

Dudas frecuentes, enero 2011



Respuestas a las dudas más frecuentes sobre la EH – este es el primer artículo de una serie relativa a las dudas más

Por Dr Ed Wild el 23 de enero de 2011

Editado por Dr Jeff Carroll; Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 07 de enero de 2011

El primer artículo de una serie mensual sobre dudas frecuentes relativas a temas científicos de máxima actualidad y de gran interés en la EH.

¿Qué produce la enfermedad de Huntington?

La EH (enfermedad de Huntington) es producida por una mutación en el ADN de la persona. El ADN es esencialmente, un conjunto de instrucciones que indican cómo construir y mantener tu cuerpo. El ADN está compuesto por pequeñas unidades llamadas genes. Cada gen produce una proteína (que es una máquina molecular). Una mutación en un gen es como una palabra mal escrita. Algunas palabras mal escritas no producen ningún cambio en el párrafo, pero otras producen proteínas que no funcionan correctamente y causan daños.

La mutación que produce la EH fue identificada en un gen concreto en 1993 - este gen se llama el gen de la "huntingtina", cuya abreviación es "HTT" o "EH" o "IT15". El conocer la localización y la naturaleza de la mutación que causa la EH nos ha permitido realizar el análisis genético de las personas desde 1993.

Entonces, ¿qué es eso llamado 'CAG'?

Todas las personas con EH tienen básicamente el mismo tipo de mutación. Es una expansión de un trozo repetido de ADN en el cromosoma 4. Los cromosomas son largos trozos de ADN que son cadenas de millones de "bases". Cada base es como una letra del alfabeto formando una palabra. Cada base es un compuesto químico y hay 4 diferentes (adenina, citosina, guanina y timina). Cada base se conoce con su abreviatura: A, C, G o T.

Casi al principio del gen de la EH de todas las personas hay una secuencia repetida de tres letras - CAG. En las personas sin EH, estas tres bases se repiten menos de 35 veces - normalmente unas 17 veces. Las personas con 36 o más repeticiones CAG desarrollarán EH, si viven lo suficiente.

Normalmente, el CAG se nombra diciendo cada letra por separado (ce, a, ge) y como una única palabra.

¿Cómo puede la expansión de la repetición CAG producir la enfermedad de Huntington?

Las proteínas están formadas por amino ácidos. La secuencia de 3 bases CAG en un gen es una orden para que se añada un amino ácido llamado glutamina a la proteína que se está formando. Cuantas más repeticiones CAG haya en el gen del Huntington, más glutaminas tendrá la proteína huntingtina. Así, por ejemplo, las personas con 42 repeticiones CAG tendrán una proteína huntingtina con 42 glutaminas en su segmento inicial.

Los científicos nombran a los distintos amino ácidos con diferentes abreviaturas. La glutamina se abrevia como “Q”, por lo que a veces a la enfermedad de Huntington se la denomina una “enfermedad por poliglutamina” o una enfermedad “poliQ”.

Cuando la proteína huntingtina contiene demasiados trozos de glutamina, su forma es diferente a la de la proteína huntingtina normal y también se comporta de manera diferente. Estas diferencias son las que provocan que la proteína anormal produzca daños en las células y es esta actividad dañina la que hace que las células funcionen mal y mueran.

El mal funcionamiento y la muerte de las neuronas (células cerebrales) y de otras células, es lo que causa los síntomas en la EH.

¿Se puede predecir si alguien mostrará síntomas de la EH?

Si observamos a miles de pacientes con EH veremos que, en general, cuantas más repeticiones CAG tiene una persona antes empezarán los síntomas de la EH en esa persona. Si nos fijamos en los casos más extremos, las personas con un número muy elevados de repeticiones CAG tienen manifestaciones de la EH más graves y desde una edad más temprana (comienzo en la infancia). A menudo se conoce a este tipo de enfermedad de Huntington como “Huntington juvenil” o “EHJ”. Los pacientes con EH de comienzo en la edad adulta tienen un número de repeticiones CAG inferior que los pacientes con EH juvenil. El número medio de repeticiones CAG en un enfermo con EH es de unos 44.

Es importante destacar que la capacidad para predecir la edad de comienzo de los síntomas de la EH a partir del número de repeticiones CAG no es exacta. Dos personas con el mismo número de repeticiones CAG pueden empezar a mostrar síntomas a edades muy diferentes. Por esto, el número de repeticiones CAG son utilizadas con fines médicos y científicos, pero no son muy útiles para las personas que desean predecir su propia edad de comienzo de los síntomas.

Mi amigo/hermano/madre está tomando una determinada medicina para la EH - ¿Usted cree que yo debería...?

HDBuzz no puede proporcionar consejo médico personal. Cualquier decisión sobre el tratamiento de los síntomas de la EH debería ser comentada en una cita con su médico.

Por desgracia, ningún tratamiento o fármaco ha demostrado nunca que retrase la edad de comienzo en los síntomas de la EH o que evite que aparezcan.

De todos modos, hay muchos tratamientos que pueden tratar los síntomas de la EH y muchas personas se pueden beneficiar de los mismos. Pregunte a su doctor qué tratamientos le pueden

ayudar, si es que hay alguno que pueda mejorar sus síntomas.

¿Y los suplementos alimenticios? ¿Puede aconsejarme qué suplementos debo utilizar y cuánto debería tomar?

No. Muchas personas con EH están tomando suplementos como la creatina, la coenzima Q y muchos otros, pero hasta el momento, ningún suplemento ha demostrado que ralentice la progresión de la enfermedad cuando se ha probado en estudios randomizados, doble ciego y controlados con placebo (es el mejor tipo de estudio científico para contestar estas preguntas).

Esto no quiere decir que definitivamente estos suplementos NO funcionen, sino, simplemente, que no se ha demostrado que lo hagan. Hasta que no lo demuestren, HDBuzz no puede recomendar ningún suplemento o tratamiento

Algunas páginas web en internet dan consejo sobre suplementos para las personas que estén pensando en tomarlos - por ejemplo HDAC.org y HDlighthouse.org.

¿Qué me dice sobre tratamientos alternativos para la EH?

Hay un número de personas y de organizaciones que aconsejan tratamientos “alternativos” para la EH. Cantidad de ellos como por ejemplo el ejercicio, los masajes, etc. pueden ser beneficiosos para muchos pacientes.

Otras terapias alternativas son inyecciones de células de tiburón, inyecciones de células madre y suplementos dietéticos. No hay pruebas de que estos tratamientos sean efectivos en el enlentecimiento de la progresión de los síntomas de la EH - y puede que sean dañinos. Le aconsejamos que hable con un doctor experto en el tratamiento de pacientes con EH antes de considerar alguno de estos tratamientos., a menudo consideradas “cura

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes

Glosario

proteína huntingtina Proteína producida por el gen de la EH

repeticiones CAG trozo de la cadena de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene la secuencia CAG repetida muchas veces y es anormalmente larga en personas que desarrollarán EH.

células madre células que se pueden convertir en diferentes tipos de células

terapias tratamientos

placebo Un placebo es una falsa medicina que no contiene ingredientes activos. El efecto placebo es un efecto psicológico que hace que la gente se sienta mejor aunque estén tomando una pastilla que no funciona.

HTT abreviación del gen que causa la enfermedad de Huntington. Al gen también se le llama EH y IT-15

© HDBuzz 2011-2017. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net

Generado el 23 de julio de 2017 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/012>