

La enfermedad de Huntington. Estudio epidemiológico en Asturias, 1996-2008

Pedro Margolles (1), Mario Margolles (2)

(1) Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud. Universidad de Oviedo

(2) Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias

ANTECEDENTES Y OBJETIVO

La Enfermedad de Huntington (EH) es una dramática enfermedad neurológica que está afectada por un considerable determinismo biológico y una evolución desfavorable, conlleva una gran carga de enfermedad y una afectación en generaciones anteriores y posteriores a los casos que puede ser evitada con consejo genético. Describir las características clínicas, genéticas, epidemiológicas, diagnósticas y terapéuticas de la enfermedad de Huntington en Asturias así como conocer el grado de afectación familiar en el entorno de los casos y estudiar las causas de una presentación precoz de la EH.

RESULTADOS

Hubo un total de 50 casos de EH residentes en Asturias.

La tasa de incidencia media anual en el período es de **1,6 casos/millón**, siendo **más frecuente en hombres (58%)**.

La **prevalencia era de 46 casos/millón**.

Tenían **antecedentes familiares conocidos 87%**, con un promedio de 4,9 familiares afectados (DE 2,6) y un máximo de 11. Se presentan varios genogramas de las familias más afectadas.

Los casos se centraban sobre todo **en el grupo etario de 45-65 años**. La edad media al comienzo de la enfermedad era de 49 años (DE:16,5). Los casos han aparecido entre los 8 y los 82 años.

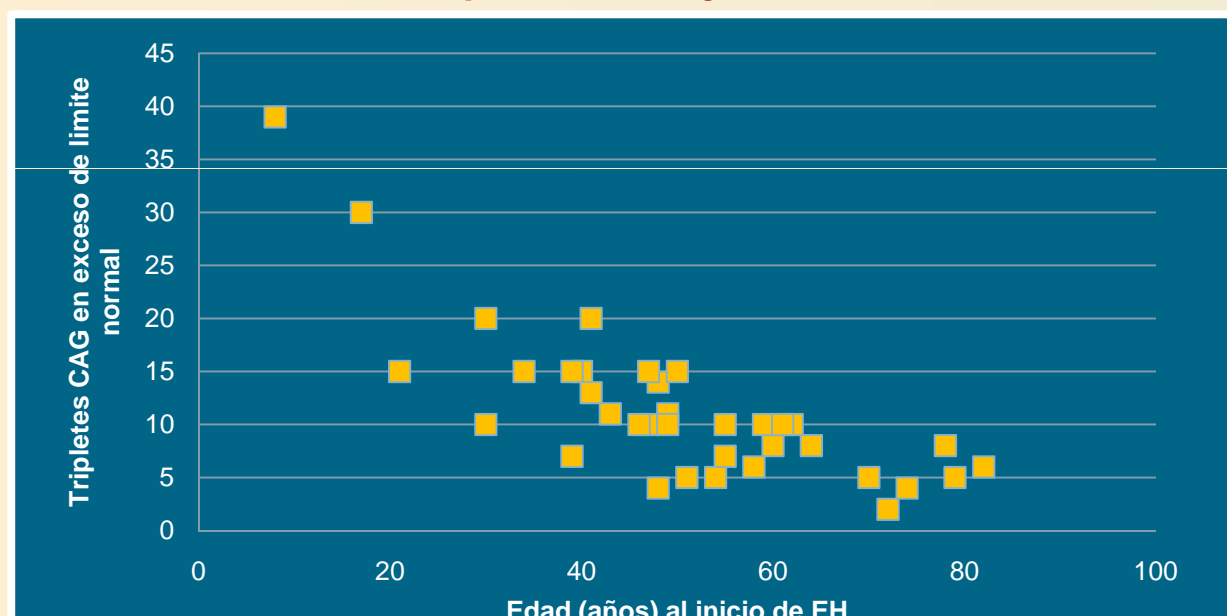
La mayor incidencia sucedió en 1995-1999.

La clínica más frecuente era la presentación de corea (100%), alteraciones de CI (61%), alteraciones cognitivas (52%), alteraciones de memoria (50%), disartria (49%).

En el momento actual **han fallecido 10 personas (20%)**.

El promedio de repeticiones CAG (criterio diagnóstico: >35) en cromosoma 4 fue de 47 (DE 12,8) con un máximo de 78. Se ha encontrado como gran factor de predicción de la aparición temprana de la EH en el caso de número de repeticiones CAG: coeficiente correlación Pearson: -0,61 ($p < 0,0001$), coeficiente correlación Spearman: -0,73 ($p < 0,0001$).

Gráfico 4. EH. Asturias, 1996-2008.
Correlación tripletes CAG y edad de inicio



CONCLUSIONES

Con este estudio nos hemos aproximado al conocimiento de los patrones de presentación de la EH en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal) así como sus factores de riesgo. En suma: es una enfermedad de baja incidencia y prevalencia, más frecuente en hombres en edades medias, gran duración del proceso, alta frecuencia en familiares, genera gran discapacidad social, familiar y funcional.

Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2009 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS de fecha 26 de noviembre de 2008, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Declaración de conflictos de intereses: Sin conflictos de interés

MÉTODO

Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia de la EH según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo, realización de genogramas y predicción de riesgos en función de características moleculares. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de EH en Asturias entre 2009.

Gráfico 1. EH. Asturias, 1996-2008.
Casos por año de primer diagnóstico

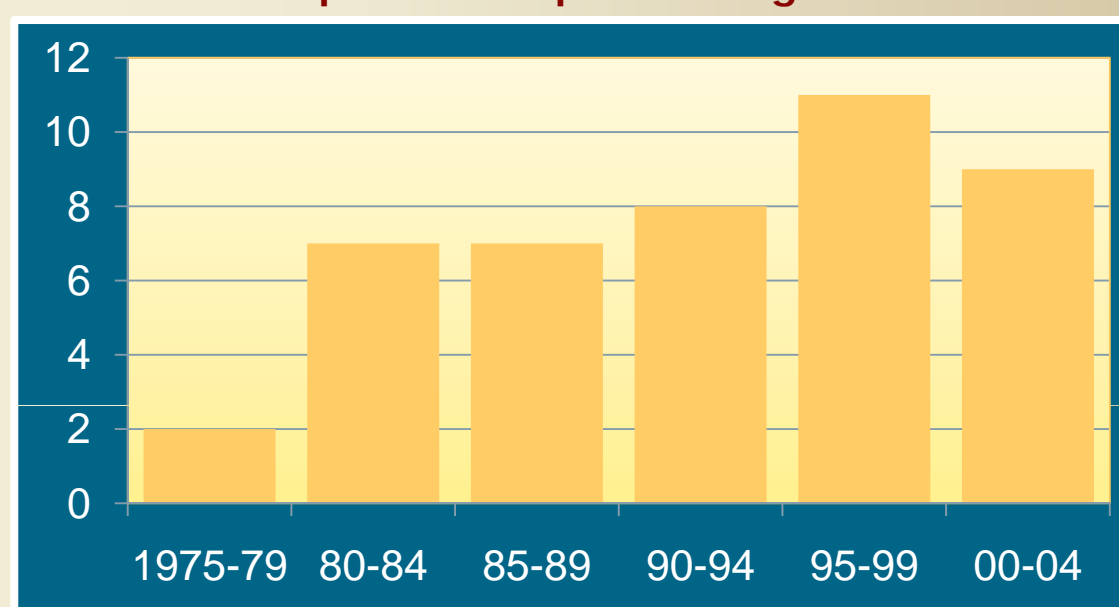


Gráfico 2. EH. Asturias, 1996-2008.
Casos por edad al diagnóstico inicial

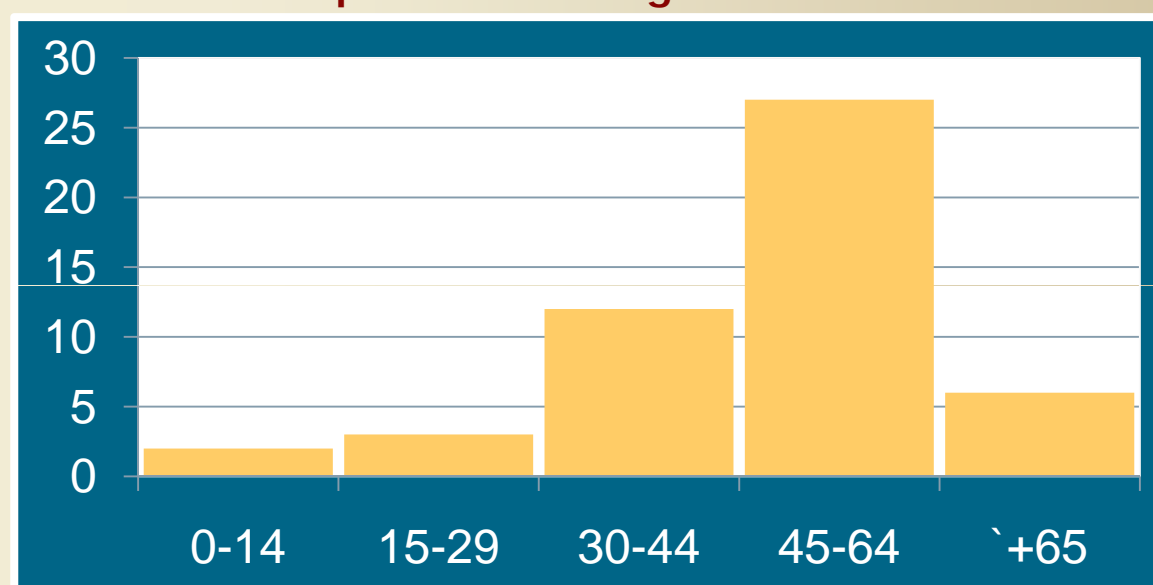


Gráfico 3. EH. Asturias, 1996-2008.
Cuadro clínico

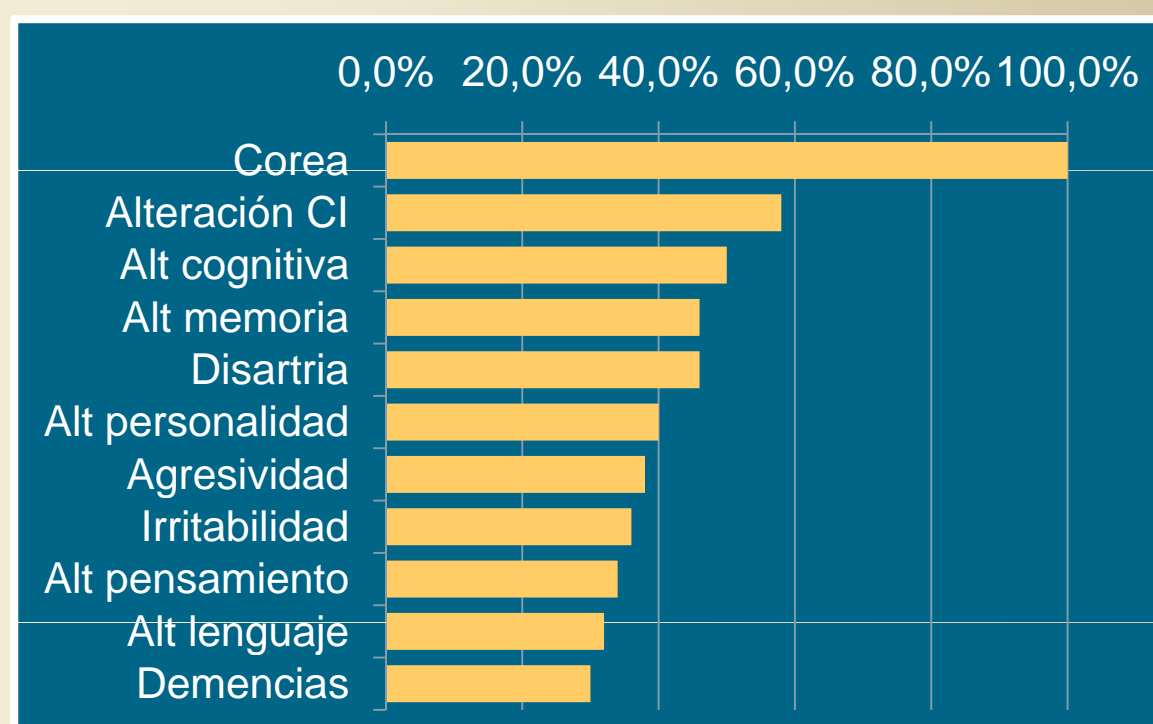


Gráfico 5. EH. Asturias, 1996-2008.
Gran historia familiar. Ejemplo de genograma

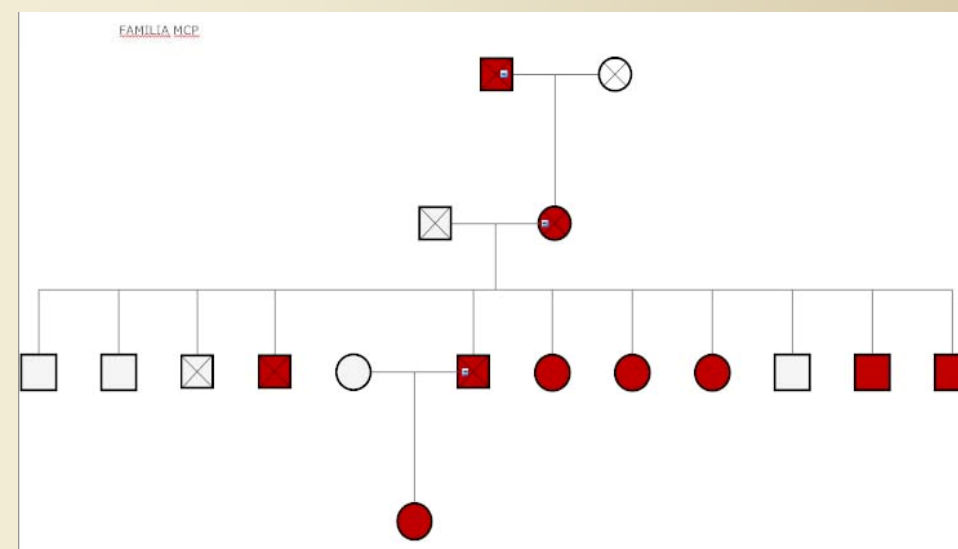


Gráfico 6. EH. Asturias, 1996-2008.
Frecuencia por sexo

