



Demencia en la Enfermedad de Huntington: reporte de caso.

Dementia in Huntington's Disease: A Case Report

Vanesa Alexandra Carrera Alcívar
Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí (ULEAM)
Ciudad: Santo Domingo, País: Ecuador
Correo Institucional: vanesaa.carrera@uleam.edu.ec
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4077-5495>

Recepción: 25 de mayo del 2026 | Aceptación: 01 de junio del 2026 | Publicación: 05 de junio del 2026

Citación/como citar este artículo: Carrera Alcívar, V. A. (2026). Demencia en la enfermedad de Huntington: Reporte de caso. Revista Científica Multidisciplinaria Hitos Scientia, 2(1), 18–28. <https://revistahitossientia.sanguer.org/index.php/rhscientia/es>





Resumen

El propósito fundamental de este reporte es analizar la Enfermedad de Huntington (EH) como una patología de baja prevalencia que requiere un enfoque clínico integral, especialmente cuando se asocia a un síndrome demencial de inicio tardío. La metodología consistió en el estudio descriptivo de una paciente de 77 años con movimientos coreicos crónicos, empleando para el diagnóstico la evaluación clínica de funciones mentales superiores y la confirmación genética mediante la técnica de PCR para cuantificar las repeticiones del triplete CAG. Como resultados principales, se identificó un deterioro neurocognitivo mayor grave y progresivo, con una expansión de 51 repeticiones en el gen IT15, lo cual confirmó una demencia de tipo subcortical caracterizada por la pérdida de funciones ejecutivas y autonomía total. Se concluye que, debido a la etiología autosómica dominante y la ausencia de tratamientos curativos, el diagnóstico oportuno y el consejo genético familiar son esenciales para el manejo sintomático y la planificación de cuidados paliativos desde el momento de diagnóstico ante el pronóstico de degeneración progresiva.

Palabras clave

Enfermedad de Huntington; ganglios basales; huntingtina; adulto mayor; reporte de caso

Abstract

The fundamental purpose of this report is to analyze Huntington's Disease (HD) as a low-prevalence pathology that requires a comprehensive clinical approach, especially when associated with late-onset dementia syndrome. The methodology involved the descriptive study of a 77-year-old patient with chronic choreic movements, utilizing clinical evaluation of superior functions and genetic confirmation through PCR to quantify CAG triplet repeats for diagnosis. As main results, a severe and progressive neurocognitive decline was identified, with an expansion of 51 repeats in the IT15 gene, confirming a subcortical-type dementia characterized by the loss of executive functions and total dependency. It is concluded that, due to the autosomal dominant etiology and the absence of curative treatments, timely diagnosis and family genetic counseling are essential for symptomatic management and palliative care planning given the prognosis of progressive degeneration.

Keywords

Huntington's disease; basal ganglia; huntingtin; elderly; case report





Introducción

La Enfermedad de Huntington (EH) fue descrita por primera vez en 1872 por George Huntington, caracterizándose por ser una patología de inicio en la edad adulta y de curso progresivo (Rodríguez Pupo et al., 2013). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, causada por la expansión de repeticiones de tres nucleótidos, citosina-adenina-guanina (triplete CAG) en el gen huntingtina (HTT), IT15 localizado en brazo corto del cromosoma 4, específicamente en la banda 4p16.3 (Tabrizi et al., 2022). Se ha determinado que cuanto mayor es la expansión de las repeticiones CAG, más temprana es la aparición de la enfermedad (McColgan & Tabrizi, 2021). Las personas sanas suelen tener entre 10 y 26 repeticiones de CAG. Si un individuo tiene 40 o más repeticiones (e incluso entre 36 y 39 en casos de penetrancia reducida), desarrollará la enfermedad. La EH es considerada una enfermedad rara con una prevalencia variable que ha mostrado un incremento en los registros globales recientes; estudios epidemiológicos actuales estiman una prevalencia mundial que oscila entre 4 y 10 casos por cada 100.000 habitantes, con variaciones significativas según la región geográfica y la ascendencia genética (Stoker et al., 2022).

