



**UNIVERSIDAD LAICA ELOY ALFARO DE MANABÍ**

**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**

**CARRERA DE RADIOLOGÍA E IMAGENOLOGÍA**

**ANÁLISIS DE CASO**

**PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADO EN  
RADIOLOGÍA E IMAGENOLOGÍA**

**TEMA:**

**DIAGNÓSTICO IMAGENOLOGICO DE COREA DE HUNTINGTON**

**AUTORA:**


**ZAMBRANO MENENDEZ PAOLA KATHERINE**

**TUTOR:**

**DR. VICTOR CHAVEZ GUERRA**

**MANTA-MANABI-ECUADOR**

**2019**

	<b>NOMBRE DEL DOCUMENTO:</b> <b>CERTIFICADO DE TUTOR(A).</b>	<b>CÓDIGO: PAT-01-F-01</b>
	<b>PROCEDIMIENTO: TITULACIÓN DE ESTUDIANTES DE GRADO</b>	<b>REVISIÓN: 1</b> Página II de 23

## CERTIFICACIÓN

En calidad de docente tutor(a) de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad

Laica “Eloy Alfaro” de Manabí, certifico: Haber dirigido y revisado el trabajo de titulación, cumpliendo el total de 400 horas, bajo la modalidad de ANALISIS DE CASO CLINICO, cuyo tema del proyecto es **“DIAGNÓSTICO IMAGENOLOGICO DE COREA DE HUNTINGTON”**, el mismo que ha sido desarrollado de acuerdo a los lineamientos internos de la modalidad en mención y en apego al cumplimiento de los requisitos exigidos por el Reglamento de Régimen Académico, por tal motivo CERTIFICO, que el mencionado proyecto reúne los méritos académicos, científicos y formales, suficientes para ser sometido a la evaluación del tribunal de titulación que designe la autoridad competente.

La autoría del tema desarrollado, corresponde a la señorita **ZAMBRANO MENENDEZ PAOLA KATHERINE**, estudiante de la carrera de RADIOLOGÍA E IMAGENOLOGÍA, período académico 2018-2019(1), quien se encuentra apto para la sustentación de su trabajo de titulación.

Particular que certifico para los fines consiguientes, salvo disposición de Ley en contrario.

Manta, 24 de Enero del 2019

Lo certifico,

---

**DR. VICTOR CHAVEZ GUERRA**

**Docente Tutor**

**Área: Ciencias Medicas**

## **APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR**

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Análisis de Caso, sobre el tema  
**“DIAGNÓSTICO IMAGENOLÓGICO DE COREA DE HUNTINGTON”**  
de la Srta. **PAOLA KATHERINE ZAMBRANO MENENDEZ**, luego de haber dado  
cumplimiento a los requisitos exigidos, previo a la obtención del título de Licenciatura en  
Radiología e Imagenología.

\_\_\_\_\_  
**Dr. Michel Cárdenas Tabio**  
**Presidente del Tribunal**

Calificación\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
**Dra. Mercedes Delgado Carrillo**  
**1<sup>er</sup> Vocal**

Calificación\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
**Obsta. Dora Heredia Vásquez**  
**2<sup>da</sup> Vocal**

Calificación\_\_\_\_\_

## **DECLARACIÓN DE AUTORÍA ‘**

Yo, **ZAMBRANO MENENDEZ PAOLA KATHRINE** portadora de la cédula de ciudadanía N° 130992913-9, declaro que los resultados obtenidos en el Análisis de Caso titulado **“DIAGNÓSTICO IMAGENOLOGICO DE COREA DE HUNTINGTON”** que presento como informe final, previo a la obtención del Título de **LICENCIADO EN RADIOLOGÍA E IMAGENOLOGÍA** son absolutamente originales, auténticos y personales.

En tal virtud, declaro que el contenido, las conclusiones y los efectos legales y académicos que se desprenden del Análisis de Caso y posteriores de la redacción de este documento son y serán de mi autoría, responsabilidad legal y académica.

Manta, 24 de Enero del 2019

**AUTOR:**

---

**Zambrano Menéndez Paola Katherine**

## DEDICATORIA

*A mis padres, Nancy y Paul por todo su amor, comprensión y apoyo, pero sobre todo gracias infinitas por la paciencia que me han tenido. No tengo palabras para agradecerles las incontables veces que me brindaron su apoyo en todas las decisiones que he tomado a lo largo de mi vida, unas buenas, otras malas, otras locas. Gracias por darme la libertad de desenvolverme como ser humano*

*A mis queridos abuelos, Auxiliadora y Ramón por contar siempre con su apoyo incondicional y sabios consejos que me han llevado a ser una persona de bien, a mi hermano Paul Manuel por compartir muchos momentos de alegría juntos y brindarme su amor diariamente.*

*A toda mi familia porque con sus oraciones, consejos y palabras de aliento hicieron de mí una mejor persona y de una u otra forma me acompañan en todos mis sueños y metas.*

