

## Corea de Huntington, Variedad Infantil

DR. ARNALDO ANTILLÓN SALAZAR\*

MARTA VARGAS GONZÁLEZ\*\*

George Huntington en su clásico ensayo "En Corea" en 1872 reconoció la entidad de la corea hereditaria, la cual fue llamada Corea de Huntington después de él. En su ensayo dice: "La corea hereditaria, como la llamaré, está confinada a ciertas y afortunadamente a pocas familias y ha sido transmitida a ellos, como una reliquia familiar de generaciones anteriores en el oscuro pasado. Aquellos en cuyas venas las semillas de la enfermedad son conocidas que existen con un reino de horror y no del todo aceptada, se refieren a ella como "ese disturbio". Es acompañada generalmente por todos los síntomas de la corea común. Excepto en casos graves, apenas se manifiesta hasta adulto o vida media y luego gradual pero en forma firme va aumentando, y a menudo empleando años en su desarrollo, hasta que el desventurado enfermo se está estremeciendo.

Hay tres peculiaridades en esta enfermedad:

1. — Su naturaleza hereditaria.
2. — Tendencia a insanidad y suicidio.
3. — Y manifestarse como una enfermedad grave solamente en la vida adulta".

Posteriormente abundante literatura ha sido desarrollada y algunas de sus originales observaciones han sido modificadas. Su naturaleza hereditaria permanece firmemente establecida y su transmisión mendeliana dominante ha sido confirmada. Esta enfermedad se presenta más comúnmente en adultos pero ha sido observada en niños.

*Los bien conocidos rasgos clínicos* de la enfermedad en adultos son demencia presenil asociada con movimientos coreiformes de los miembros y de la cara. Patológicamente hay atrofia del núcleo caudado, putamen y de la corteza frontal con escasez del globus pallidus.

El reconocimiento clínico de la enfermedad en niños puede ofrecer considerable dificultad porque los típicos movimientos coreiformes pueden estar ausentes y los síntomas que se presentan pueden ser hipokinesia, rigidez muscular, epilepsia, deterioro mental, dislalia, tremor parkinsoniano, convulsiones y signos cerebelosos.

---

\* Servicio de Neurología, Hospital San Juan de Dios.

\*\* Estudiante de Tercer año de Medicina.

En 20 casos de corea de Huntington juvenil reportados en la literatura anglo-americana desde 1925, la dislalia fue el síntoma más común. Se observó que ocurría tempranamente y en un pequeño número de casos precedía a los movimientos coreoatetósicos o a la rigidez. Sin embargo, la dislalia se presentó en todos los pacientes en quienes muecas involuntarias o movimientos coreoatetósicos de la cara y la lengua fueron clínicamente aparentes. La dislalia no parece tener relación con el grado de deterioro mental, el cual es un hallazgo prominente en la mayoría de los casos de la enfermedad. La dislalia se presentó en 7 de los 20 casos (35%) y posteriormente se presentó en otros 11 casos.

Movimientos coreoatetósicos se presentaron en 16 pacientes (80%).

Rigidez se presentó en el 65% de los pacientes. La rigidez tiende a progresar a un estado parkinsoniano generalizado. Cuando la rigidez fue severa los movimientos coreoatetósicos fueron mínimos o ausentes. Aproximadamente en una tercera parte de los pacientes la rigidez fue primero unilateral y luego se generalizó.

Síntomas cerebelosos se presentaron en el 50% de los pacientes siendo leves, aparecieron después que la enfermedad había progresado por algún tiempo.

Apraxia oculomotora ocurrió en 3 pacientes (15%), aparece raramente y es reportada sólo en la corea de Huntington juvenil.

Convulsiones se observaron en 35% de los pacientes, y fueron del tipo gran mal y difíciles de controlar con los usuales medicamentos anticonvulsivantes.

La edad a que se presenta, después de un período de normal desarrollo, varía de 3 a los 9 años de edad, siendo el promedio 5 años de edad. En el estudio de Bell de 460 casos 4 fueron sintomáticos antes de los 5 años de edad y entre los 5 y 9 años de edad.

