

Visión general	La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo poco frecuente. Es autosómico dominante con una probabilidad de herencia del 50%. Afecta por igual a hombres y mujeres. Los síntomas incluyen alteraciones motoras, cognitivas y conductuales que suelen manifestarse en la edad adulta media. La EH juvenil (aparición antes de los 21 años) progresa más rápida e inevitablemente.				
FASES	1 - EH Premanifiesta	2 - Primeros síntomas	3 - Diagnóstico	4 - Tratamiento	5 - Seguimiento
Clínica	La EH premanifiesta se presenta con signos clínicos inespecíficos; por ejemplo, sutiles cambios cognitivos o conductuales. La EH es hereditaria y la mayoría de las personas con EH tienen familiares cercanos que desarrollan la enfermedad.	La conversión de la EH premanifiesta a EH manifiesta se produce gradualmente y los primeros síntomas pueden confundirse fácilmente como signos de otros trastornos, lo cual añade dificultad al diagnóstico. El inicio de la EH se define convencionalmente con la presencia de síntomas motores evidentes. Pero más frecuentemente, los síntomas no motores aparecen antes. La EH presenta tres tipos de síntomas: 1) motores: por ejemplo, corea, problemas de habla y la deglución, o distonía. 2) cognitivos: por ejemplo, déficits en las funciones ejecutivas, la atención, el recuerdo o la regulación de las emociones. 3) conductuales: por ejemplo, depresión, ansiedad, apatía, irritabilidad, agresividad o trastornos del sueño.	El diagnóstico se basa en una exploración neurológica y en pruebas genéticas. Las pruebas genéticas están disponibles desde 1993. Revelar el estado genético es complejo y puede afectar tanto a los pacientes como a sus familias. Una prueba de EH positiva puede influir en las generaciones futuras y acelerar decisiones vitales importantes como la planificación familiar. Las pruebas genéticas predictivas no se recomiendan en niños y adolescentes asintomáticos menores de 18 años. Es esencial un consejo genético adecuado.	Actualmente no se dispone de terapias eficaces que modifiquen la enfermedad. Los síntomas deben identificarse y tratarse en función de su relevancia funcional. Varios fármacos existentes han sido reutilizados para el tratamiento de los síntomas motores y conductuales de la EH. Las terapias adyuvantes tienen un papel clave en el control de los síntomas en la EH.	Los principales objetivos son mantener la función y la autonomía el mayor tiempo posible. La actividad física, el bienestar psicológico y la nutrición son áreas clave que hay que controlar y gestionar para mejorar la calidad de vida (CdV). Los pacientes en fase avanzada de la EH necesitarán cuidados y asistencia a tiempo completo.
Retos	Las personas con riesgo de padecer EH y las personas con EH premanifiesta temen la aparición de la enfermedad. Suprimir e intentar ignorar los síntomas son estrategias de afrontamiento habituales. Los profesionales sanitarios a menudo no son conscientes de las leves alteraciones que pueden afectar al bienestar y al funcionamiento diario.	No hay dos pacientes con EH iguales y, dado que los cambios son graduales, puede llevar años establecer el inicio de la enfermedad. Al ser la EH una enfermedad rara, los profesionales sanitarios a menudo tienen dificultades con el diagnóstico y pasan por alto preguntas relevantes sobre los antecedentes familiares.	La complejidad de los síntomas de la EH conduce a frecuentes diagnósticos erróneos. A menudo hay muy poca colaboración entre las unidades genéticas, la práctica clínica y los centros de investigación para asegurar una transferencia fluida de los pacientes desde el diagnóstico hasta el seguimiento del tratamiento. Los pacientes y sus familiares deben ser conscientes de la existencia de las asociaciones de EH. La EH es una enfermedad familiar y los familiares a menudo desconocen o subestiman el riesgo hereditario.	Los profesionales sanitarios a menudo carecen de una comprensión holística de la complejidad de la enfermedad. Debido al estrés emocional y a los cambios cognitivos y conductuales, los pacientes suelen ignorar o negar los síntomas y no reconocen la necesidad de tratamiento y apoyo. Esto provoca un gran estrés en la familia. El plan de tratamiento necesita cambios regulares en función de la fluctuación y progresión de los síntomas. La monoterapia para tratar la corea es preferible porque la terapia combinada aumenta el riesgo de efectos adversos y puede complicar el tratamiento de los síntomas no motores. Pero a menudo es necesario un tratamiento coadyuvante con antidepresivos o para tratar otros trastornos como las alteraciones del sueño o los cambios de comportamiento, lo que también conlleva un mayor riesgo de efectos adversos.	La EH tiene una progresión inevitable, por lo que los pacientes y las familias se esfuerzan por adaptarse a los crecientes desafíos y a los resultados adversos. Las familias y los profesionales sanitarios luchan por mantener a los pacientes activos y motivados mientras se enfrentan a una pérdida funcional gradual.
Objetivos	Educar a los profesionales sanitarios sobre las especificidades de la EH premanifiesta, para que puedan proporcionar un	Los profesionales sanitarios buscan los conocimientos pertinentes para garantizar que el diagnóstico de la EH se establece en el momento adecuado para cada paciente y familia. Educar a las familias sobre la tríada de síntomas de la EH y sobre	Normalizar un diagnóstico preciso y rápido de la EH. Proporcionar un buen proceso de seguimiento y redes de apoyo para pacientes y familias. Los niños y adolescentes con EH juvenil deberían	Establecer equipos multidisciplinares que incluyan un neurólogo, un genetista, un psicólogo, un neuropsicólogo, una enfermera, un psiquiatra, un fisioterapeuta, un logopeda, un trabajador social, un terapeuta ocupacional y un nutricionista.	Establecer relaciones de confianza para facilitar un diálogo continuo entre pacientes, familias y profesionales sanitarios. Mejorar el acceso rutinario de las familias al

	<p>apoyo oportuno y adaptado según sea necesario. Establecer una buena relación entre el paciente y el profesional sanitario antes del inicio de la enfermedad.</p>	<p>cómo manejar y buscar ayuda de forma eficaz a lo largo del curso de la enfermedad.</p>	<p>tener un Plan Educativo Individual. Las personas con EH deberían tener acceso al apoyo entre iguales por parte de una asociación de EH.</p>	<p>Proporcionar la terapia adecuada para cada fase de la EH. Ofrecer apoyo, formación y recursos adecuados a los familiares y cuidadores.</p>	<p>asesoramiento y apoyo por parte de un equipo multidisciplinar. Formar a los profesionales sanitarios que trabajan en unidades clínicas y residencias de ancianos sobre las necesidades específicas de los pacientes con EH tardía.</p>
--	---	---	--	---	---



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Neurological Diseases
(ERN-RND)