

21. *Ruschaupt, D. G. et al.*: Pulmonary atresia with aneurysmal systemic pulmonary arterial anastomosis. An angiographic study. *Am Heart J* 80: 396-400. 1970.
22. *Nihill, M. R. et al.*: Visualization of the pulmonary arteries in pseudotruncus by pulmonary vein wedge angiography. *Circulation* 58: 140-147. 1978.
23. *Krongrad, E. et al.*: Pulmonary atresia or severe stenosis and coronary artery to pulmonary artery fistula. *Circulation* 46: 1005-1012, 1972.
24. *Bharati, S. et al.*: Congenital pulmonary atresia with tricuspid insufficiency, Morphologic study. *Am J Cardiol* 40: 70-74, 1977.

Recibido: 4 de septiembre de 1982.

Aprobado: 29 de diciembre de 1982.

Dr. *Luis Roberto Llerena Rojas*
Instituto de Cardiología
y Cirugía Cardiovascular
17 y A. Vedado.
Ciudad de La Habana.

Diagnóstico y tratamiento de la corea de Huntington

Por el Dr.:

JORGE GARCIA TIGERA*

García Tigera, J.: *Diagnóstico y tratamiento de la corea de Huntington*. Rev Cub Med 22: 1, 1983.

Se analiza el cuadro clínico de la corea de Huntington, las investigaciones complementarias de diagnóstico, el diagnóstico diferencial, y se actualiza el tratamiento desde un punto de vista neurobioquímico.

INTRODUCCION

Esta enfermedad, también conocida con el nombre de mal de San Vito hereditario, fue descrita por *George Huntington* en el año de 1872. Se basó en una madre y su hija que presentaban una serie de alteraciones familiares caracterizadas por corea, deterioro mental progresivo y tendencias suicidas.¹⁻²⁰

* Especialista de I grado en Neurología. J' Sala de Neurología. Instituto de Neurología y Neurocirugía.

Comienza entre los 30 y 50 años. Su evolución es lenta y progresiva. La duración promedio es de 13 años, pero puede ser fatal a los 5 años o durar hasta los 30. Hay un ligero predominio del sexo masculino.

La herencia es autosómica dominante, aunque se han descrito casos esporádicos. Incidencia de 5 casos por 100 000 habitantes.

La sintomatología generalmente comienza por movimientos coreicos que predominan en la cara y en las porciones proximales de las extremidades; estos movimientos son desordenados, arrítmicos, bruscos, amplios, imprevistos, y no siempre simétricos; se manifiestan por muecas faciales, giros de la cabeza, protusión de la lengua, levantamiento de los hombros y movimientos de torsión del tronco y extremidades. En los estados más avanzados pueden aparecer movimientos más complejos y extensos, incluso atetoideos y distónicos de torsión.

Las alteraciones psíquicas comienzan por irritabilidad del carácter, pérdida de la atención y disminución de la memoria de fijación reciente! Más tarde sobrevienen pérdida de la autocrítica, trastornos del juicio, hasta llegar a la demencia completa. Es frecuente la tendencia al suicidio. Hay hipotonía muscular.

En los hallazgos anátomo-patológicos el cerebro muestra, usualmente, cierto grado de atrofia de las circunvoluciones frontales del núcleo caudado y putamen. Hay dilatación de los ventrículos laterales, específicamente del cuerno frontal. Puede haber cambios atrofíeos en el núcleo centro mediano del tálamo y en el núcleo dentado del cerebelo. El cuerpo caloso es usualmente delgado. La característica histológica esencial es la pérdida de las células nerviosas pequeñas en el núcleo caudado y putamen, asociada a cromatólisis, degeneración neurofibrilar, degeneración grasa y retracción de las dendritas, predominantemente en las capas tercera, quinta y sexta de la corteza cerebral frontal. Hay además proliferación glial.

Investigaciones complementarias de diagnóstico

Creatinina: Aumentada en la orina a consecuencia de la exagerada actividad muscular.

Neumoencefalograma, tomografía axial computerizada, o ambas: Dilatación de los cuernos frontales de los ventrículos laterales (atrofia de la cabeza del núcleo caudado) y de los surcos de la convexidad cerebral predominante a nivel frontal.

Diagnóstico diferencial

Con la *corea de Sydenham*, comienza en edad juvenil; presencia de infección reumática y de cardiopatía valvular; evolución más rápida y benigna; título de antiestreptolisinas elevado, no trastornos mentales; no antecedentes familiares.

R.C.M.
ENEBO-FEBBERO. 1983

Con la *corea vascular*, presentación en edades más tardías: ausencia de factor hereditario; localización del proceso; asociación de otros signos neurológicos; tendencia a ligeras mejorías espontáneas y falta de trastornos psíquicos acentuados.

