

Reporte de Caso

Meza Cano María Elena ^{1,2}
García Talavera Verónica ²

¹ Hospital Metropolitano
"Bernardo Sepúlveda"
² Hospital San José - TEC de
Monterrey / ISSSTELEON

Enfermedad de Huntington variedad Westphal: Reporte de caso

Huntington disease Westphal variant: Case report

Resumen

Introducción: La Enfermedad de Huntington es un desorden neuropsiquiátrico raro con una prevalencia de 5 a 10 por 100,000 habitantes en la población Caucásica. Sin embargo existe la variedad juvenil Westphal que aparece entre los 10 y 20 años, que se manifiesta con síndrome Parkinsónico, crisis convulsivas mioclónicas y síntomas cerebelosos en ausencia de corea.

Reporte de caso: Una mujer de 16 años de edad con antecedentes de abuela paterna afecta de enfermedad de Huntington. Inicia su padecimiento seis años previos a su ingreso al presentar de manera insidiosa con falta de interacción con el medio, pobre concentración, inatención y dificultad para el aprendizaje de las actividades escolares. De manera intermitente manifestaba cambios en el comportamiento como irritabilidad y agresividad.

También presentó rigidez de músculos axiales, después de extremidades izquierdas, también bradicinecia en extremidades superiores. Posteriormente se detectó disartria hipocinetica y dificultad para la marcha presentando una marcha lenta con pasos cortos y disminución del braco. Se le realizó Resonancia Magnética de Encéfalo Contrastada en la cual se evidencio una notable perdida del volumen del núcleo caudado y putamen bilateral. Se envió análisis genético para el gen IT15 en el Cromosoma 4p16.3, en el cual se evidenciaron 75 repeticiones del codón CAG.

Palabras clave.

Enfermedad Huntington,
Variedad juvenil, Westphal.

Conclusion: Con el cuadro clínico antes descrito y el análisis genético del gen IT15 con 75 repeticiones del codón CAG, se concluyó en el diagnóstico de Enfermedad de Huntington Variedad Juvenil o Westphal. Se le inició tratamiento sintomático, con mejoría parcial de los síntomas.

Abstract

Background: Huntington disease is a rare neuropsychiatric disorder with a prevalence of 5-10 per 100,000 in the Caucasian population. There exist a variant called after Westphal, that appears between 10 and 20 years of age, manifesting as a rigid-akinetic syndrome, with myoclonic seizures and cerebellar symptoms in the absence of chorea.

Case report: A 16-year-old female with a family history of paternal grandmother with Huntington disease. At the age of 6 years she was diagnosed with attention deficit hyperactivity disorder that was treated only with psychological therapy. She presented an insidious course with lack of interaction with the environment, poor concentration, inattention and difficult with learning and school activities. She also presented stiffness in axial muscles, and then in left limbs, lastly the patient manifested bradykinesia. Subsequently hypokinetic dysarthria was evident

associated with a slow gait. A contrast-enhanced MRI demonstrated a significant bilateral loss of volume of the caudate and putamen nucleus. Genetic analysis showed 75 CAG repeats in the IT15 gene on the 4p16.3 chromosome.

Conclusion: With the clinical and genetic analysis of the IT15 gene we concluded with the diagnosis of Huntington disease Westphal variant. This case illustrates an infrequent presentation of the disease.

Keywords

Huntington disease, juvenile variant, Westphal variant.

Correspondencia:

Hospital San José - TEC de Monterrey /
Hospital Metropolitano "Bernardo Sepúlveda.
Misión San Jacinto 7955, Colonia Misión Santa Fe,
Guadalupe, Nuevo León, México.
Teléfono: 044 818 0196817
Correo electrónico: oksana_12@hotmail.com

Introducción

Se comenta el siguiente reporte de caso debido a la que es una enfermedad con baja prevalencia y características clínicas que podrían crear dudas diagnósticas y semejar a la Enfermedad de Parkinson juvenil.

