.
3. Papoutsis M, Labuschagne I, Tabrizi SJ, Stout JC. (2014). The cognitive burden in Huntington's disease: pathology, phenotype, and mechanisms of compensation. Mov Disord.;29(5):673-83