ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y PSIQUIATRIA

Pagerols Hernandez, Jordi; Molina Porcel, Laura; Carrió Diez, Elisenda; Casals Arnau, Alicia; Mizrahi Racasens, Carlos; Macias Castellví, Cristina; Martínez Casamitjana, Maribel; Pérez Carré, Montse; Vallvé Elias, Marta; Fortuny Olive, Joan Ramon

CAEML- Hospital del Mar. INAD. Barcelona

Introducción

La enfermedad de Huntington es una enfermedad hereditaria. Existe un gen defectuoso que afecta a las células cerebrales, pero los síntomas no aparecen habitualmente hasta los 30 o 40 años. Los síntomas iniciales de esta enfermedad pueden incluir movimientos descontrolados, torpeza y problemas de equilibrio.
El diagnostico, ante la sospecha diagnostica clínica, es un análisis genético.
Actualmente no existe una cura específica para dicha enfermedad. No obstante, hay fármacos que ayudan al control sintomatológico.

Presentamos el caso de un paciente de 28 años de edad que ingresó en varias ocasiones en psiquiatría y que, por la mala evolución, el empeoramiento en la marcha, y las visitas de interconsulta que se hicieron a neurología, se sospechó a enfermedad de Huntington y se diagnosticó.

Exploración y pruebas complementarias

- **Exploración neurológica (año anterior):** Hipocinesia generalizada. Mioclonias posturales bilaterales. Bradicinesia bilateral que es de predominio izquierdo. Leve disartria. Disdiadococinesia. Sin dismetría. Marcha levemente inclinado (sin desviación) hacia el lado derecho, hoy no contrae la ESI ni aprieta el puño, extiende ligeramente ambos brazos, no hay braceo, tándem posible pero dificultoso, reflejos posturales disminuidos.
- **Exploración neurológica (actual):** Colaborador. Lenguaje: disartria leve. Presenta movimientos espontáneos en forma de protusión de labios y de elevación de cejas en momento de dificultad durante la exploración. Movimientos de cabeza, tronco, hombro derecho durante la anamnesis y la exploración. En EEII los movimientos aparecen cuando el paciente se pone de pie o anda. Todos estos movimientos son en general bruscos, en principio involuntarios, irregulares y de distribución variable. El paciente no se da cuenta de que los realiza, pero puede casi suprimirlos si se le pide. PICNR, MOE: seguimiento de la mirada alterada, sacádicos alterados en ambas direcciones de la mirada con dificultad en el inicio, no es capaz de converger ocularmente. Imposibilidad para los movimientos sacádicos verticales. Fuerza: incapacidad de mantener la contracción en el Miganzini, ésta es interrumpida por momentos de relajación. Tono: normal o levemente disminuido en las 4 EE. Marcha: aumento de la base de sustentación, el braceo está disminuido, dificultad en el giro en forma de bloqueos, con inestabilidad durante el mismo. RMP presentes y simétricos. Posible componente de apraxia orolingual (tiene dificultad para protuir la lengua, hacer movimientos rápidos con la lengua y para guiñar los ojos de forma alternativa, pero hincha mejillas, pone lengua en mejilla sin alteraciones destacables). No se aprecia clara apraxia palpebral. Destaca marcada disdiacocinesia de las 4 EE.
- **Electroencefalograma:** Actividad cerebral basal formada por ritmo theta-alfa escasamente diferenciado topográficamente, distribución simétrica y normoreactiva. No se objetiva actividad paroxística sobreañadida ni otras alteraciones significativas.
  Se interpreta como EEG con alteraciones inespecíficas atribuibles a patología de base o tratamiento activo.
- **EEG (al año del previo):** Actividad cerebral basal formada por ritmo theta escasamente diferenciado topográficamente, distribución simétrica y normorreactiva. Las maniobras de activación (HV y ELI) no modifican el trazado de base. No se objetiva actividad paroxística sobreañadida ni otras alteraciones significativas
- **RM craneal:** informada como normal, observo un aumento del tamaño ventricular y creo atrofia de caudado bilateral.

En el estudio genético, previo consentimiento del paciente, se confirma el diagnóstico.

Diagnóstico diferencial y tratamiento

El diagnóstico diferencial es amplio, pero nos centramos en la Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Wilson, Secundario a Neurolépticos, la policitemia, la neuroacantosis y las autoinmunes.
Se realiza analítica con Cu y Ceruloplasmina en plasma y Cu en orina de 24h, y estudio inmunológico.
Se realiza estudio genético de Huntington.

Se inició, después de probar con varios antipsicóticos, tratamiento con clozapina. Actualmente lleva una dosis baja, de 50 mg/dia. En las últimas revisiones y ponencias en congresos se aconseja suprimir y/o bajar al máximo las dosis de neurolépticos, pues parece tener relación la dosis y fármaco con peor evolución en los movimientos.

Se siguen haciendo los controles con neurología y psiquiatría. El paciente acude a centro de rehabilitación psicosocial.

Discusión y conclusiones

En pacientes con presentación psiquiátrica con evolución tórpida y síntomas motores, es imprescindible hacer valoración por otras especialidades, específicamente con neurología, para descartar una enfermedad neurológica.

Bibliografía

- Barquero-Jiménez MS, Gómez-Tortosa E. Trastornos cognitivos en pacientes con enfermedad de Huntington. Rev Neurol 2001; 32: 1067-1071.
- Marshall J, White K, Weaver M, Wetherill LF, Hui S, Stout JC et al. Specific psychiatric manifestations among preclinical Huntington disease mutation carriers. Arch Neurol 2007; 64: 116-121.

INAD Institut de Neuropsiquiatria i Addiccions

Parc de Salut MAR Barcelona