La Enfermedad de Huntington es un desorden neuropsiquiátrico raro con una prevalencia de 5 a 10 por 100,000 habitantes en la población Caucásica.¹ La característica clínica distintiva es la presencia de movimientos coreiformes, además demencia y síntomas psiquiátricos. La edad de inicio habitual es de lo 35 a 45 años. Es heredada de manera autosómica dominante y se caracteriza por la presencia de mas de 38 repeticiones del codón CAG en el cromosoma 4p16.3 del gen IT15.

Sin embargo existe la variedad juvenil Westphal que aparece entre los 10 y 20 años, la cual se manifiesta con síndrome Parkinsoónico, crisis epilépticas mioclónicas y síntomas cerebelosos en ausencia de corea.² Esta variante solo representa el 10% de los casos de pacientes con Enfermedad de Huntington.³ Las anormalidades del comportamiento y las dificultades de aprendizaje son los síntomas iniciales. Los síntomas motores se manifiestan como un síndrome hipokinético, con bradicinecia y rigidez, la presencia de corea es raramente frecuente en la primera década de la vida, y puede aparecer en la segunda década de la vida. Puede presentar epilepsia de manera muy frecuente. Generalmente las repeticiones del codón CAG son mayores de 55 y en 75% de los casos juveniles el padre es el familiar afectado. Frecuentemente se presenta fenómeno de anticipación en estos pacientes.³

Caso Clínico

Mujer de 16 años de edad, con antecedentes de abuela paterna portadora de Enfermedad de Huntington. El resto de sus familiares no contaban con síntomas relacionados a la enfermedad previamente descrita.

A los 6 años de edad se le diagnosticó Trastorno del Espectro Autista que se trató con terapia psicológica.

Inicia su padecimiento seis años previos a su ingreso al presentar de manera insidiosa con falta de interacción con el medio, pobre concentración, inatención y dificultad para el aprendizaje de las actividades escolares. De manera intermitente manifestaba cambios en el comportamiento como irritabilidad y agresividad. También presentó rigidez de músculos axiales, después de extremidades izquierdas y bradicinecia en extremidades superiores.

Posteriormente se detectó disartria hipocinética y dificultad para la marcha presentando una marcha lenta con pasos cortos y disminución del braceo. Durante el curso de la enfermedad se inicio tratamiento con levodopa/Carbidopa con mejoría de los síntomas motores pero presentó efectos gastrointestinales debido a la terapia dopaminergica. Se ingresa a hospital para valoración y tratamiento.

La exploración física revelaba:

Hipomimia facial, posición en flexión del cuello y tronco. Se notaba alerta, orientada, inatenta, bradifrénica. Con disartria hipocinética e hipofonía.

Presentaba rigidez en las cuatro extremidades de predominio en el hemicuerpo izquierdo con signo de la rueda dentada bilateral. Sin datos de liberación piramidal. Se demostró bradicinecia de extremidades superiores. Camptocornia sin Síndrome de Pisa. Con perdida de los reflejos posturales. Temblor en reposo de 2 a 6 Hz, con fenómeno de reentrada presente. Reflejos de

liberación frontal bilateralmente. Sin signos de lesión cerebelosa. Marcha Parkinsonica.

Durante su estudio neurológico, se le realizó Resonancia Magnética de Encéfalo Contrastada en la cual se evidencio una notable perdida del volumen del núcleo caudado y putamen bilateral. Como se muestra en la *Figura 1 y 2*.

También se le solicitan niveles de Cerulopasmina encontrándose normales.

Se envió análisis genético para el gen IT15 en el Cromosoma 4p16.³, en el cual se evidenciaron 75 repeticiones del codón CAG, con lo cual se concluyó el diagnóstico definitivo.