Markham y Knox reportaron 7 casos con síntomas antes de los 10 años de edad. También notaron ellos que en aquellos niños en los cuales los síntomas aparecieron próximos a los 10 años de edad tienden a tener una evolución clínica más parecida a la de los adultos que aquellos en los cuales aparece en edades más tempranas.

La anatomía patológica encontrada en los casos de corea de Huntington juvenil es: bajo peso cerebral, conforme el curso de la enfermedad se alarga, mayor es el déficit del peso. Amplia degeneración. Moderada atrofia de las circunvoluciones lo cual refleja una pérdida neuronal isocortical y gliosis siendo más acentuada en el lóbulo frontal. Ventrículos dilatados. Gliosis y pérdida neuronal en la formación hipocámpica, sobre todo en el íleo de la fascia dentada. Atrofia de la división lateral del fornix, a veces la atrofia es de todo el fornix. La circunvolución subcallosa es anormal. Se presenta gliosis de la amígdala sin pérdida neuronal. Los ganglios basales son los más comprometidos, el cuerpo estriado es muy atrófico con severa pérdida de las pequeñas neuronas y astrogliosis permaneciendo algunas neuronas grandes; el grado de compromiso del núcleo caudado y el putamen es similar. El globus pallidus es el sitio de una amplia y severa astrogliosis con un número normal de neuronas, la gliosis fue más obvia en el segmento externo que en el interno. En cada globus pallidus se observa considerable cantidad de pigmento amarillo-café extraneuronal y periastrócítico. Además se observa amplia pérdida neuronal y gliosis del tálamo. La sustancia negra mantiene una población neuronal normal pero hay pérdida de la acumulación normal de melanina. El tegmento del

cerebro es marcadamente angosto. Los núcleos vestibulares medianos y lateral evidencian severa pérdida neuronal y astragliosis, habiendo leve pérdida neuronal y gliosis en los núcleos vestibulares superior y espinal. El cerebelo es muy atrófico con pérdida de las células de Purkinge mostrando además marcada depleción de la granulación celular; la capa molecular es angosta y es el sitio de abundante gliosis isomórfica, astrogliosis se presenta en la capa granular interna siendo además muy marcada en la sustancia blanca. El núcleo dentado muestra ligera pérdida neuronal.

Pocas anomalías se presentan en la médula espinal; reacción axonal con cromatolisis, hinchamiento y núcleo excéntrico en las células del cuerno anterior.

El sustrato anatómico de la rigidez es tentativamente asignado a la anomalía del globus pallidus.

#### Caso Reportado:

Elizabeth Méndez Jiménez, femenino de 13 años de edad, estudiado en el Hospital San Juan de Dios por movimientos coreicos. Tiene 9 hermanos: 3 muertos al nacer, 5 sanos. Una hermana de 9 años de edad, comenzó a presentar movimientos coreicos entre 6 y 7 años de edad. Padre y madre sanos. No hay antecedentes de corea por el lado paterno, sí los hay por el lado materno. Un tío materno inició movimientos coreicos a la edad de 10 años, presentando atrofia de las extremidades inferiores a los 18 años, falleció estando ya paralítico a los 33 años de edad.

Una tía materna inicia movimientos atetósicos de los dedos de ambas manos presentando posteriormente atrofia y parálisis de los músculos de ambas extremidades inferiores. Asimismo aqueja alteración de los movimientos de coordinación lo que indica daño cerebeloso. Actualmente a los 29 años de edad tiene un avanzado grado de deterioro mental.

El resto de ascendientes maternos, incluyendo abuelos no presentan alteración neurológica.

La paciente, producto de embarazo a término y parto eutósico, llevaba crecimiento y desarrollo psicomotor normal hasta el año y medio de edad, época en que la madre nota que la niña al adoptar la bipedestación ambas rodillas se proyectaban hacia la línea media del cuerpo, así como sus pies, siendo más notoria la desviación del pie derecho.

Logró aprender a caminar más no así a hablar, la madre refiere que siempre se ha expresado a base de monosílabos.

Los movimientos coreicos se inician a la edad de 5 años en que además tuvo tres episodios convulsivos con pérdida de conocimiento, pasados estos episodios convulsivos, los movimientos coreicos se acentuaron en forma importante.