*Finalmente quiero dedicar este trabajo a todas mis amigas, por apoyarme cuando más las necesito, por extender su mano en momentos difíciles y por el amor brindado cada día, de verdad mil gracias mis niñas, siempre las llevo en mi corazón.*

## AGRADECIMIENTO

*El presente trabajo agradezco a Dios por ser mi guía y acompañarme en el transcurso de mi vida, brindándome paciencia y sabiduría para culminar con éxito mis metas propuestas.*

*A querida familia que con sus esfuerzos y dedicación me ayudaron a culminar mi carrera universitaria y me dieron el apoyo suficiente para no decaer cuando todo parecía complicado e imposible.*

*De igual forma, agradezco a mi Director de Tesis, que gracias a sus consejos y correcciones hoy puedo culminar este trabajo. A los Profesores que me han visto crecer como persona, y gracias a sus conocimientos hoy puedo sentirme dichoso y contento.*

*A mis amigas, Karelia, Danna, Daniela y Adriana por brindarme su amistad incondicional, por todos los buenos momentos y malos que hemos pasado juntas en nuestra etapa universitaria brindándonos apoyo mutuamente.*

*Al final quiero agradecer a todos mis amigos, pero sin embargo me faltarían palabras para expresar mi gratitud hacia ellos por brindarme siempre una palabra de aliento. Me quedan nuestras anécdotas vividas juntos las cuales siempre las llevare guardadas en mi corazón.*

**GRACIAS TOTALES.**

# INDICE GENERAL DE CONTENIDOS

<b>CERTIFICACIÓN</b> .....	<b>II</b>
<b>APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR</b> .....	<b>III</b>
<b>DECLARACIÓN DE AUTORIA</b> .....	<b>IV</b>
<b>DEDICATORIA</b> .....	<b>V</b>
<b>AGRADECIMIENTO</b> .....	<b>VI</b>
<b>INDICE</b> .....	<b>VII</b>
<b>RESUMEN</b> .....	<b>VIII</b>
<b>ABSTRACT</b> .....	<b>IX</b>
<b>CAPÍTULO I</b> .....	<b>1</b>
1. Justificación.....	1
<b>CAPÍTULO II</b> .....	<b>4</b>
2. Informe del caso .....	4
<b>2.1 Definición del caso</b> .....	<b>4</b>
2.1.1 Presentación del caso.....	4
2.1.2 Ámbitos de estudios .....	6
2.1.3 Actores implicados .....	6
2.1.4 Identificación del problema.....	6
<b>2.2. Metodología</b> .....	<b>7</b>
2.2.1 Lista de preguntas.....	7
2.2.2 Fuentes de información .....	7
2.2.3 Técnicas para la recopilación de información.....	8
<b>2.3. Diagnóstico</b> .....	<b>8</b>
<b>BIBLIOGRAFIA</b>	
<b>ANEXOS</b>	

## **RESUMEN**

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo transmitido con rasgo autosómico dominante. La pérdida neuronal selectiva en el estriado produce corea y deterioro cognitivo. Se la considera como una enfermedad rara con muy baja prevalencia, estimada a nivel mundial en 2,7 por 100.000 habitantes, con diferencias entre regiones del mundo (2,1 a 10 por 100.000 mil habitantes). Se trata de una enfermedad progresiva que empieza en la mitad de la vida adulta, se desarrolla de manera crónica por muchos. Esta enfermedad se caracteriza por la presencia de problemas cognoscitivos, psiquiátricos y motores. Progresa de manera lenta al largo de la vida del paciente. Su signo o síntoma que da el nombre a la enfermedad es el movimiento de las extremidades denominado movimientos coreicos. Habitualmente aparecen alteraciones en el habla y deglución. Coexiste también con problemas psiquiátricos con periodos de depresión, alteración cognitiva, de memoria y de concentración. La enfermedad produce también frecuentemente deseos de suicidio. Se presenta el caso de un paciente de sexo femenino de 55 años de edad, acude a consulta presentando retraso mental, cefaleas constantes aun con medicación, cuadro de ansiedad, temblor mínimo, marcha arrastrando pies, caídas constantes. Antecedentes patológicos familiares de enfermedad neurodegenerativa. Se le realiza estudio de resonancia magnetica en el cual se observa signos de enfermedad neurodegenerativa se correlacionan las imágenes con la clínica dando como diagnóstico Enfermedad de Corea de Huntington. La Resonancia magnética es una exploración diagnostica ampliamente utilizada, la cual consiste en hacer una métrica de los átomos de hidrogeno liberados por el encéfalo, gracias a su localización por ondas de radio y por la producción de campos magnéticos. De esta forma, el examen nos da imágenes en un monitor sobre los tejidos o masas corporales observadas, dando la probabilidad de localizar el daño provocado por la Enfermedad de Huntington.

### **Palabras Clave:**

Enfermedad de Huntington, autosómico dominante, corea, crónica, progresiva.