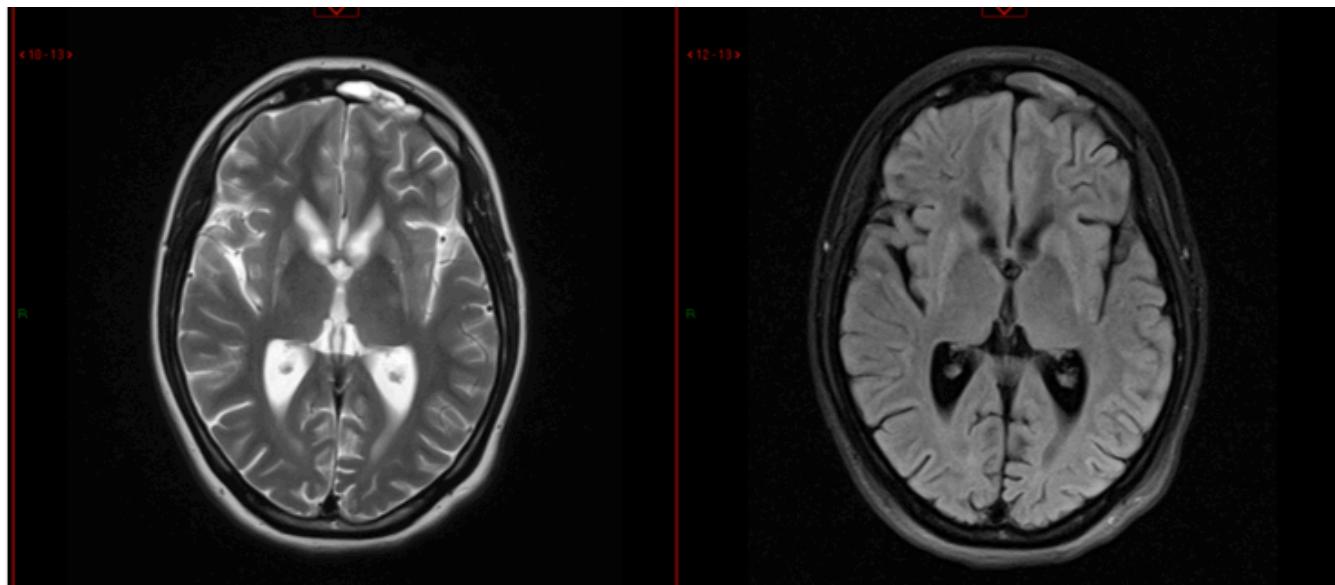


Figura 1. Se observan cortes axiales de Resonancia de encéfalo simple , (a) A la izquierda - T2, a la derecha FLAIR: disminución notable del volumen de núcleo lenticular y de la cabeza del caudado.

