



# Neurology perspectives



## 19922 - Evolución clínica y neuropsicológica en portadores asintomáticos y sintomáticos de enfermedad de Huntington

Ortiz de Echevarría Valenzuela, A.<sup>1</sup>; Acera, M.<sup>1</sup>; Fernández, T.<sup>2</sup>; Tijero, B.<sup>2</sup>; Ruiz, M.<sup>2</sup>; Somme, J.<sup>3</sup>; Ruiz-Martínez, J.<sup>4</sup>; Gabilondo, A.<sup>5</sup>; M. Croitoru, I.<sup>5</sup>; Pardina, L.<sup>4</sup>; Ayo, N.<sup>2</sup>; Gabilondo, I.<sup>2</sup>; Gómez Esteban, J.<sup>2</sup>; del Pino, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Grupo de Enfermedades Neurodegenerativas. Biocruces Bizkaia Health Research Institute; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Araba; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar longitudinalmente la función motora y cognitiva en portadores asintomáticos, sintomáticos y con penetrancia incompleta de enfermedad de Huntington (EH).

**Material y métodos:** Se evaluaron basal y longitudinalmente (12 meses) a 104 portadores de EH (40 asintomáticos, 30 sintomáticos [ 5 años evolución] y 6 con penetrancia incompleta). Se evaluó la función motora (UHDRS), el estado cognitivo general (MoCA), fluidez verbal, funciones ejecutivas, memoria visual, habilidades visuoespaciales, atención visual y velocidad de procesamiento/percepción visual. Se realizaron medidas repetidas intra e intergrupo y *post hoc* de Tukey.

**Resultados:** Se encontraron diferencias estadísticamente significativas a nivel longitudinal en la función motora y cognitiva entre grupos; los portadores > 5 años de evolución fueron los que presentaron mayor deterioro, seguidos de los portadores 5 años de evolución; en función motora ( $F = 5,52$ ;  $p = ,033$ ), memoria visual ( $F = 8,42$ ;  $p = ,014$ ), atención visual ( $F = 13,59$ ;  $p = ,004$ ) y velocidad de procesamiento/percepción visual ( $F = 22,51$ ;  $p = ,001$ ) en sintomáticos < 5 años de evolución; y en portadores con penetrancia incompleta en atención visual ( $F = 11,36$ ;  $p = ,043$ ).

**Conclusión:** Los portadores asintomáticos, sintomáticos y con penetrancia incompleta de EH presentaron mayor deterioro en todos los dominios evaluados a los 12 meses. La memoria visual, atención visual y velocidad de procesamiento/percepción visual fueron los dominios más afectados en portadores asintomáticos.