



## 18303 - ENFERMEDAD DE HUNTINGTON DE INICIO INFANTO-JUVENIL: UN DIFÍCIL DIAGNÓSTICO

Rodríguez López, A.<sup>1</sup>; Pérez Pérez, J.<sup>2</sup>; Olmedo Sauras, G.<sup>2</sup>; Martínez Horta, S.<sup>2</sup>; Pascual Sedano, B.<sup>2</sup>; Kulisevsky Bojarski, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Huntington (EH) de inicio infanto-juvenil suele presentar un fenotipo distinto a la EH de inicio en edad adulta, en la que predomina la corea y la distonía. Habitualmente es secundaria a la herencia de grandes expansiones por vía paterna, que pueden no haber manifestado la enfermedad, dificultando el diagnóstico.

**Material y métodos:** Descripción de caso clínico.

**Resultados:** Varón de 15 años, padre con suicidio consumado a los 30 años. A los 8 años presenta enfermedad de Perthes. A los 10 años comienza con torpeza motora, mal rendimiento escolar y alteración conductual. A los 15 años en la exploración presentaba cinesias enlentecidas y rigidez con distonía de predominio en hemicuerpo izquierdo. La valoración neuropsicológica objetivó un coeficiente intelectual bajo (WISC 85). El estudio de líquido cefalorraquídeo, metabolitos séricos y electroneurografía fueron normales. La RMN mostraba atrofia en ambos caudados y putámenes así como hiperintensidad en FLAIR e hipointensidad en SWAN. Ausencia de captación en el SPECT de 123-I-Ioflupano. Se realiza estudio genético que muestra dos alelos de 14 y 72 CAG en el gen huntintina, confirmando el diagnóstico de EH. El paciente presenta progresión con respuesta escasa a dosis altas de levodopa (UHDRS = 48), planteándose la cirugía de estimulación cerebral profunda.

**Conclusión:** La EH de inicio infanto-juvenil -variante Westphal- suele debutar con un síndrome rígido acinético y distonía. Su sospecha debe estar presente en todo cuadro de parkinsonismo de inicio en edad infanto-juvenil incluso en ausencia de antecedentes familiares. La RMN con atrofia e hiperintensidad de ganglios basales puede orientar el diagnóstico.