## **ABSTRACT**

Huntington's disease is a neurodegenerative disorder transmitted with autosomal dominant trait. The selective neuronal loss in the striatum produces chorea and cognitive deterioration. It has been considered as a rare disease with very low prevalence, estimated worldwide at 2.7 per 100,000 inhabitants, with differences between regions of the world (2.1 to 10 per 100,000 inhabitants). It is a progressive disease that begins in the middle of adult life, develops chronically by many. This disease is characterized by cognitive, psychiatric and motor problems. Progresses slowly throughout the life of the patient. Its sign or symptom that gives the name to the disease is the movement of the extremities called choreic movements. Alterations in speech and swallowing usually appear. It also coexists with psychiatric problems with periods of depression, cognitive impairment, memory and concentration. The disease also frequently produces suicidal wishes. We present the case of a 55-year-old female patient, a consultation of mental retardation, constant headaches in the medication, the anxiety picture, the minimum time, the march dragging the cakes, the constant falls. Family pathological antecedents of neurodegenerative disease. A magnetic resonance imaging study is performed in which signs of neurodegenerative disease are observed and the images are correlated with the clinic as Huntington's disease. Magnetic resonance is a widely extended diagnostic scan, which consists of making a metric of the hydrogen atoms released by the brain, thanks to its location by radio waves and by the production of magnetic fields. In this way, the examination gives us images on a monitor on the tissues or body masses observed, giving the probability of locating the damage caused by Huntington's Disease.

### **Key Words:**

Huntington's disease, autosomal dominant, chorea, chronic, progressive.

# CAPITULO 1

## 1. JUSTIFICACION

Se define como Enfermedad de Huntington al trastorno neurológico de tipo autosómico dominante, por lo general única en la etapa adulta con carácter progresivo. Esta enfermedad tiene su origen por un desarrollo de repetidos CAG en el gene que codifica para la proteína Huntingtina en el cromosoma. Histopatológicamente se determina por atrofia del estriado, así como de otras estructuras corticales y extraestriales. Su cuadro clínico se diferencia por la presencia de manifestaciones como son los son movimientos anormales, trastornos cognitivos y síntomas psiquiátricos. El diagnóstico clínico es basado especialmente en la sintomatología motora; a pesar de que se ha reportado actualmente que solo la mitad de los pacientes de nuevo diagnóstico se percatan de la existencia de síntomas motores (Arch Neurocién (Mex) INNN, 2016)

En el año 1872 fue identificada por primera vez la Enfermedad de Corea de Huntington por el médico Norteamericano George Huntington, quien explico las particularidades clínicas importantes de esta patología y su carácter hereditario. En el año 1993 se dio a conocer el gen asociado a la Enfermedad de Huntington, gen huntingtina. El cual se encuentra ubicado en el brazo corto del cromosoma 4 y es denominado como IT15 y abarca una expansión de repetición de nucleótidos: la reproducción de trinucleica de citosina, adenina y guanina. El número de reproducción d dicho triplete es el que define la aparición de la enfermedad; en los cromosomas normales existen entre 9 y 39 repeticiones, las personas portadoras del gen de manera anormal muestran un numero de tripletes GAC mayor a 39 (hasta 120 o más). Un alto número de repeticiones de CAG es asociado con el principio de la enfermedad más prematura; cerca de la longitud de las repeticiones representa el % de la modificación relacionada con la edad de inicio; de la variedad restante se valora que el 40% se debe a otros factores genéticos y el 60% a factores ambientales. En la actualidad se puede dar a comprender el número de repeticiones por medio de una prueba genética, en la que se extrae una muestra sanguínea, a la cual se le analiza el ADN para hallar la mutación de la enfermedad contando el número de repeticiones en la región del gen HTT. (Rev Dis Cli Neuro, 2017)

En la actualidad se estima una prevalencia global de 2,71 por 100 000 habitantes. Esta cifra parece que se ha incrementado en los últimos 50 años siendo más alta en Australia, Europa Occidental y Norteamérica con aproximadamente 5,70 afectados por 100 000 habitantes, y más baja en la población asiática. Se cree que con la mejora del diagnóstico y el envejecimiento de

la población la prevalencia de la Enfermedad de Huntington este creciendo a nivel mundial (Neurosciences and History 2016)

Los movimientos coreiformes involuntarios en lo que es la cara, manos y extremidades se suelen presentar como manifestaciones clínicas precoces, los cuales suelen dar paso a la demencia y rara vez son ausente cuando la enfermedad se encuentra en una etapa avanzada. Por lo general las manifestaciones de la enfermedad son muy variables. (Gac Méd Méx Vol. 144 No. 3, 2008). Además de causar alteraciones en los movimientos la Enfermedad de Huntington también perjudica la capacidad el cerebro para entender, organizar y conservar información. Se presentan cambios en la cognición lo cual puede ser una señal inicial. Mientras la enfermedad sigue avanzando afecta funciones cognitivas como: la organización y priorización, control de impulsos, el comienzo y finalización de actividades, el pensamiento creativo y encontrar solución a los problemas. Las personas que portan esta enfermedad pueden llegar a ser olvidadizo, distraído o imprudente. (La enfermedad de Huntington, Serie de guía familiares, 2015)