Acude a la escuela a la edad de 8 años, meses después la abandonó por ser el blanco de las burlas de sus condiscípulas. A los 11 años de edad aprobó el primer grado y a los 12 el segundo.

Los datos de interés de la exploración física fueron: paciente desnutrida, encía superior hipertrófica con ausencia de los 4 incisivos, arco plantar derecho más prominente que el izquierdo.



Examen Neurológico:

En reposo y durante la marcha presenta movimientos coreicos en ambas extremidades superiores y en el tronco. Paciente con importante retraso mental, tímida, está la parte del tiempo deprimida y callada; mas cuando se le habla ríe constantemente, hay afecto inapropiado. Vocabulario muy escaso: se reduce a monosílabos muy mal pronunciados. Escribe palabras muy sencillas, no todas y mal. En cuanto a cálculo, éste se limita a la adición más elemental (ejm: 1+1). Sus dibujos no corresponden a la escolaridad alcanzada. Obedece a órdenes habladas pero no a las escritas ya que sólo puede leer palabras sencillas, aisladas. Carece de capacidad de abstracción sin embargo tiene una aceptable capacidad de juicio. Pares craneales normales. No hay nistagmus. Ausencia del anillo de Kayser-Fleischer al examen hecho con lámpara de hendidura. No hay atrofia muscular, fuerza y tonos musculares normales. Reflejos osteotendinosos dentro de lo normal. Sensibilidad normal. Movimientos de coordinación y pruebas de las habilidades estereognósicas dentro de los límites normales.

Examen de Laboratorio y Gabinete:

Los exámenes de laboratorio fueron normales excepto: colesterol 295 mgr%, SGO-T 63 unidades /ml, SGP-T 76 unidades /ml.

Se le practicaron dos exámenes de líquido cefalorraquídeo el 23 de enero de 1973 reportándose líquido claro, con 56 eritrocitos /mm<sup>3</sup>, 2 leucocitos /mm<sup>3</sup>, proteínas totales 10 mgr%, globulinas negativas, glucosa 40 mgr%, V.D.R.L. no reactivo, no se observaron microorganismos.

El otro examen fue realizado el 26 de abril de 1973, el líquido fue claro, con 2 eritrocitos /mm<sup>3</sup>, leucocitos 32/mm<sup>3</sup>, segmentados 5%, linfocitos 95%, eosinófilos 0%, proteínas totales 10 mgr%, V.D.R.L. no reactivo, no se observaron microorganismos.

Los cultivos de los líquidos cefalorraquídeos fueron negativos por piógenos.

Electroforesis de proteínas del líquido cefalorraquídeo fue normal.

Una electroforesis de suero con ceruloplasmina normal.

Radiografía de tórax normal.

Electroencefalograma y radiografía de cráneo sin alteraciones.

El neumoencefalograma mostró imágenes ventriculares simétricas y centrales, con una discreta dilatación sugestiva de atrofia subcortical, además hay gran cantidad de aire a nivel de la corteza sugestiva de atrofia cortical.

Fue tratada con reserpina 0.10 mgr. T.I.D.V.O., Fenobarbital 50 mgr. B.I.D.V.O. y diazepam 10 mgr. I.V.

## R E S U M E N

Niña con historia familiar de corea de Huntington en quien los movimientos se iniciaron a los 5 años de edad, evidencia de deterioro mental y anomalías del lenguaje.

El objeto de reportar este caso es porque la corea de Huntington es extremadamente rara en su variedad juvenil. Asumiendo que la incidencia de la enfermedad en la población en general es de 1 en 24.000, la condición es

excepcionalmente rara en niños, pero ha sido reportada en los Estados Unidos, Gran Bretaña y Europa. Revisada la literatura mundial disponible, entre 2.394 casos de corea de Huntington, la incidencia de la forma juvenil fue de menos del 1%.

#### S U M M A R Y

A young girl with a family history of Huntington's chorea, who began choreiform movements when she was five years old, mental deterioration and anomalies of the speech.

