

Los “Patient Journeys” son **infografías generales** que visualizan las necesidades de los pacientes en el cuidado de su enfermedad rara.

Dado que los “Patient Journeys” están diseñados desde **la perspectiva del paciente**, permiten a los médicos abordar **eficazmente las necesidades** de los pacientes con enfermedades raras.

Puede encontrar una versión detallada de este “Patient Journey” en nuestro sitio web.

# PATIENT JOURNEY

## Enfermedad de Huntington (EH)

different needs at different times



Nota general						
La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo poco frecuente. Se transmite dominantemente 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 aparece antes de los 20 años y afecta a un subgrupo menor.						
FASES	1 - Diagnóstico	2 - Pruebas genéticas	3 - Diagnóstico	4 - Tratamiento	5 - Seguimiento	
<b>Clinica</b>	Los síntomas de la EH se manifiestan típicamente en la edad adulta media (entre los 30 y los 50 años). Los síntomas incluyen alteraciones motoras, cognitivas y conductuales que suelen manifestarse en la edad adulta media. La EH juvenil aparece antes de los 20 años y afecta a un subgrupo menor.	El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3.	El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3.	El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3.	El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3.	El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. El diagnóstico de la EH se confirma mediante pruebas genéticas que detectan la presencia de una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3.
<b>Bases</b>	La EH es causada por una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH.	La EH es causada por una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH.	La EH es causada por una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH.	La EH es causada por una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH.	La EH es causada por una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH.	La EH es causada por una expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH. La expansión de la proteína huntingtina (HTT) en el cromosoma 4p16.3 causa la EH.
<b>Objetivos</b>	El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno. El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno.	El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno. El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno.	El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno. El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno.	El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno. El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno.	El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno. El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno.	El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno. El objetivo principal es proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno.



¿Le ha resultado útil este viaje del paciente?  
Ayúdenos a mejorar la atención al paciente y participe en nuestra breve encuesta.

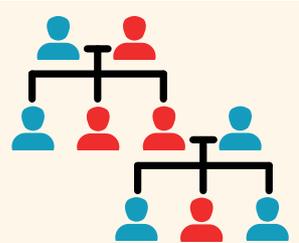
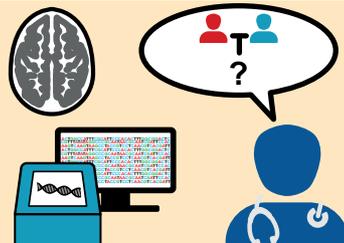
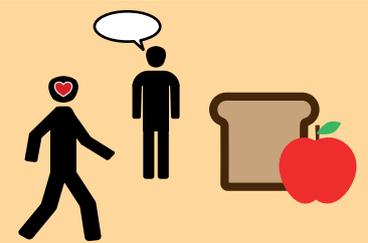
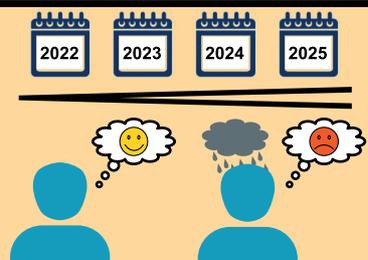
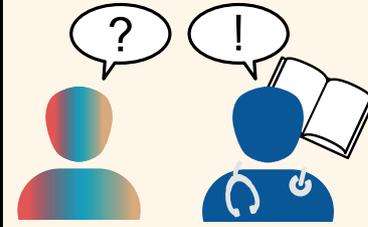
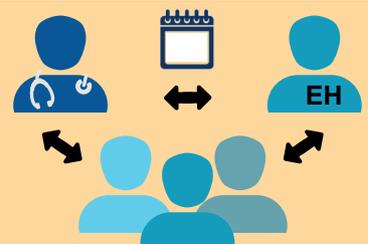


European Reference Network  
for Rare Neurological Diseases  
Coordinator: Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases  
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany  
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu

 **European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases  
 **Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)



	EH premanifiesta	Primeros síntomas	Diagnóstico	Tratamiento	Seguimiento
Clinica	 <p>La mayoría de las personas con EH tienen varios familiares cercanos que desarrollan EH.</p>	 <p>Síntomas sutiles e inespecíficos, se clasifican en 3 categorías: motores, cognitivos, y conductuales.</p>	 <p>Confirmación del diagnóstico clínico con la prueba genética. El consejo genético es fundamental.</p>	 <p>No hay tratamiento curativo. Síntomas se tratan para mantener funcionalidad y calidad de vida.</p>	 <p>La actividad física, el bienestar psicológico y la nutrición mantienen la funcionalidad y la autonomía.</p>
Retos	 <p>El miedo al inicio de la enfermedad lleva a ignorar sus síntomas.</p>	 <p>Infancia      Edad &gt; 30</p> <p>La variabilidad en el inicio y primeros síntomas de la enfermedad provocan retrasos en el diagnóstico.</p>	 <p>La complejidad de los síntomas conlleva a errores diagnósticos frecuentemente.</p>	 <p>En la EH son esenciales una aproximación holística y multidisciplinaria, y una perspectiva a largo plazo.</p>	 <p>La progresión de la enfermedad lleva al esfuerzo por adaptarse.</p>
Objetivos	 <p>Educar a los profesionales sanitarios en la EH premanifiesta.</p>	 <p>Educar a las familias sobre la mejor manera de afrontar la situación y buscar apoyo.</p>	 <p>Diagnóstico preciso y rápido. Buen proceso de seguimiento. Redes de apoyo para pacientes.</p>	 <p>Establecer equipos multidisciplinarios.</p>	 <p>Construir relaciones de confianza entre pacientes, familiares y profesionales sanitarios.</p>



### EH Enfermedad de Huntington

Tenga en cuenta que los términos específicos (por ejemplo, servicios de atención domiciliar, médico general, fisioterapia) no incluyen los mismos servicios en todos los países de la UE y pueden diferir de un país a otro. Las asociaciones de pacientes suelen ofrecer apoyo y recursos a pacientes y familiares.

#### Descargo de responsabilidad

ERN-RND rechaza expresamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume responsabilidad alguna por lesiones o daños a personas o bienes derivados o relacionados con el uso de esta información, ni por errores u omisiones.

Actualizado en enero de 2022.



**European Reference Network**

for rare or low prevalence complex diseases

Network Neurological Diseases (ERN-RND)



Cofinanciado por la Unión Europea