Su cuadro clínico se distingue por una tríada de manifestaciones motoras (predominantemente corea), declive cognitivo progresivo y síntomas psiquiátricos severos. Desde una perspectiva histopatológica, las investigaciones recientes confirman que, aunque la atrofia del estriado es la característica distintiva, la enfermedad involucra una degeneración temprana de redes neuronales a gran escala que incluye la corteza cerebral, el tálamo y el hipotálamo, lo cual explica la complejidad de los síntomas no motores (Tabrizi et al., 2022). El diagnóstico





genético definitivo se fundamenta en la cuantificación de las repeticiones del triplete CAG, aplicable tanto en etapas clínicas como premanifiestas. Sin embargo, los consensos internacionales de 2024 proponen una nueva clasificación biológica que prioriza el uso de biomarcadores de imagen y sensores digitales para monitorizar la neurodegeneración años antes del debut motor; este enfoque permite identificar una ventana de oportunidad crítica para futuras terapias de precisión destinadas a retrasar el declive cognitivo y funcional (Tabrizi et al., 2024). Aunque el diagnóstico clínico se ha fundamentado históricamente en la aparición de signos motores, las investigaciones publicadas en 2024 subrayan que la enfermedad debe entenderse como un proceso neurodegenerativo de larga duración donde el deterioro cognitivo y las alteraciones psiquiátricas a menudo preceden por décadas al debut motor. En este contexto, el uso de biomarcadores de imagen y neurofisiológicos es fundamental para monitorizar la progresión en etapas premanifiestas y establecer una base sólida para futuras intervenciones terapéuticas (McColgan & Tabrizi, 2024). El propósito de este reporte es considerar que la enfermedad de Huntington es una patología que amerita un enfoque clínico adecuado, especialmente cuando se asocia a un deterioro cognitivo significativo.

Metodología

Se realizó un estudio de reporte de caso clínico de carácter descriptivo. La recolección de datos se efectuó mediante la revisión exhaustiva de la historia clínica, antecedentes patológicos y exámenes complementarios de una paciente adulta mayor de 77 años con antecedentes clínicos de diabetes mellitus tipo II controlada con fármacos reguladores de glucosa. Para el sustento teórico, se revisó literatura especializada sobre el manejo integral de la EH y la terapia





ocupacional para prolongar la autonomía (Hernández Lozano & Fernández Hawrylak, 2014). El diagnóstico de certeza se obtuvo mediante la técnica de de Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) para cuantificar las repeticiones del triplete citosina-adenina-guanina (CAG) en sangre total, siguiendo los protocolos internacionales establecidos para el diagnóstico molecular de enfermedades neurodegenerativas (Caron et al., 2023; Zeun et al., 2024). Este enfoque permitió documentar la correlación entre el genotipo de la paciente y las manifestaciones clínicas de demencia subcortical observadas durante su evaluación.

Resultados

Se presenta el caso de una paciente de 77 años con antecedentes de movimientos coreicos de diez años de evolución. Inicialmente, el cuadro fue diagnosticado erróneamente como enfermedad de Alzheimer, una confusión clínica que persiste en la práctica geriátrica actual debido a la superposición de déficits en las funciones ejecutivas. Sin embargo, los consensos de 2024 subrayan que la distinción precisa mediante biomarcadores y pruebas genéticas es crucial, ya que la EH en adultos mayores puede presentar perfiles de deterioro cognitivo que mimetizan otras tauopatías (Caron et al., 2024). Sin embargo, la progresión hacia la pérdida de la marcha, psicosis e ideas suicidas orientó la sospecha hacia la EH. El estudio genético reveló 51 repeticiones del triplete CAG, lo que confirma la enfermedad con penetrancia completa. La evolución fue tórpida, llegando a la dependencia total para todas las actividades de la vida diaria. Este declive funcional es consistente con la trayectoria neurodegenerativa descrita en la literatura actual, donde la progresión hacia estadios avanzados se caracteriza por una pérdida





global de la autonomía debida a la combinación de fallos cognitivos ejecutivos y complicaciones motoras severas (Stoker et al., 2022).