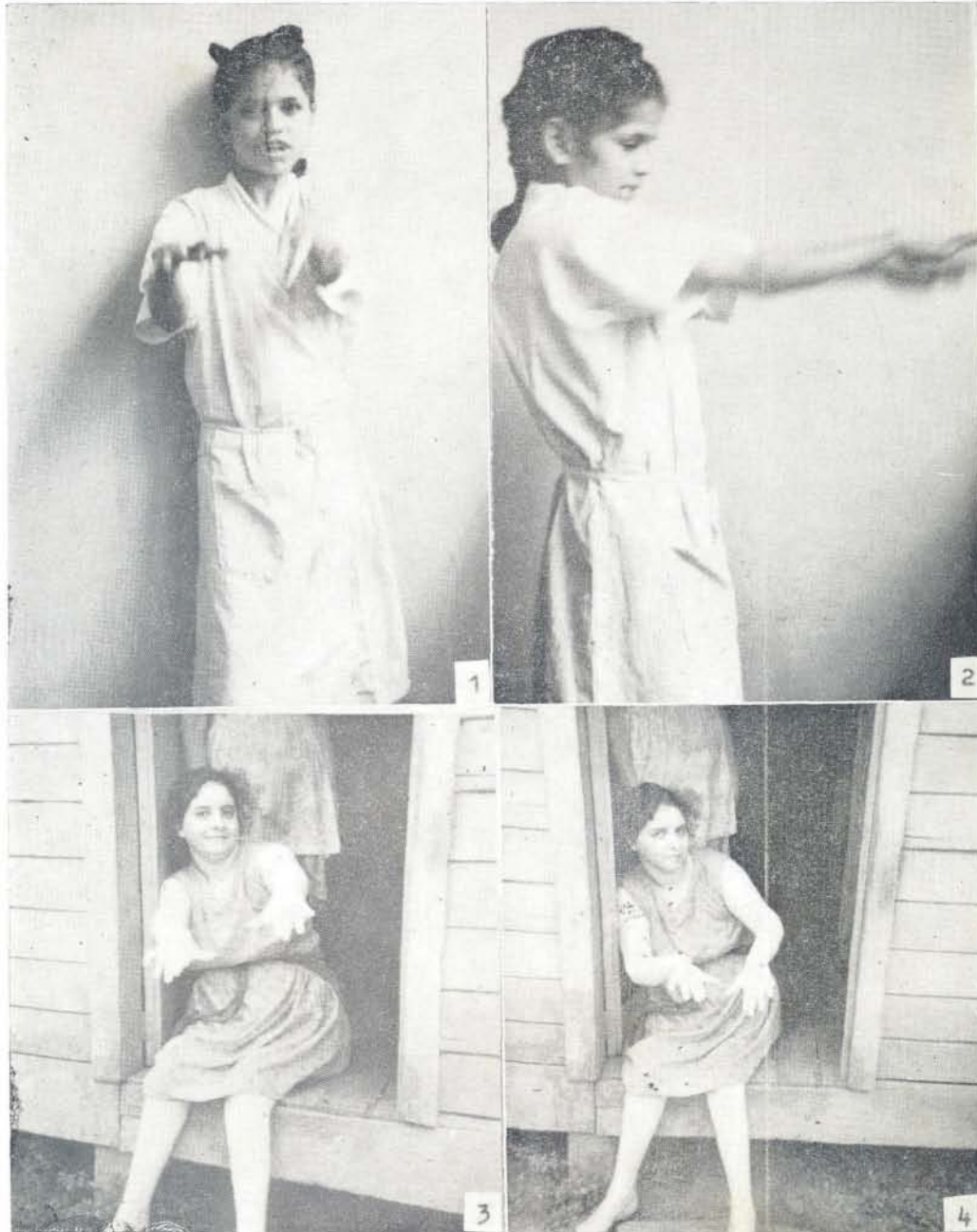
The object to report this case is because Huntington's chorea is extremely rare in its juvenile variety. Assuming that the incidence of the disease in the general population is of the order of 1 in 24,000, the condition must be exceedingly rare in children, but has been reported in the United States, Great Britain, and Europe. In a review of the world-wide literature available, in 2,394 cases of Huntington's chorea, the incidence of the juvenile form was below 1%.