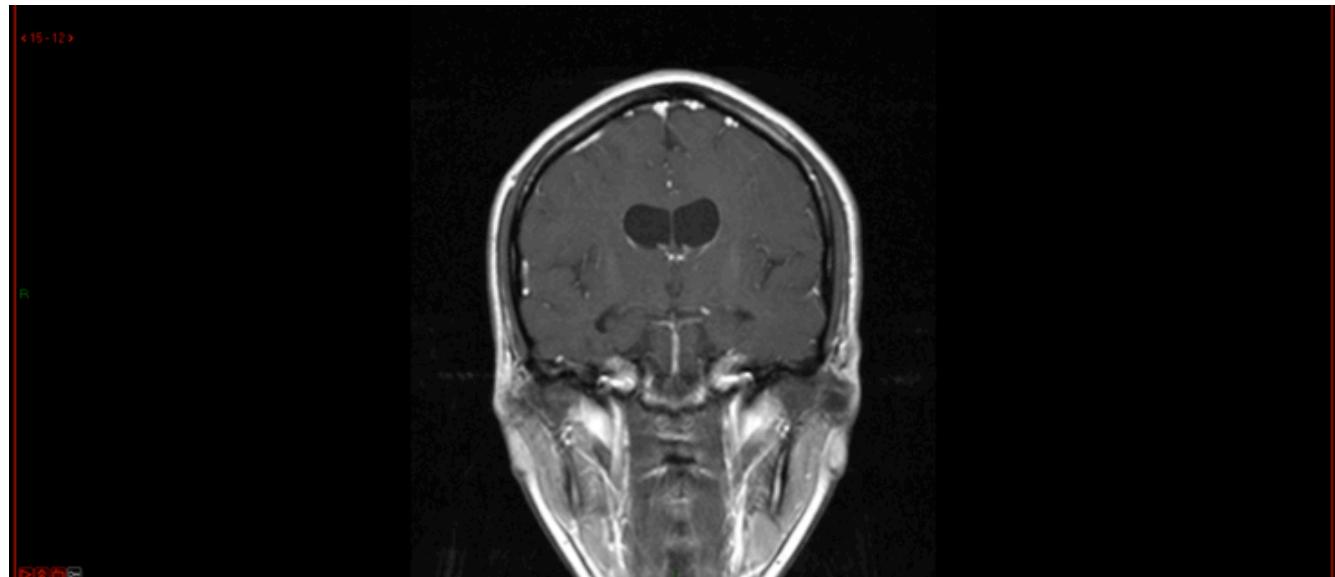


Figura 2. Se observa un corte coronal de Resonancia de encéfalo contrastada que presenta disminución notable del volumen de la cabeza del caudado bilateral, mostrando el signo "square shaped" de los ventrículos laterales.

Discusión

En este caso se demuestra una paciente joven con Síndrome Parkinsónico, el cual se presenta predominantemente en enfermedades como Enfermedad de Parkinson Juvenil específicamente las tipo 2 y 6, Enfermedad de Huntington Like tipo 2 y 4, Degeneración asociada a PKAN.⁴ Es importante conocer los diagnósticos diferenciales del Síndrome Parkinsónico en este grupo etáreo que ya el diagnóstico diferencial es muy amplio.

Se han reportado muy pocos casos de la variante juvenil de la Enfermedad de Huntington, el primero de ellos una mujer de 18 años que se presentó con predominancia de síntomas psiquiátricos, sin manifestaciones motoras, el diagnóstico también se llevó a cabo con la expansión de tripletes anormales en el gen IT15.³ El segundo caso reportado es una niña de 9 años de edad con epilepsia mioclónica

progresiva, con historia familiar de Enfermedad de Huntington, el diagnóstico igualmente se llevó a cabo mediante la expansión de tripletes que en este caso fue de 115 repeticiones.⁵ El caso actual se presentó con síntomas motores y alteraciones neuropsiquiátricas. Una parte fundamental para sospechar el diagnóstico es la historia familiar de Enfermedad de Huntington. Es de notable importancia conocer la variabilidad clínica de esta enfermedad, para realizar la correlación genética y así poder llegar al diagnóstico definitivo.

Por el momento no se ha reportado tratamiento modificador de la progresión de la enfermedad, únicamente se indica tratamiento sintomático, en este caso se recomienda el uso de agonistas dopamínergicos.

Conclusión

Con el cuadro clínico antes descrito y el análisis genético del gen IT15 en el cromosoma 4p16.³ con 75 repeticiones del codón CAG, se concluyó en el diagnóstico de Enfermedad de Huntington Variedad Juvenil o Westphal. Se le inició tratamiento sintomático con agonistas dopamínergicos, con mejoría parcial de los síntomas.

Referencias

1. Roos R. Huntington's Disease: a clinical review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2010, 5:40.
2. Reyes M, Yañez R, Lopez-Ibor M. Juvenile Huntington Disease: a case report and literature review. *Actas Esp Psiquiatr* 2010, 38(5):285-294.
3. Oliver W, Quarrel W, Nance M, Nopoulos P, Paulsen J, Smith J. et.al. Managing juvenile Huntington's Disease. *Neurodegener Dis Manag*. 2013 June 1:3(3).
4. Scheneider S, Walker R, Bhatia K. The Huntington's disease like síndromes: what to consider in patients with a negative Huntington's disease gene test. *Nature*. Sept 2007, 3(7): 517-525.
5. Gambardella A, et.al. Juvenile Huntington's disease presenting as progressive myoclonic epilepsy. *Neurology*. 2001 Aug 28;57(4):708-11.