En la Enfermedad de Huntington localizar cambios en el habla es muy común ya que incluso se refiere que el 90% de los pacientes las presentan. Dichos cambios están ligados a la aparición de los movimientos coreicos y a la hipotonía que estos originan, los cuales pueden obstaculizar en los sistemas que cooperan en la producción oral, por ejemplo, con la presencia de problemas en la fonación, y se pueden dar precedentemente de conocerse el diagnóstico de la enfermedad o de ser evidentes los signos motores. (Rev. Fac. Med. 2017)

La perdurabilidad de la enfermedad varía entre los 15 y 20 años después de las primeras apariciones de las manifestaciones neurológicas, aunque el incremento de los síntomas y la severidad cambia entre los individuos. En la Enfermedad de Huntington se describen tres formas, tenemos la enfermedad de Huntington Juvenil, que se manifiesta antes de los 20 años de edad (es la forma menos habitual, menos del 10%), la que se evoluciona entre los 30 y 50 años de edad (la más frecuente); y la senil, que se manifiesta posteriormente de los 55 años de edad. (Rev Dis Cli Neuro, 2017)

El diagnóstico diferencial de la Corea de Huntington con relación a otras enfermedades de carácter neurológico, es imprescindible recurrir a un examen médico general y posteriormente a un examen especializado, haciendo hincapié en los métodos diagnósticos de un neurólogo especializado en enfermedades de carácter neurológica, para que este tenga la potestad de descartar si se halla o no correlación con otro tipo de enfermedades y, de esta

manera, se pueda examinar y revisar los síntomas relacionados con trastornos del movimiento, con el objeto de dar a entender si hay o no alguna lesión leve, moderada o severa a nivel craneoencefálico. (Brossman, Williams, Downing, Mills & Paulsen, 2012; Carlozzi & Tulskey, 2012).

La finalidad de la presentación de este estudio de caso es mostrar y señalar la importancia de identificar correctamente los hallazgos radiológicos en métodos de estudios tales como la Resonancia Magnética para poder dar con un diagnóstico acertado de la Enfermedad de Huntington ya que con la ayuda de los hallazgos encontrados en las imágenes se pudo dar la impresión diagnóstica definitiva dando a conocer la importancia de realizar una buena anamnesis y correlacionarla con los resultados de las imágenes.

Este trabajo representa la importancia de una valoración imagenológica para así poder establecer un diagnóstico preciso y a la vez iniciar un tratamiento adecuado el cual ayude a controlar los síntomas ya que al ser esta una enfermedad descrita como neurodegenerativa, evolutiva y con un final infortunado, es necesario identificar y conocer los síntomas que la caracterizan para así poder mejorar la calidad de vida del paciente.

## **CAPITULO II**

### **2. INFORME DEL CASO**

#### **2.1 DEFINICION DEL CASO**

##### **2.1.1 PRESENTACION DEL CASO**

Paciente de sexo femenino de 55 años de edad, acude a consulta con retraso mental, cefaleas constantes aun con medicación, cuadro de ansiedad, temblor mínimo, marcha arrastrando pies, caídas constantes.

**Edad:** 55 años

**Sexo:** Femenino

**Lugar de nacimiento:** Pichincha

#### **Motivo De Consulta**

Cefaleas

Ansiedad

#### **Antecedentes Familiares**

**Padre:** Fallecido a los 68 años a causa de enfermedad neurodegenerativa con aproximadamente 12 años de evolución en el que predominaban las alteraciones conductuales en forma de agresividad y alucinaciones.

**Madre:** Fallecida

**Hermana:** Aparentemente normal

#### **Antecedentes Personales**

Retraso Mental

Irritabilidad

Alteraciones Motoras

Paciente de 55 años de edad, procedente de la ciudad de Pichincha de la provincia de Manabí, acude a cita médica llevada por su familiar este nos refiere que la paciente comenzó hace aproximadamente 8 meses presentando movimientos involuntarios en extremidades causándole caídas frecuentes, así mismo nos indica que sufre de constantes cefaleas las cuales no cesan con medicación.

La paciente en los últimos dos meses presento cambios del estado de ánimo, se mostraba apática, con escaso interés en mantener sus tareas ocupacionales diarias, con tendencia a irritabilidad y comportamientos agresivos.

Dado a los diferentes signos y síntomas clínicos el doctor especialista manda a realizar estudios imagen lógicos de Resonancia Magnética bajo la sospecha de enfermedad neurodegenerativa

### **RESONANCIA MAGNETICA DE CEREBRO SIMPLE.**

#### **Hallazgos:**

Sistema Ventricular: Normal para la edad.