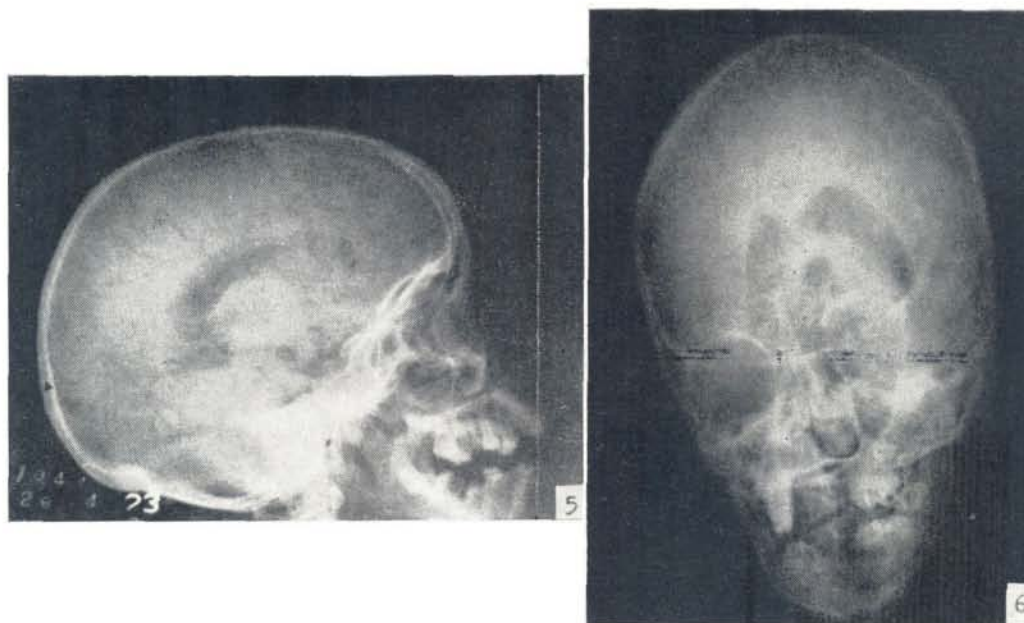
#### B I B L I O G R A F I A

- 1.—BYERS, R. K., AND DODGE, J. A.:  
Huntington's Chorea in Children. *Neurology* 17: 587-596, 1967.
- 2.—HANSOTIA, P., CLEELAND, C. S., AND CHUN, R.W.M.:  
Juvenile Huntington's Chorea. *Neurology* 18: 217-224, 1968.
- 3.—BYESS, R. K., GILLES, F. H., AND FUNG, C.:  
Huntington's disease in children *Neurology* 23: 561-569, 1973.

1 y 2: Paciente demostrando movimiento coreo atetósicos con la clásica mano de Warner.

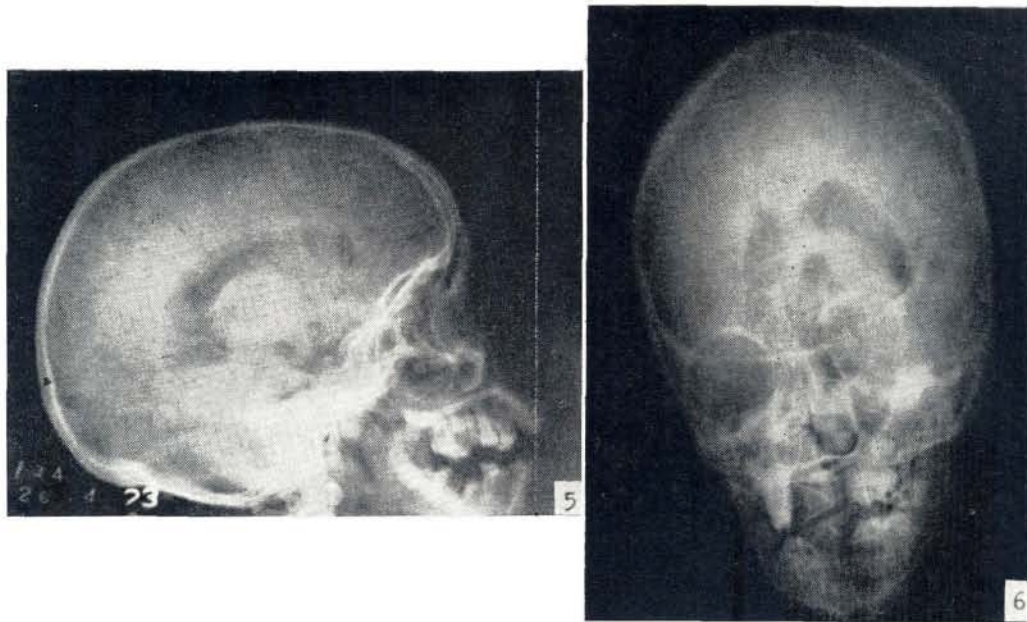
3 y 4: Tía de la paciente con igual demostración.



