



Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

[Novedades](#) [Glosario](#) [Sobre](#)
[Sobre](#)

[Las personas](#) [Preguntas frecuentes](#) [Legal](#) [Financiación](#) [Compartir](#) [Estadística](#) [Temas](#) [Contacto](#)

[Siga](#)

[Siga](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Fuentes RSS](#) [Correo electrónico](#)

[Buscar en HDBuzz](#)


Buscar en HDBuzz 

 [español](#)

[español](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Para más información ...](#)

 **¿Está buscando un logo?** Puede descargar nuestro logo y consulte [compartir la página](#) para informarse sobre cómo utilizarlo.

Los niños también pueden padecer enfermedad de Huntington

Al fin, una gran investigación nos ayuda a entender mejor la EH de inicio precoz. Esto nos ayudará a desarrollar nuevos medicamentos para niños.



Por [Dr Michael Flower](#) 18 de marzo de 2019 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traducido por [Aura Chanzá Chaqués](#) Publicado originalmente el 02 de octubre de 2018

La EH de aparición precoz es realmente rara, pero un nuevo estudio nos ha ayudado a comprender cuáles son los síntomas y cómo cambian con el tiempo. Este es un gran paso que nos ayudará a determinar si los tratamientos de reducción de la huntingtina, entre otros, funcionan en niños.

¿Qué es la enfermedad de Huntington infanto-juvenil?

Cuando los síntomas de la enfermedad de Huntington comienzan antes de los 20 años lo llamamos '[EH infanto-juvenil](#)' o EHIJ.

Estos nuevos descubrimientos describen cómo la EH afecta a los más jóvenes; lo que nos ayudará a desarrollar nuevos medicamentos para esta minoría

Poco después de que se descubriera el gen de la EH, los investigadores identificaron una correlación entre la edad a la que los pacientes comienzan a presentar síntomas y la extensión del ADN anormal en el gen.

El ADN está formado por miles de millones de "letras" A, T, C y G. En el gen que causa la EH, hay un tramo en el que la secuencia "CAG" se repite una y otra vez. Aunque hay muchas excepciones, **en general**, cuantas más repeticiones de CAG haya, más pronto comenzarán los síntomas.

Una de cada 20 personas con la EH tiene un número de repeticiones de unas 60 o más, lo que suele hacer que los síntomas

aparezcan antes de los 20 años. Eso significa que la [EH infanto-juvenil](#) es una forma rara dentro de una enfermedad rara, por lo que es poco probable que incluso los neurólogos vean más de un caso a lo largo de su vida laboral.

Al haber un menor número de casos, sabemos mucho menos sobre la EH infanto-juvenil que sobre la enfermedad de Huntington en la edad adulta. Sólo contamos con la información que algunos neurólogos han recopilado de los casos que han atendido. De estos expertos, obtenemos la descripción clásica: rigidez, lentitud, dificultad de aprendizaje y muy a menudo epilepsia. Estos síntomas son muy diferentes a los que se observan en la mayoría de los casos de aparición en adultos: movimientos involuntarios, también conocidos como [corea](#).

Novedades

Al Dr. Ferdinando Squitieri de Roma, Italia, no le falta razón al sostener que las familias afectadas con la EHIJ tienen “tanto derecho a ser escuchadas, como las que la sufren en la edad adulta”. Su equipo acaba de coordinar el estudio más grande y detallado de EHIJ hasta la fecha. Al observar dos grandes estudios con miles de personas con la EH, llamados REGISTRY y ENROLL-HD, se encontraron 36 participantes cuyos síntomas comenzaron antes de los 20 años y que tenían datos clínicos recopilados durante años consecutivos. Los compararon con los resultados de 511 adultos, para ver en qué aspectos se diferenciaba de la EH en la edad adulta.