Cisternas basales: Normal.

Parénquima cerebral: Se observa hiperintensidad de putamen y cabeza del caudado en secuencia FLAIR y T2 (verse en los anexos #1 imagen a), hipointenso en T1, sin restricción en la difusión. Atrofia del núcleo caudado con índice intercaudado/Distancia tabla interna de 0,18, relación cuernos frontales/intercaudado de 1,6(verse en el anexo #3 imagen a).

No se observa alteraciones en secuencia de susceptibilidad.

Cerebelo: Normal.

Tallo cerebral: Normal.

Calota craneal: Normal.

Sistema vascular: No valorable

Senos paranasales y celdas aéreas mastoideas: Normal.

Orbitas visualizadas: Normal.

Silla turca: Normal.

Base de cráneo: Normal.

Impresión diagnóstica:

Signos de enfermedad neurodegenerativa de SNC. Impresiona sugestivo de Enfermedad de Huntington.

Comentario: Correlacionar con la clínica a considerar otras patologías en diagnóstico diferencial.

Se interpreta el caso como Enfermedad de Corea de Huntington. A la paciente se le da tratamiento farmacológico para controlar los síntomas de la enfermedad, así como también se le brindara tratamiento psicoterapéutico, fisioterapia y terapia del lenguaje para mejorar la calidad de vida de la paciente. Es derivada a consulta externa neurológica para controles anuales y evolución de la enfermedad.

### **2.1.2 Ámbito de Estudio**

Para determinar el ámbito de estudio que es la Enfermedad de Huntington se ha tomado en cuenta la información recopilada de la anamnesis, examen físico, examen imagenológico del paciente; así como, sus signos – síntomas y manifestaciones imagenológicas, como protocolo idóneo para un buen diagnóstico.

### **2.1.3 Actores Implicados**

Los actores implicados en este caso clínico son: el paciente, que es el sujeto de estudio que padece la Enfermedad de Corea de Huntington ; el familiar quien es el que la acompaña en la cita médica quien aportó con información; el médico especialista que lo atiende en primera instancia y solicita el examen imagenológico; el licenciado que realizó el estudio y colaboró con las imágenes; el médico radiólogo que aportó con su informe radiológico que al corroborar con el cuadro clínico del paciente dan el diagnóstico.

### **2.1.4 Identificación del Problema**

La Enfermedad de Huntington es considerada de carácter genético, autosómica dominante por lo que tan solo con que el padre posea la patología esta será heredada al hijo y así sucesivamente. La prevalencia de la Enfermedad de Huntington es de 1 en 10mil personas, radica en una neurodegeneración evolutiva afectando tres áreas: motora, cognoscitiva y psiquiátrica. (Revista Cúpula 2015)

Por lo general los pacientes diagnosticados con Corea de Huntington presentan un deterioro progresivo en diferentes áreas encefálicas además muestran una serie de conductas anómalas en su motricidad, expresiones corporales y verbales, pero lo que más afecta en el paso del tiempo es la calidad de vida de individuos que sufran de esta patología. (Eddy & Rickards, 2013; Hubers et al., 2013; Hubers, Reederker, Giltay, Van Duijn & Van der Mast, 2012;; Pang & Hannan, 2013; Nance, 2007)

Se ha intentado descubrir una cura para la enfermedad desde el hallazgo de la falla genética causante de la Enfermedad de Huntington, pero esto no ha sido posible. En la actualidad, el tratamiento se enfoca en el control de los síntomas que se presentan con la enfermedad. (ARROYAVE P., RIVEROS M., ENFERMEDAD DE HUNTINGTON 2006) Desde el inicio de los síntomas hasta la muerte del paciente la perdurabilidad de la enfermedad es de unos 15-20 años. La duración de la enfermedad varía desde los 2 a los 43 años. La Enfermedad de Huntington es fatal a largo plazo. (Enfermedad de Huntington · Preguntas y respuestas 2009)

## **2.2 METODOLOGIA**

### **2.2.1 Lista de Preguntas**

¿Qué estudio imagenológico es idóneo en el diagnóstico de la Enfermedad de Corea de Huntington?

¿Cuáles son los otros métodos imagenológicos útiles para la detección de la Enfermedad de Huntington?

¿Cuál es el diagnóstico diferencial de la Enfermedad de Corea de Huntington?

### **2.2.2 Fuentes de Información**

En el presente trabajo de investigación se contó con la ayuda del licenciado en Radiología que colaboró con copias de las imágenes realizadas al paciente. El Médico Radiólogo encargado de revisar las imágenes y dar su informe. El Médico Especialista en Neurología que facilitó información de la patología. Historia clínica del paciente y los datos dados por familiares del paciente. Además, recibí información y guías de mi tutor en cada una de las revisiones para la realización de este trabajo.