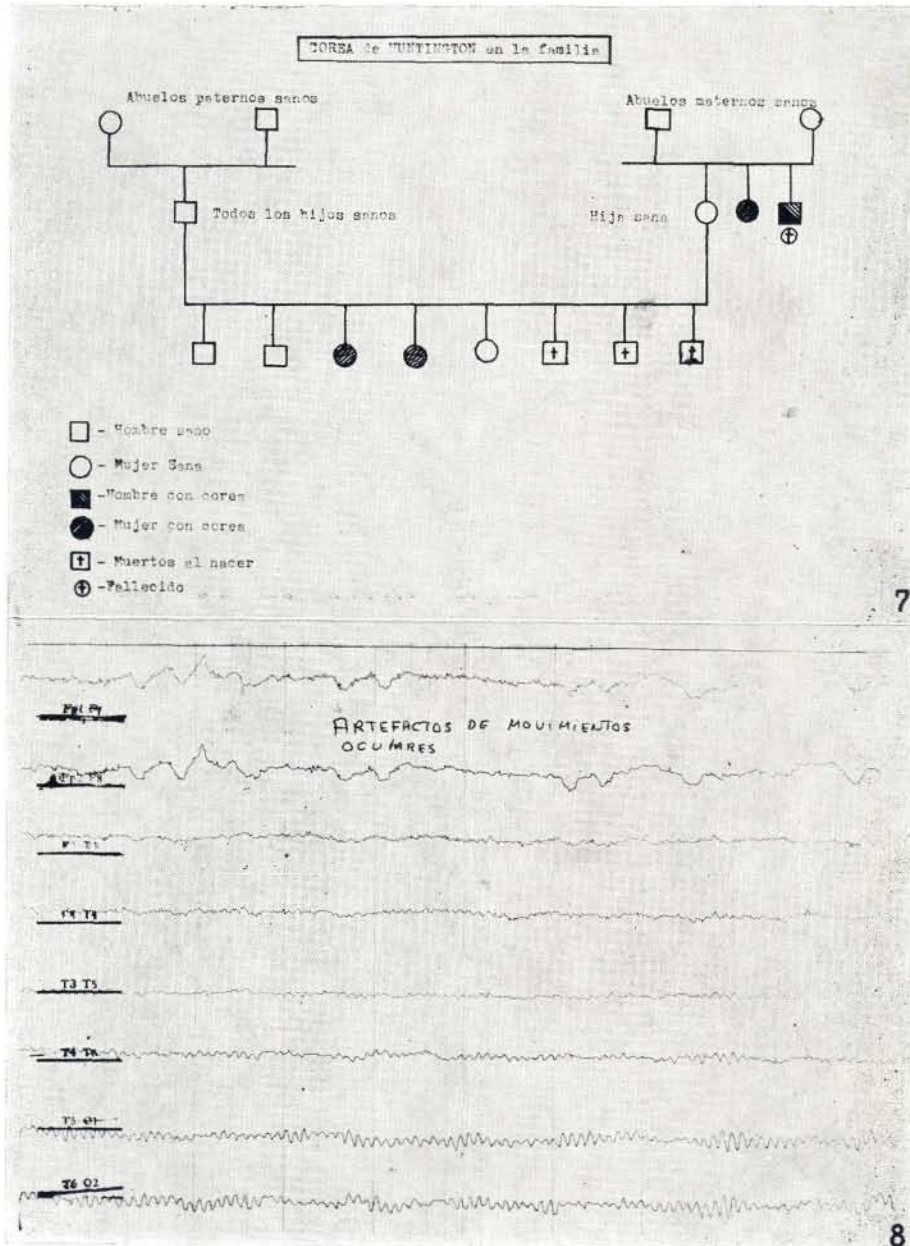


5 y 6: Neumocefalograma demostrando atrofia cortical y subcortical.