Con las *coreas infecciosas*, antecedentes de sarampión, escarlatina viruela o fiebre tifoidea; comienzo brusco: evolución no progresiva; frecuentemente localizadas; ausencia de alteraciones mentales.

Con las *coreas tumorales*, ausencia de factor hereditario y de alteraciones mentales en los primeros estadios; asociación de otros signos neurológicos; evolución más rápida y localización del proceso.

Con la *enfermedad de Wilson* (degeneración hepatolenticular) presentación en edad más temprana; ausencia de cuadro demencial; presencia del anillo corneal de Kayser-Fleischer y de trastornos hepáticos y hematológicos característicos.

Con la enfermedad de *Jakob-Kreuzfeld*; ausencia de factor hereditario; evolución subaguda y mortal; presencia de otros signos neurológicos (piramidales, extrapiramidales, mioclonías, amiotrofias, etc.).

TRATAMIENTO

1. Consejo genético

No debe aconsejarse la procreación a los pacientes y familiares.

2. Psicofármacos^{2B~13fs,i,19}

2.1 *Haloperidol* (tab. 1,5 mg y amp. 5 mg). Dosis diaria: 10-20 mg. Mejora notablemente los movimientos coreicos y ejerce un rápido y eficaz control de la agitación y excitación. Acción antialucinatoria y antidelirante. Produce síntomas parkinsonianos, somnolencias, mareos, depresión y reacciones cutáneas.

2.2 *Clorpromacina* (tab. 25 y 100 mg; amp. 25 y 50 mg). Dosis diaria: 200-600 mg.

Por su acción antialucinatoria, antidelirante, antimaníaca y ansiolítica tiene indicación en algunos pacientes; en altas dosis mejora los movimientos coreicos, aunque mucho menos que el Haloperidol. Provoca hipotensión ortostática, discrasias sanguíneas, síntomas parkinsonianos, reacciones alérgicas y taquicardia.

2.3 *Trifluoperazina* (tab. 1.5 y 10 mg) (Stelazine). Dosis diaria 5-10 mg tres veces al día.

Tiene acción antipsicótica, antidelirante, antialucinatoria: mejora la ansiedad, la excitación y la agresividad. Se necesitan altas dosis para mejorar los movimientos

coreicos, y su efecto es menor que el del Haloperidol. Provoca somnolencia, reacciones dérmicas, xeroftalmia, debilidad muscular, parkinsonismo y distonías. Se puede asociar con el Haloperidol a veces con buenos resultados.

3. *Medicamentos con propiedades de neurotransmisor*

El análisis *postmortem* del tejido cerebral de estos pacientes ha mostrado una marcada reducción de las concentraciones del ácido gamma- aminobutírico (GABA) y de la enzima que interviene en su síntesis, la descarboxilasa del ácido glutámico; esto ha sido encontrado principalmente en el núcleo caudado, putamen, *globus pallidus* y en la *substantia nigra*. Otros hallazgos han sido los de una disminución de la enzima acetilcolina transferasa, que interviene en la síntesis de la acetilcolina, en el cuerpo estriado, así como una disminución de la sustancia P, en el *globus pallidus* y la *substantia nigra*.

Estas observaciones han resultado de mayor importancia, ya que abren nuevas vías de estudio y posibilidades de tratamiento para estos pacientes. Así, actualmente se están utilizando, aunque aún en fase experimental, los siguientes medicamentos:

Muscimol: Es un potente y selectivo excitador de los receptores del GABA.

Bromocriptine y *Apomorfina*: Estimulan directamente los receptores dopaminérgicos.

Levodopa: Precursor de la Dopamina.

Isoniacida: Inhibe la aminotransferasa del GABA (primera enzima en la cadena degradativa).

Valproato sódico: Interfiere con la degradación enzimática del GABA al inhibir la acción de la transaminasa y de la succinil-semialdehidos-hidrogenasa, e interfiere, además, la recaptación del GABA a nivel de la sinapsis.

Cloruro de colina: Aumenta el contenido de acetilcolina en el cerebro.

Los diferentes autores que han realizado estudios con estos medicamentos refieren que son de escaso valor terapéutico, de uso muy limitado, y algunos de ellos tienen severas reacciones secundarias a las dosis utilizadas.

4. *Cirugía estereotáxica*

De poca utilidad y resultados no satisfactorios.

SUMMARY

García Tígera, J. *Diagnosis and treatment of Huntington's chorea*. Rev Cub Med 20: 1, 1983.

Clinical picture, diagnosis complementary investigation and differential diagnosis of Huntington's chorea is analyzed, and from a neurobiochemical point of view treatment is brought up to date.

RÉSUMÉ

García Tígera, J. *Diagnostic et traitement de la chorée de Huntington*. Rev Cub Med 22: 1, 1983.