«Las familias afectadas con EHIJ tienen “tanto derecho a ser escuchadas, como las que la sufren en edad adulta” - Ferdinando Squitieri »

Se centraron en averiguar si la EHIJ era parecida en todos los casos, o si variaba dependiendo del número de [repeticiones CAG](#). Dividieron los casos de EHIJ en dos grupos dependiendo de si presentaban menos o más de 80 [repeticiones CAG](#).

Concluyeron que en adultos, los síntomas comienzan hacia los 44 años, mientras que en niños con hasta 80 [repeticiones CAG](#), la enfermedad empieza alrededor de los 17 años; y en aquéllos con más de 80 repeticiones, los síntomas se desarrollan hacia los 4 años.

¿Dos formas de EHIJ?

Al observar a los dos grupos de EHIJ con más detenimiento el primer síntoma en niños con menos de 80 repeticiones fue la torpeza, seguido de los movimientos involuntarios como la [corea](#) y el comportamiento obsesivo.

En los niños con más de 80 repeticiones, el primer síntoma solía ser la dificultad para caminar, seguido del desarrollo de la comunicación tardío y la epilepsia.

Casi todos los niños desarrollaron rigidez y lentitud de movimientos y aproximadamente uno de cada diez presentaba problemas de equilibrio y coordinación.

Tanto si lo consideramos como un todo o como diferentes formas, la aparición precoz de la enfermedad de Huntington es una variante.

La enfermedad en niños avanzó casi el doble de rápido que cuando aparece en la madurez (con la que estamos más familiarizados) y, por desgracia, sobrevivieron sólo la mitad de años. Los niños con más de 80 repeticiones sufrían una enfermedad muy agresiva y, trágicamente, sólo una quinta parte vivieron tanto como los adultos.

A cuatro de los niños con más de 80 repeticiones les hicieron una [resonancia magnética](#) cerebral. La resonancia mostró adelgazamiento de las partes más profundas del cerebro, tal como vemos en la EH en adultos. Más sorprendentemente, no hubo ninguna degeneración en ningún otro lugar, como en la corteza de la superficie del cerebro (un área que sí muestra daños en adultos). No se examinaron a los niños con menos de 80 repeticiones, por lo que no sabemos si presentan los mismos daños.

En base a todos estos hallazgos, el equipo del Dr. Squitieri plantea que existen tres tipos de EH. En primer lugar, el más común y del que más conocemos, el **de aparición en adultos**. Segundo, el de personas que heredan alrededor de 60-80 repeticiones de CAG, una forma **de inicio precoz** que comienza en la adolescencia con los siguientes síntomas: torpeza, problemas de conducta y [corea](#). Finalmente, un nuevo tercer grupo serían aquéllos que heredan más de 80 repeticiones, y en torno a los 4 años tienen problemas para caminar, aprender y epilepsia. Squitieri y su equipo llamaron a esta forma “**EH infanto-juvenil con gran expansión**” y señalan que es “agresiva”.

¿Una variante?

Aunque es posible que haya dos formas distintas de [EH infanto-juvenil](#) que son diferentes entre sí, en realidad es poco probable que realmente ocurra un gran cambio a partir de 80 [repeticiones CAG](#). Cabe recordar que la decisión de dividir a los pacientes menores en dos grupos fue escogida de antemano por los investigadores. Con eso en mente, era de esperar que los grupos con diferente número repeticiones presentaran disimilitudes.

Según los estudios genéticos y biológicos de la EH, es más probable que la EHIJ sea una **variante**, que presenta por un lado el retraso en el desarrollo cerebral y epilepsia en la aparición temprana agresiva; y por otro lado, inquietud, torpeza y problemas de comportamiento en la aparición en la adolescencia.

«Esta investigación llega en el momento idóneo para los diversos programas de reducción de la huntingtina que se están implementando. »

A su vez, la EHJ puede que sea una variante de la EH de aparición en la edad adulta.