### **2.2.3 Técnica para la recolección de Información**

Las técnicas que se utilizaron para la recolección de la información fueron: en primera instancia la observación que permitió recopilar los datos de la historia clínica del paciente desde el momento que fue atendido; entrevista con el médico que lo atendió y realizó la anamnesis del paciente, con el familiar del paciente; finalmente un conversatorio con el licenciado que realizó el examen de imagen y a su vez con el medico radiólogo que informó el estudio.

## **2.3 DIAGNOSTICO**

Al principio de la enfermedad los síntomas son tan difusos y muy poco visibles, lo cual es uno de los factores que dificulta la realización del diagnóstico en las primeras fases de la Enfermedad de Huntington. (Burgunder, Guttman, Perlman, Van Kammen & Goodman, 2011; Eddy, & Rickards, 2013; Reedeker, Van der Mast, Giltay, Roos & Van Duijn, 2012; Schapira, Olanow, Greenamyre & Bezard, 2014).

La Resonancia magnética es una exploración diagnostica ampliamente utilizada, la cual consiste en hacer una métrica de los átomos de hidrogeno liberados por el encéfalo, gracias a su localización por ondas de radio y por la producción de campos magnéticos. De esta forma, el examen nos da imágenes en un monitor sobre los tejidos o masas corporales observadas, dando la probabilidad de localizar el daño provocado por la Enfermedad de Huntington. Otro examen diagnóstico utilizado es la Tomografía Axial Computarizada, este es un procedimiento basado en Rayos X, que nos da la posibilidad de contar con imanes altamente especializadas y definidas, de la zona encefálicas que se busca analizar, facilitando datos basados en imágenes tridimensionales de estructuras y órganos vitales comprometidos con la Enfermedad de Huntington. (Giralt, Carretón, Lao-Peregrín, Martín & Alberch, 2011; Zeef et al., 2012)

También contamos con la Tomografía por Emisión de Positrones (PET), es un examen diagnóstico el cual nos permite observar el interior del organismo, en este caso, el interior de la masa encefálica del paciente. Este procedimiento utiliza cantidades muy pequeñas de material radioactivo conocido también como marcadores, estos marcadores se los administran vía intravenosa para luego ser detectados por un scanner capaz de producir imágenes tridimensionales, permitiendo al médico especialista en neurología e imagenología tener datos específicos de las zonas que se vinculan estrechamente a la presencia de la Corea de Huntington. El reconocimiento de las antecedentes familiares es imprescindible realizarlo de manera minuciosa, pues este componente nos va a permitir reconocer la conexión o vinculación

por consanguineidad, que pueda servir para aclarar la etiología de la Enfermedad de Huntington en el paciente. (Ille, Holl, Kap-fhammer, Reisinger & Schienle, 2011; Tyagi, Tyagi, Shekhar, Singh & Kori, 2010)

Como descubrimiento en la Resonancia Magnética estructural localizamos cambios en el volumen del estriado otras regiones cerebrales como tálamo, hipocampo, amígdala, hipotálamo, cerebelo y córtex frontal e insular, descubriendo la atrofia del caudado unos 11 años antes y del putamen 9 años antes del comienzo de la clínica, confirmándose incluso que el volumen del caudado puede diagnosticar la Enfermedad de Huntington 2 años antes de la presentación con una certeza del 100%. En la Resonancia Magnética funcional observamos anormalidades en la activación cerebral en respuesta a determinadas tareas cognitivas y motrices, descubriendo una disminución de la activación en el estriado, corteza occipital, parietal, frontal, somatomotora, insular, giro frontal medio y tálamo; así como un aumento de la activación de la corteza premotora suplementaria, giro frontal superior, lóbulo parietal inferior y en cíngulo anterior. También se ha localizado dicho aumento en hipocampo, posiblemente como compensación del caudado. (Actas Esp Psiquiatr 2010)

En las fases tempranas de la enfermedad el cambio estructural es relativamente específico, perjudicando precozmente el caudado y putamen. El daño de las funciones psicomotrices y ejecutivas, así como el desarrollo visuoespacial se manifiesta derivado de la patología en los ganglios basales, que suspende el proceso cognitivo normal mediante la modificación en los circuitos cortico, estriado, tálamo y corticales. (Actas Esp Psiquiatr 2010)

Una persona puede presentar síntomas tempranos en la Enfermedad de Huntington y todavía presentar un cerebro normal en un scanner. Las contracciones se pueden presentar en varias partes del cerebro especialmente en dos áreas llamadas núcleo caudado y putamen y un agrandamiento en los ventrículos. Estos cambios no significan necesariamente la presencia de la enfermedad, porque se pueden dar en otros trastornos. Cuando este examen se usa en conjunto con la historia familiar y la exploración neurológica, puede ser un mecanismo muy importante de diagnóstico. (Asociacion Corea De Huntington Española)

