Qué es la enfermedad de Huntington?

La Enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno cerebral hereditario que resulta en la pérdida progresiva tanto de las facultades mentales y como del control físico. Los síntomas aparecen generalmente entre las edades de 30 a 50, y empeoran durante un período de 10 a 25 años. En última instancia, la persona debilitada sucumbe a la insuficiencia cardiaca, neumonía u otras complicaciones.

Toda persona tiene el gen de la EH, pero son los individuos que heredan la expansión del gen que desarrollarán la EH y quizás lo pasaran a cada uno de sus hijos.

Toda persona que hereda el gen expandido de la EH eventualmente desarrollará la enfermedad.

En la actualidad, no existe un tratamiento efectivo o cura. Aunque los medicamentos pueden aliviar algunos síntomas, las investigaciones tienen aún que encontrar la forma de frenar la progresión mortal de la EH.

Los estimados actuales son que 1 de cada 10,000 estadounidenses tienen la EH y más de 250,000 están en riesgo de haberla heredado de uno de sus padres. Una vez se pensó que era una enfermedad poco común, ahora la EH es considerada una de las enfermedades hereditarias más comunes.

Con el tiempo, la EH afecta la capacidad del individuo a razonar, caminar y hablar.

Las síntomas incluyen:

- Cambios en la personalidad, de humor y depresión
- El olvido y el deterioro del juicio
- Marcha inestable y movimientos involuntarios
- Dificultad en el habla y dificultad para tragar.

Descargo de responsabilidad
La Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington (Huntington's Disease Society of America, HDSA por sus siglas en ingles) no promueve, endosa o recomienda ningún tratamiento o terapia mencionados aquí. El lector debe consultar a un médico o a otro profesional de la salud para recomendaciones adecuadas, tratamiento o terapia.

Huntington's Disease Society of America
www.hdsa.org (800) 345-HDSA
Ayuda para hoy, Esperanza para el mañana

Datos Rápidos **sobre la EH**

Huntington's Disease Society of America

El alcance de la EH

Aproximadamente 30,000 americanos tienen la EH, pero efectos devastadores de la enfermedad tocan a muchas más personas.

Dentro de una familia, varias generaciones pueden haber heredado la enfermedad. Aquellos en riesgo pueden experimentar un tremendo estrés por la incertidumbre y el sentido de la responsabilidad.

En la comunidad, la falta de conocimiento acerca de la EH puede detener el ofrecimiento de apoyo social y emocional a la familia, fomentando un aislamiento innecesario.

La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en ingles) tiene una red nacional que provee apoyo y referidos para individuos con la EH y sus familias.

La EH afecta a ambos sexos, a todas las razas y grupos étnicos alrededor del mundo.

La prueba genética de la EH

A los individuos se les puede hacer la prueba para el gen que causa la EH. La prueba se puede utilizar para confirmar un diagnóstico de la EH, pero también puede ser utilizado como una prueba de predicción antes de que aparezcan los síntomas.

La decisión de hacerse la prueba es muy personal y nunca debe tomarse de forma presurada forzada.

Algunas personas en riesgo para la EH sienten que es importante saber si son portadores del gen. Otros en última instancia deciden no hacerse la prueba.

Si bien el procedimiento en sí es simple, la decisión de someterse a la prueba no lo es. La HDSA recomienda que las personas que deseen someterse a una prueba presintomática para la EH debe hacerlo en uno de nuestros 21 Centros de Excelencia, o en un centro de pruebas con una entrenamiento específico para trabajar con la EH. La lista de estos centros de prueba está disponible en la HDSA.

Estas páginas pretenden ser una guía útil y breve para introducir la EH a las personas que nunca han oído hablar de la enfermedad y que quieren información sobre la misma. Para obtener copias adicionales de este folleto, por favor comuníquese con la oficina nacional de la HDSA al 800-345-HDSA.

¿Quién está en riesgo?

Cada hijo de un padre con la EH tiene un 50/50 de probabilidades de heredar el gen expandido que causa la enfermedad. Si el niño no ha heredado este gen expandido, él o ella nunca desarrollaran la enfermedad y no se la transmitirán a sus hijos.

La EH no salta generaciones, si uno no hereda el gen expandido, no lo puede transmitir.

Ley de No Discriminación por Información Genética de 2008 (GINA por sus siglas en ingles)

La Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA) protege a las personas contra la discriminación de las aseguradoras de salud y los empleadores en base a la información de su ADN.

Esta ley federal también permite a las personas a participar en estudios de investigación sin temor a que sus datos de ADN puedan ser usados en su contra por las aseguradoras de salud o en el lugar de trabajo.

Sin embargo, las protecciones de GINA no se extienden las pólizas de cuidado a largo plazo, discapacidad o de seguros de vida. Cualquier persona que contemple hacerse la prueba debe considerar en primer lugar la adición de una o más de estos tipos de pólizas antes de iniciar el proceso de la prueba.

Defensa

Cuando La ley de igualdad de la enfermedad de Huntington, sea aprobada, mejorara la vida de las personas que enfrentan la EH. Únase a los miles de defensores de la HDSA en todo el país para promover la causa de la EH en los pasillos del Congreso. Obtenga más información sobre la ley de igualdad de la enfermedad de Huntington en www.hdsa.org

Únase a nosotros en la lucha contra el EH

USTED puede ayudar a la HDSA en nuestros esfuerzos para poner fin a la EH y proporcionar recursos a los que deben enfrentarse a esta enfermedad todos los días. Se necesitan tanto fondos como voluntarios. Póngase en contacto con la Oficina Nacional de la HDSA para encontrar como USTED puede ayudar.

¿El fin de la EH?

En 1993, los investigadores identificaron el gen que causa la EH. Desde entonces, la investigación se ha movido rápidamente hacia el desarrollo de tratamientos y, en última instancia, la cura. La HDSA apoya los objetivos de la investigación clínica y básica en las principales instalaciones de investigación a nivel mundial.

Los estudios clínicos y observacionales son una forma importante de ayudar a mantener el impulso de la investigación de la EH y el movimiento de nuevas terapias potenciales a través del proceso de aprobación. Visita la sección de Investigación de la página web de la HDSA para obtener más información y para encontrar estudios en su área.

Hay oportunidades para que participen todos los miembros de la familia de la EH - los positivos al gen, los que están en riesgo, los negativos al gen, y los cuidadores.

La investigación mundial está trabajando para descifrar el misterio de la EH y encontrar la cura

Sobre la HDSA

La Sociedad Americana de la enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en ingles) es la mayor organización 501 (C) (3)voluntaria sin fines de lucro dedicada a mejorar las vidas de todos los afectados por la enfermedad de Huntington. Fue fundada en 1968 por Marjorie Guthrie, la esposa de la leyenda de la música popular Woody Guthrie quien perdió su batalla contra la EH. La Sociedad trabaja incansablemente para ofrecer servicios a la familia, defensa, educación y la investigación para proporcionar ayuda para el día de hoy y esperanza para el mañana para los más de 30,000 personas diagnosticadas con la EH y los 250,000 en riesgo en los Estados Unidos.

Dónde puede encontrar ayuda

No están solos frente a la EH. La HDSA ha desarrollado una red nacional que incluye 39 capítulos y filiales y 21 centros de excelencia que están listos para ayudarle referidos a recursos en su área. Para obtener más información, por favor visite **www.hdsa.org o llame al 1-800-345-HDSA**.