De todas maneras, tanto si consideramos dos tipos de EHJ como si los consideramos una sola variante, lo que está claro es que a mayor [repeticiones CAG](#), más probabilidades de un inicio temprano, una progresión más rápida, un desarrollo cerebral retardado y convulsiones.

¿Cómo nos ayudan estos descubrimientos?

Estos son los descubrimientos más valiosos que hemos recibido sobre la enfermedad de Huntington infanto-juvenil. Para empezar, ayudará a los médicos y a otros profesionales a comprender cuáles son los desafíos particulares a los que estos pacientes más jóvenes y sus familias se enfrentan.

De cara a un futuro no tan lejano, esta investigación nos ayudará en creces a brindar nuevos tratamientos a los pacientes con la EHJ de inmediato. Eso incluye nuevos y emocionantes medicamentos como los que reducen la producción de la [proteína huntingtina](#). Otras medidas (como decidir el mejor momento para comenzar a tratar a pacientes con EH de inicio precoz; o como determinar si los medicamentos están funcionando) dependerán completamente de investigaciones como esta. Para los diversos programas de reducción de la huntingtina que se están implementando, esta investigación llega en el momento idóneo.

Ayudar a los pacientes con [EH infanto-juvenil](#) es prioritario para las familias, y también lo es para la investigación de medicamentos. Pero hay que tener en cuenta los posibles riesgos, como que un medicamento pueda hacer la vida de un paciente aún más difícil al causar daños no deseados en el cerebro en desarrollo.

Por lo tanto, comprender la EH de inicio precoz y cómo afecta al cerebro es un gran paso en la investigación para brindar tratamientos efectivos a los pacientes más jóvenes con la enfermedad de Huntington y a sus familias.

Los escritores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar. [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)



Más información

[Enlace al artículo en Lancet Neurology \(para conseguir el artículo completo hay que suscribirse o pagarlo\)](#)

Temas

[Humano](#) [Genética](#) [Antisentido](#) [Gen de Huntington](#) [Reducción de la huntingtina](#) [Infanto-juvenil](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

[HDBuzz participa en Enroll-HD](#)

01 de agosto de 2018

[Una proteína de reparación del ADN modifica la estabilidad de largos fragmentos de CAG en el gen de la enfermedad de Huntington](#)

07 de febrero de 2018

[Los niveles de melatonina contribuyen a los trastornos del sueño en la enfermedad de Huntington](#)

17 de noviembre de 2017

[Anterior](#)

- [Glosario](#)

- **proteína huntingtina** Proteína producida por el gen de la EH
- **Resonancia magnética** Técnica que utiliza campos magnéticos potentes para producir imágenes detalladas del cerebro en humanos y animales vivos.
- **EH infanto-juvenil** La enfermedad de Huntington cuyos síntomas se manifiestan antes de los 20 años.
- **Repeticiones CAG** El tramo de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene una numerosa repetición de la secuencia CAG aparecerá en personas que desarrollarán EH.
- **Corea** Movimientos involuntarios, irregulares 'nerviosos' que son frecuentes en la EH.
- [Puede encontrar más definiciones en el glosario](#)

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

HDBuzz

[Novedades](#)

[Destacados con anterioridad](#)

[Sobre](#)

[Colaboradores financieros de HDBuzz](#)

[Páginas que han incorporado el contenido de HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

Las personas

[Conoce al equipo](#)

[Ayúdanos a traducir](#)

Siga HDBuzz

Suscríbase a nuestro resumen mensual por correo electrónico escribiendo su e-mail a continuación o elija otra opción en nuestra [lista de correo](#)





© HDBuzz 2011-2019. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una [Licencia Creative Commons](#).

HDBuzz no proporciona consejo médico. Por favor, consulte nuestros [Condiciones de uso](#) para más información.

© HDBuzz 2011-2019. 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 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/264>

Algunas partes de esta página todavía no han sido traducidas. Se muestran a continuación en el idioma original. Estamos trabajando para traducirlo todo lo antes posible.