La orientación diagnóstica no es difícil cuando se manifiesta una clínica característica y una historia familiar positiva. Sin embargo, existen enfermedades fenotípicamente indistinguibles de la Enfermedad de Huntington, existen otras enfermedades con el aumento de tripletes CAG (como la atrofia dentorubropalidoestriada, la atrofia muscular espinobulbar y las ataxias espinocerebelosas), con las que comparte características de la neurodegeneración,

patrón de herencia dominante y fenómenos de anticipación genética. Es considerable recordar la elevada incidencia de alteraciones psiquiátricas y cognitivas en individuos con enfermedades cerebelosas degenerativas, lo que propone la colaboración del cerebelo en la modulación de las emociones y la cognición. También es necesario realizar el diagnóstico diferencial con la neuroacantocitosis, la discinesia tardía, el corea gravídico, el corea hipertiroides, la hemicorea vascular, el corea de Sydenham y el asociado a anticuerpos antifosfolípidos. (Actas Esp Psiquiatr 2010)

## BIBLIOGRAFIA

Brossman, B., Williams, J.K., Downing, N., Mills, J.A., & Paulsen, J.S. (2012). Development of the Huntington disease work function scale. *Journal of Occupational and Environmental Medicine*, 54 (10), 1300-1308.

Burgunder, J.M., Guttman, M., Perlman, S., Van Kammen, D.P., & Goodman, L.V. (2011). An international survey-based algorithm for the pharmacologic treatment of chorea in Huntington's disease. *Plos Currents Huntington Disease*, 2 (1), 1-20.

Camargo M. Castillo N. Fandiño J. Mateus A. Moreno M. (2017) Características del habla, el lenguaje y la deglución. *Rev. Fac. Med.* Vol. 65 No. 2

Cubo E. (2016) La enfermedad de Huntington. Un recorrido a través de la historia. *Servicio de Neurología, Hospital Universitario de Burgos, Burgos, España.* 4(4): 160-163

Eddy, C., & Rickards, H. (2013). Impact of cognitive and behavioural on quality of life in Huntington's disease. *Basal Ganglia*, 3, 123-126.

Giralt, A., Carretón, O., Lao-Peregrín, C., Martín, E., & Alberch, J. (2011). Conditional BDNF release under pathological conditions improves Huntington's disease pathology by delaying neuronal dysfunction. *Molecular Neurodegeneration*, 6 (71), 1-16.

Ille, R., Holl, A., Kapfhammer, H., Reisinger, & Schienle, A. (2011). Emotion recognition and experience in Huntington's disease: Is there a differential impairment *Psychiatry Research*, 188, 377-382.

Neri G., López M., Estrada I., Carrasco H., Coronel E., González H., et al (2016) Consenso Mexicano sobre el diagnóstico de la enfermedad de Huntington. Vol. 21, No. 1. México.

Raffelsbauer D. (2009) Enfermedad de Huntington Preguntas y respuestas. *European Huntington's disease Network.* Vol. 1

Reyes L. Yanez R. Lopez M. (2010) Enfermedad de Huntington juvenil: presentación de un caso y revisión bibliográfica. Instituto de Psiquiatría y Salud Mental Hospital Clínico San Carlos Madrid, España. 38(5):285-294

Rosales M. Barros P. (2008) Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington. Biología Molecular Y Medicina. Vol. 144 No. 3

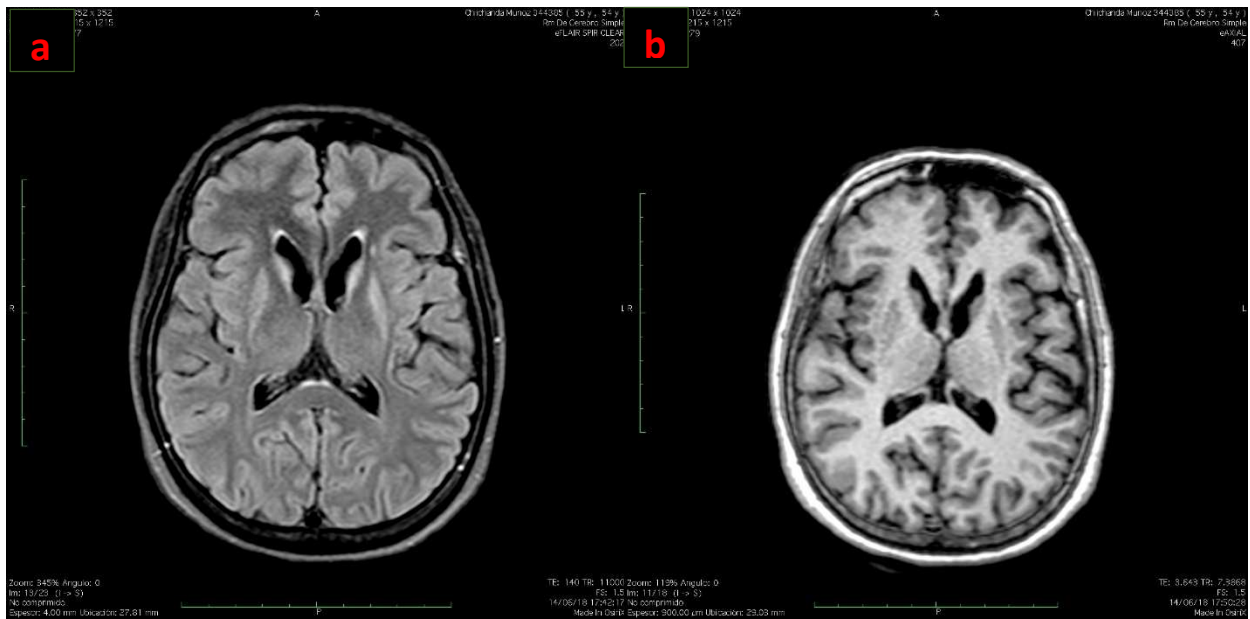
Shannon K. Hersch S. (2015) La Enfermedad de Huntington. Serie de Guías Familiares