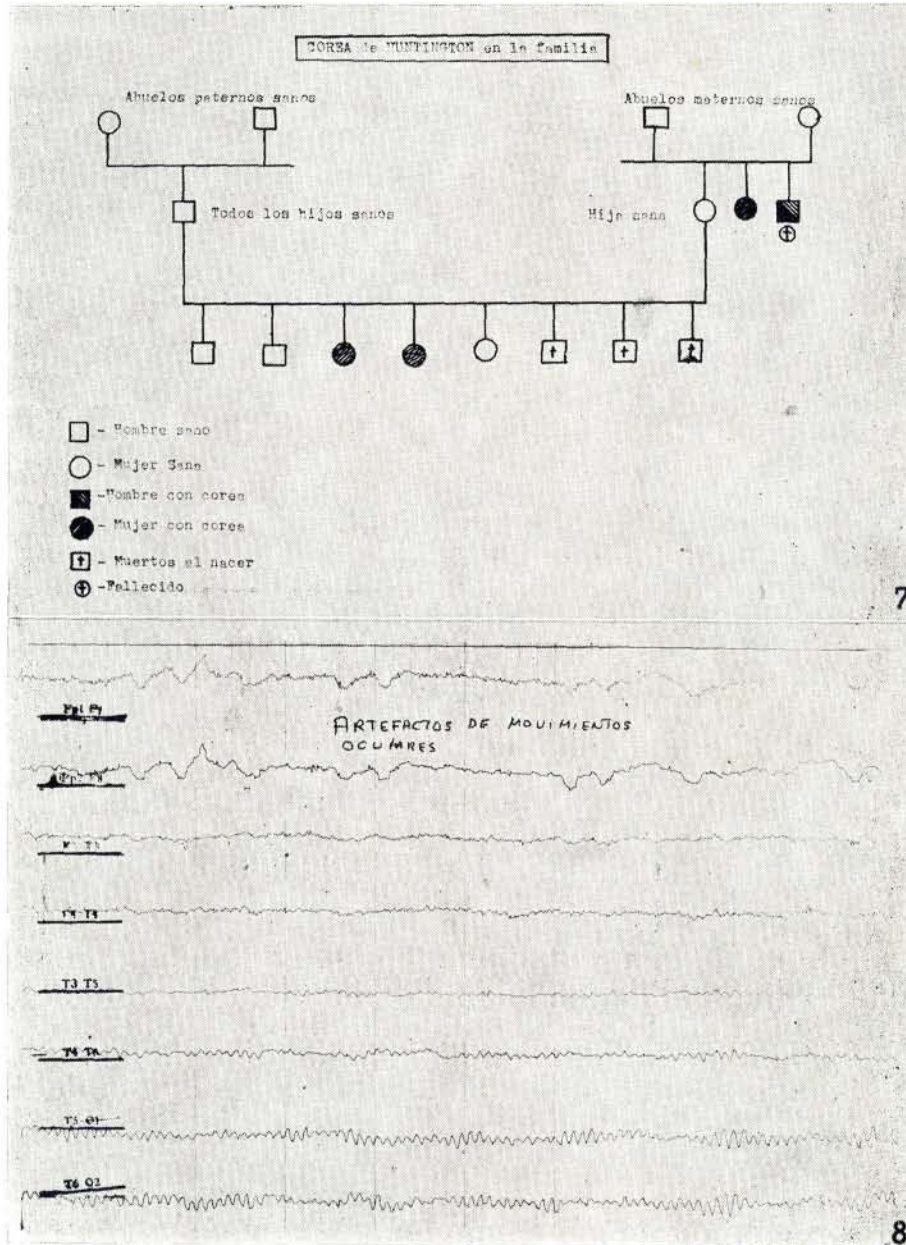


5 y 6: Neumocefalograma demostrando atrofia cortical y subcortical.



7: Diagrama generalizado de la paciente,

8: Electroencefalograma de la paciente interpretado como dentro de límites normales.



7: Diagrama generalizado de la paciente.

8: Electroencefalograma de la paciente interpretado como dentro de límites normales.