L'auteur analyse le tableau clinique de la chorée de Huntington, les recherches complémentaires de diagnostic, le diagnostic différentiel, et il met à jour le traitement du point de vue neurobiochimique.

BIBLIOGRAFIA

1. *Aquilonius, S. M.; S. A. Eckernas*: Choline therapy in Huntingtons chorea. Neurology (Minneap) 27: 887-889, 1977.
2. *Bachman, D. S. et al.*: Long-term treatment of juvenile Huntington's chorea with dipropylacetic acid. Neurology (Minneap) 27: 193-197, 1977.
3. *Bird, E. D.; L. L. Wersen*: Huntington's chorea: Post-mortem measurement of glutamic acid decarboxylase, choline acetyl transferase and dopamine in basal ganglia. Brain 97: 457-472, 1974.
4. *Bodechtel, G.*: Corea de Huntington. En: Diagnóstico diferencial de las enfermedades Neurológicas. Madrid, Editorial Paz Montalvo, 1967. Pp. 748-750.
5. *Enna, S. J. et al.*: Neurobiology and pharmacology of Huntngton's disease. Life Sei 20: 205-212, 1977.
6. *Gale, J. S. et al.*: Human brain substance P: Distribution in controls and Huntington's chorea. J Neurochem 30: 633-634, 1978.
7. *Greenfield, J. G.*: Huntington's chorea. In: Neuropathology. London, Edward Arnold Publishers, 1961. Pp. 502-507.
8. *Kartzinel, R. et al.*: Bromocriptine in Huntington's chorea. Arch Neurol 33: 517-518, 1976.
9. *Lai, S. et al.*: Apomorphine, pimozide, L-Dopa, and the probenecid test in Huntington's chorea. Psychiatr. Neurol Neurochir 76: 113-117, 1973.
10. *Loeb, C. et al.*: Levodopa and Huntington's chorea. J Neurol Neurosurg Psychiatry 39: 958-961, 1976.
11. *Loeb, C. et al.*: Bromocriptine and Dopaminergic funtion in Huntington's disease. Neurology 29: 730-734, 1979.
12. *Me Geer, P. L. et al.*: Choline acetylase and glutamic acid decarboxylase in Huntington's chorea. Neurology (Minneap) 23: 912-927, 1973.
13. *Plarce, I. et al.*: Valproate sodium in Huntington's chorea. Arch Neurol 34: 308-309, 1977.

14. *Perry, T. L. et al.*: Huntington's chorea: Deficiency of gamma aminobutyric acid in brain. *N Engl J Med* 288: 337-542, 1973.
15. *Perry, T. L. et al.*: Isoniazid therapy of Huntington's disease. *Neurology (Minneap)* 29: 370-375, 1979.
16. *Shoulson, I. et al.*: Huntington's disease: Treatment with dipropylacetic acid and gamma aminobutyric acid. *Neurology (Minneap)* 26: 61-63, 1976.
17. *Shoulson, I. et al.*: Huntington's disease: Treatment with Muscimol, a GABA-mimetic drug. *Ann Neurol* 4: 279-284, 1978.
18. *Stahl, IN. LP. D. Swanson*: Biochemical abnormalities in Huntington's chorea brains. *Neurology (Minneap)* 24: 813-819, 1974.
19. *Tolosa, E. S.: S. B. Sparber*: Apomorphine in Huntington's chorea. Clinical and theoretical considerations. *Life Sci* 15: 1371-1380, 1974.
20. *Urquhart, N. et al.*: GABA content and glutamic acid decarboxylase activity in brain of Huntington's chorea patients and control subjects. *J Neurgghem* 24: 1071-1075, 1975.

Recibido: 25 de agosto de 1982.

Aprobado: 12 de octubre de 1982.

Dr. *Jorge García Tigera*
Instituto de Neurología y Neurocirugía
Ciudad de La Habana.
29 y D Vedado

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE "ANTONIO LUACES". CIEGO DE AVILA

Amigdalectomía, apendicectomía y cáncer

Por los Dres.:

JOSE A. SANCHEZ PEROVANI* y BELLA A. GONZALEZ GONZALEZ**

Sánchez Perovani, J. A. y B. A. González González. *Amigdalectomía, apendicectomía y cáncer*. *Rev Cub Med* 22: 1, 1983.

Se analizaron 107 pacientes portadores de algún tipo de neoplasia, que habían sido sometidos a amigdalectomía o a apendicectomía. Se encontró que en el 21% de estos pacientes se había realizado una o ambas de estas intervenciones quirúrgicas. Se valoró la importancia de la defensa Inmunológica como uno de los factores que intervienen en la protección contra el establecimiento de los procesos neoplásicos y se propuso que la extirpación de órganos cuya función es desconocida, debe someterse a una mejor valoración.

*Especialista de I grado en Hematología.

** Especialista de I grado en Laboratorio Clínico.