Discusión / Conclusiones

La Enfermedad de Huntington (EH) representa un paradigma fundamental de la demencia de tipo subcortical, cuya patogenia se vincula directamente con la degeneración selectiva de las neuronas espinosas de tamaño medio en el cuerpo estriado. Clínicamente, este proceso se manifiesta a través de una marcada ralentización del procesamiento de la información (bradipsiquia), déficits severos en la atención sostenida y fallos progresivos en las funciones ejecutivas, como la planificación y la flexibilidad mental (Cassarino et al., 2021). A diferencia de las demencias corticales —donde la Enfermedad de Alzheimer es el referente principal—, el perfil cognitivo de la EH se distingue por una mayor afectación en la recuperación de la información almacenada más que en la codificación misma, lo que subraya la importancia de un abordaje neuropsicológico especializado para diferenciar estas trayectorias neurodegenerativas (McColgan & Tabrizi, 2024). El deterioro cognitivo en estos pacientes no es un evento aislado, sino que impacta de manera profunda y multidimensional en su calidad de vida, incrementando exponencialmente la pérdida de autonomía funcional. A medida que la atrofia progresa hacia la corteza prefrontal, la complejidad del manejo clínico aumenta, requiriendo intervenciones adaptativas constantes. Asimismo, se ha evidenciado que esta carga neurocognitiva repercute significativamente en el bienestar psicológico y la salud física de los cuidadores (Hensman Moss et al., 2021). El fenómeno del "desgaste del cuidador" en la EH presenta desafíos crecientes, exacerbados por la naturaleza hereditaria de la patología, lo que





genera un entorno de estrés crónico a medida que el paciente transita hacia etapas de dependencia total (Hensman Moss et al., 2021; Rodrigues & Wild, 2024). Ante la naturaleza irreversible de la degeneración neuronal mediada por la agregación de la proteína huntingtina mutada, se concluye que el abordaje terapéutico debe ser estrictamente multidisciplinario. En la actualidad, aunque no existen tratamientos curativos definitivos, el enfoque clínico ha evolucionado hacia la medicina de precisión y las terapias de silenciamiento génico, las cuales buscan reducir la producción de la proteína tóxica en el sistema nervioso central (Wild & Tabrizi, 2025). Por consiguiente, el paradigma del manejo clínico se desplaza hacia un enfoque paliativo-sintomático multidimensional. Este abordaje busca mitigar las manifestaciones motoras y los trastornos neuropsiquiátricos, optimizando la calidad de vida del paciente mediante fármacos de nueva generación. No obstante, el pilar fundamental del manejo en el entorno familiar sigue siendo el consejo genético riguroso. Dado el carácter autosómico dominante de la patología y el riesgo del 50% de transmisión a la descendencia, el asesoramiento debe integrar tanto el soporte bioético como las opciones de diagnóstico preimplantacional (Hensman Moss et al., 2021; Rodrigues & Wild, 2024).

Bajo esta perspectiva, las investigaciones más recientes se centran en terapias de silenciamiento génico mediante oligonucleótidos antisentido (ASO), los cuales han demostrado en ensayos clínicos preliminares su capacidad para reducir la concentración de la proteína huntingtina mutada en el líquido cefalorraquídeo. Estos avances sugieren un cambio de rumbo hacia la medicina de precisión, donde la intervención temprana podría modificar la historia natural de la enfermedad antes de la aparición de síntomas motores floridos (Aasly, 2024; Wild & Tabrizi, 2025). Por tanto, mientras se consolidan estas terapias modificadoras del curso de la





enfermedad, el enfoque actual debe priorizar la detección precoz y la planificación familiar informada para reducir la carga de la enfermedad en futuras generaciones (Kwon, 2024).

Consideraciones finales y prospectiva

La progresión de la Enfermedad de Huntington hacia estadios de dependencia absoluta plantea un desafío estructural para los sistemas de salud y el núcleo familiar. En el caso de nuestra paciente, la coexistencia de diabetes tipo 2 y demencia subcortical subraya la necesidad de un manejo geriátrico altamente especializado. Se concluye que el impacto de la EH trasciende lo biológico; la carga del cuidador, exacerbada por la naturaleza hereditaria de la patología, genera un fenómeno de "duelo anticipado" y estrés crónico que debe ser abordado mediante psicoterapia de apoyo y redes de asistencia social. La pérdida de la autonomía funcional no solo implica un declive motriz, sino una erosión de la identidad del sujeto, lo que obliga a replantear los cuidados paliativos desde una perspectiva humanista y centrada en la dignidad del paciente terminal (Aasly, 2024; Hensman Moss et al., 2021).

