



# Neurology perspectives



## 20501 - ANÁLISIS SOCIODEMOGRÁFICO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN UNA PROVINCIA ESPAÑOLA

Restrepo Carvajal, L.; Martínez Fernández, I.; Cuenca Juan, F.; Azaña Sanz, A.; Segura Martín, T.; Fernández Valiente, M.; Redondo Peñas, I.; Palazón García, E.; Perona Moratalla, A.; Sánchez Honrubia, I.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria que se caracteriza por una afectación motora y cognitiva progresivas. Su herencia es autosómica dominante, ocurre por expansión de tripletes CAG y presenta anticipación genética. Los objetivos de este trabajo fueron describir y analizar variables sociodemográficas y clínicas de pacientes con EH en nuestro entorno y compararlas con pacientes afectados en otras áreas.

**Material y métodos:** Estudio observacional transversal con información de los pacientes diagnosticados de EH cuyo seguimiento se realizó en un hospital de tercer nivel. Se recogieron variables sociodemográficas y clínicas de la EH. Se clasificaron los pacientes en 2 subgrupos: pacientes con menor número de repeticiones de CAG ( $\leq$  cuartil 3) y pacientes con mayor número de repeticiones ( $>$  cuartil 3) y se compararon los resultados de las variables estudiadas entre los 2 subgrupos. El estudio estadístico ha sido realizado con R,  $p < 0,05$ .

**Resultados:** 30 pacientes, 16 hombres y 14 mujeres, con una mediana de edad de 54,12 años y una media de repeticiones de tripletes CAG de 45,15 tripletes. La prevalencia de 6,94 casos por 100.000 habitantes. Clínicamente 5 pacientes eran presintomáticos, 13 presentaban síntomas leves y 12 síntomas avanzados. Pacientes con mayor número de repeticiones iniciaban antes los síntomas y tenían menos descendencia.

**Conclusión:** La tasa de prevalencia en nuestra área fue mayor que la informada en otros estudios. La media de repeticiones de tripletes CAG fue similar a los datos obtenidos en otros territorios. El grupo de mayor gravedad tenían mayor número de repeticiones.