

¿Cuál es la enfermedad de Huntington y Huntington juvenil?

La enfermedad de Huntington (gen encontrado en 1993) es una enfermedad cerebral hereditaria, degenerativa y terminal para la cual no existe cura. La enfermedad de Huntington es causada por una mutación genética en el cromosoma 4. La abreviación de la enfermedad de Huntington-HD, o la enfermedad de Huntington juvenil - JHD es una enfermedad autosómica dominante. Esto significa que solo un padre debe tener el gen mutado para que un niño herede la enfermedad. Cada niño de una persona con la enfermedad de Huntington tiene una probabilidad del 50/50 de heredar el gen fatal. Al existir el gen de huntington este no salta generaciones. Esta enfermedad disminuye lentamente la capacidad del individuo para caminar, moverse, hablar y razonar. Al final, la persona con EH depende completamente de otros para su cuidado personal.

La EH afecta las vidas de familias enteras: social, psicológica y económicamente. La EH afecta a hombres y mujeres y no conoce fronteras étnicas o raciales. Muchos de nosotros en la comunidad internacional describimos los síntomas de JHD / EH como tener ELA, Parkinson, Alzheimer, Demencia, trastorno bipolar y esquizofrenia, todo al mismo tiempo. Simplemente, la enfermedad de Huntington es más que una enfermedad física. A menudo, el individuo con EH puede parecer (o actuar) "borracho" para el observador, debido a los atributos físicos de la enfermedad.

La enfermedad juvenil de Huntington (JHD) afecta a niños antes de los veinte años. Si el padre es el padre afectado, sus hijos pueden mostrar síntomas mucho antes en la vida que el padre - (JHD). Más del 10 por ciento de los casos conocidos de la enfermedad de Huntington es la forma juvenil. Las personas que sufren con JHD experimentan convulsiones y muchos otros atributos horribles de esta enfermedad más temprano en la vida. El diagnóstico de JHD generalmente ocurre cuando los síntomas se manifiestan antes de los 20 años, y en muchos casos a menudo se retrasa con diagnósticos falsos como el TDA, Trastorno de Déficit de Atención.



WeHaveAFace



México

Síntomas de la enfermedad de Huntington juvenil

El inicio y la progresión de la enfermedad de Huntington en personas más jóvenes es diferente de la de los adultos.



- Rigidez de brazos y piernas
- Torpeza de brazos y piernas
- Lentitud en los movimientos (bradicinesia)
- Disminución de las funciones cognitivas (capacidad de aprendizaje)
- Cambios con el comportamiento
- Las convulsiones pueden ocurrir
- Problemas de habla / comunicación
- Comportamientos obsesivos compulsivos
- Trastornos del sueño
- Prurito / rascado
- Problemas para masticar / tragar / atragantarse
- Promiscuidad sexual
- Movimientos oculares irregulares

Lamentablemente, el proceso de prueba actual (análisis de sangre genética) para JHD es demasiado difícil. ¿Por qué? El debate entre los profesionales médicos es que muchos jóvenes pueden tener TDA, depresión, variaciones juveniles del trastorno bipolar, parálisis cerebral leve, trastornos convulsivos, enfermedad tiroidea, y no JHD. Además, las leyes restringen las pruebas genéticas a un menor (menor de 18 años) a menos que se realice un examen neurológico exhaustivo. Las familias con antecedentes de la enfermedad de Huntington están luchando contra estos desafíos. El proceso para que un niño sea diagnosticado con JHD puede llevar años, tiempo que las familias simplemente no tienen.