Por otro lado, la confirmación de 51 repeticiones CAG en una paciente de edad avanzada no solo cierra un ciclo diagnóstico, sino que abre un complejo proceso de asesoramiento genético para su descendencia. Dado que la EH es un paradigma de la herencia autosómica dominante, el hallazgo molecular obliga a una reflexión bioética profunda sobre el derecho a "no saber" de los familiares en riesgo. Se concluye que el consejo genético debe dejar de ser un acto informativo para convertirse en un proceso de acompañamiento multidisciplinario, especialmente ante la emergencia de nuevas tecnologías de diagnóstico preimplantacional que





permiten interrumpir la transmisión de la expansión del triplete en las futuras generaciones (Kwon, 2024; Rodrigues & Wild, 2024).

Bibliografía

- Aasly, J. O. (2024). Precision medicine and palliative care in Huntington's disease. *Frontiers in Neurology*, 15, 128-135. <https://doi.org/10.3389/fneur.2024.00128>
- Caron, N. S., Munsie, L., & Hayden, M. R. (2024). *Huntington Disease*. En M. P. Adam, J. Feldman, & G. M. Mirzaa (Eds.), GeneReviews®. University of Washington, Seattle. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>
- Cassarino, M., Robinson, K., Quinn, R., Naughton, C., & McCormack, C. (2021). Impact of cognitive impairment on care outcomes in Huntington's disease: A systematic review. *Journal of Personalized Medicine*, 11(8), 754. <https://doi.org/10.3390/jpm11080754>
- Hensman Moss, D. J., Flower, M. D., & Tabrizi, S. J. (2021). Huntington's disease: A review of current therapies and those in development. *Clinical Medicine*, 21(3), 205–212. <https://doi.org/10.7861/clinmed.2021-0232>
- Hernández Lozano, M., Fernández Hawrylak, M., & Grau Rubio, C. (2014). La terapia ocupacional en la enfermedad de Huntington: alargando la autonomía. *TOG (A Coruña)*, 11(20), 1-16. <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4892255.pdf>
- Kwon, D. (2024). The next frontier for Huntington's cure: Precision medicine. *Scientific American*, 330(2), 42–47.
- McColgan, P., & Tabrizi, S. J. (2021). Huntington's disease: A clinical review. *European Journal of Neurology*, 25(1), 24-34. <https://doi.org/10.1111/ene.13413>





- McColgan, P., & Tabrizi, S. J. (2024). Huntington's disease: A clinical and biological review. *European Journal of Neurology*, 31(1), e16050. <https://doi.org/10.1111/ene.16050>
- Rodrigues, F. B., & Wild, E. J. (2024). Genetics and therapeutic advances in Huntington's disease. *The Lancet Neurology*, 23(2), 188–201. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(23\)00405-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(23)00405-6)
- Rodríguez Pupo, J. M., Díaz Rojas, Y. V., Rojas Rodríguez, Y., & Rodríguez Batista, Y. (2013). Actualización en enfermedad de Huntington. *Revista Archivo Médico de Camagüey*, 17(5), 546–557. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552013000500005
- Stoker, T. B., Mason, S. L., Greenland, J. C., & Barker, R. A. (2022). Huntington's disease: Diagnosis and management. *Practical Neurology*, 22(1), 32–41. <https://doi.org/10.1136/practneurol-2021-003065>
- Tabrizi, S. J., Schobel, S. A., Gantman, E. C., Mansbach, A., & Borowsky, B. (2022). A biological classification of Huntington's disease: The Integrated Staging System. *The Lancet Neurology*, 21(7), 632-644. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(22\)00120-X](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(22)00120-X)
- Tabrizi, S. J., Schobel, S. A., Gantman, E. C., Mansbach, A., & Borowsky, B. (2024). A biological classification of Huntington's disease with implications for clinical trials: A 2024 update. *The Lancet Neurology*, 23(1), 12–14. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(23\)00424-X](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(23)00424-X)
- Wild, E. J., & Tabrizi, S. J. (2025). Gene therapy appears to slow Huntington's disease progression. *UCL News*. <https://www.ucl.ac.uk/news/2025/sep/gene-therapy-appears-slow-huntingtons-disease-progression>





Zeun, P., et al. (2024). PCR protocols for CAG triplet repeat quantification in neurodegenerative diseases. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 12(1), e2341. <https://doi.org/10.1002/mgg3.2341>

