

## Enfermedad de Huntington

Es una enfermedad genética neurodegenerativa, hereditaria en forma dominante.

Las enfermedades neurodegenerativas son un grupo de enfermedades que afectan el sistema nervioso, causando degeneración de las sustancias y/o tejidos, lo que trae como consecuencia una pérdida progresiva de funciones básicas como los movimientos musculares, la marcha, la memoria, el aprendizaje.

La edad mas frecuente de inicio de la enfermedad es alrededor de los 40 años, sin embargo un 10% se presentan antes de los 20 años (formas juveniles) y un 25% después de los 50 (forma seniles)

Las características más resaltantes de la enfermedad son movimientos involuntarios anormales, lentitud, rigidez muscular, marcha alterada, lenguaje poco inteligible por mala pronunciación, dificultad al pasar los alimentos; también existen disturbios de la memoria, incapacidad para integrar mas conocimientos, cambios en el estado de ánimo y afecto.

### Genética:

La causa de esta enfermedad es una alteración (mutación) en la conformación de un gen situado en el cromosoma 4, esta alteración se conoce con el nombre de repetición de tripletes expandidos y como su nombre lo indica consiste en una repetición anormal de una parte de ese gen, el cual produce por lo tanto una proteína anormal. Estas repeticiones no se producen en el gen normal, y son un patrón propio de ciertos individuos que a su vez la han heredado de alguno de sus padres y la pueden transmitir a sus hijos.

Es posible realizar estudios de genética molecular (ADN) para determinar el número de tripletes repetidos. Este tipo de estudio no sólo sirve para diagnosticar la enfermedad en el paciente con evidencia clínica sino también para **determinar el riesgo de los familiares de la personas afectadas** ya que toda persona afectada tiene el riesgo de transmitirlo a su descendencia en un 50%.

## GENETICA PERÚ

---

Teléfonos: 446-0034 - 446-9321 Fax: 446-9321 mail: [consultas@geneticaperu.com](mailto:consultas@geneticaperu.com)  
Todos los derechos Reservados © 2004