Shedden Fernandes N. Camacho Cabrea A. (2015) Manifestaciones Psiquiátricas De La Enfermedad De Huntington. A Propósito De Un Caso. Revista Cúpula. Vol. 129 No. 1

Vidal C. (2017) Tratamiento Neuropsicológico en la Enfermedad de Huntington: Una revisión sistemática. Discapacidad Clínica Neurociencias. Vol. 4 No. 1 57-70

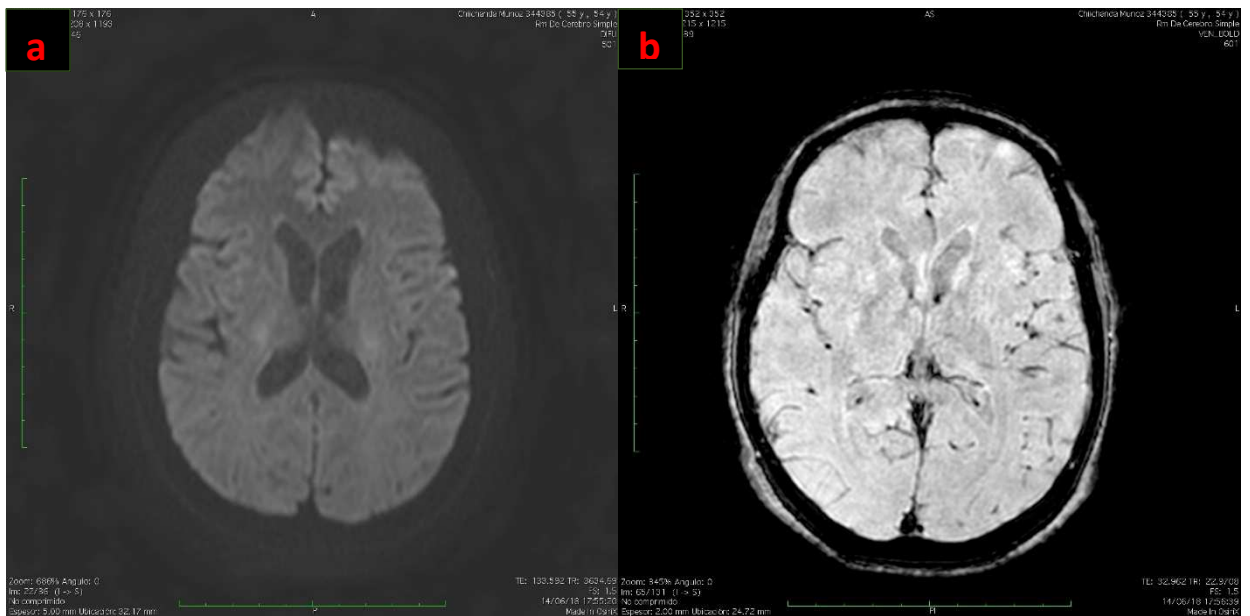
# ANEXOS

## Anexo #1



a) Resonancia Magnética Cerebral axial en secuencia T2 se observa hiperintensidad de putamen y cabeza del caudado b) Resonancia Magnética Cerebral axial en secuencia T1 se observa una atrofia cortico subcortical bilateral global de predominio anterior

## Anexo #2



a) Resonancia Magnética en difusión corte axial demuestra hiperintensidad en frontales mediales b) Resonancia Magnética en secuencia FLAIR se observa hiperintensidad del putamen y cabeza del caudado

### Anexo #3



a) Resonancia Magnética Cerebral axial secuencia T1 se observa atrofia del núcleo caudado con índice intercaudado/Distancia tabla interna de 0,18, relación cuernos frontales/intercaudado de 1,6.

### Anexo #4



a) Resonancia Magnética corte sagital en secuencia T1 se observa hipointensidad del núcleo caudado b) Resonancia Magnética en corte coronal en secuencia T1 se observa atrofia subcortical