



Asesoramiento genético en la Enfermedad de Huntington: desafíos actuales y direcciones futuras

Genetic counseling in Huntington's disease: current challenges and future directions

Lisette Estefanía Paredes Rodríguez ^{1*} 

Lizbeth Ivonne López Media ¹ 

María Ilusión Solís Sánchez ¹ 

¹Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Ambato, Ecuador

*Autor para la correspondencia: lissetteepr95@uniandes.edu.ec

Recibido: 22/11/2023

Aprobado: 09/12/2023

RESUMEN

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurológico de tipo autosómico dominante, causada por la repetición mayor de 39 del trinucleótido CAG en el gen HTT que codifica para la proteína huntingtina en el cromosoma 4 y afectación del gen IT 15. El objetivo de esta investigación radica en el análisis de la importancia del consejo genético en enfermedades neurodegenerativas, como la enfermedad de Huntington en mujeres entre los 20 a 25 años, mediante la descripción completa de los desafíos actuales y las direcciones futuras del asesoramiento genético este padecimiento, importante componente de su tratamiento. Las direcciones futuras en el asesoramiento genético de la EH incluyen el desarrollo de nuevas terapias e intervenciones que pueden mejorar la calidad de vida de los pacientes con EH, así como, el uso de la tecnología y la telemedicina para ampliar el acceso a los servicios de asesoramiento genético. Existe un amplio conocimiento sobre las bases moleculares de las enfermedades neurodegenerativas, gracias a ello se han podido diseñar exámenes que permiten identificar mutaciones específicas, las cuales son útiles para la confirmación de un diagnóstico en un paciente afectado, o con riesgo de ser portador; sin embargo, el diagnóstico

ABSTRACT

Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant neurological disorder caused by a CAG trinucleotide repeat greater than 39 in the HTT gene coding for the Huntington protein on chromosome 4 and involvement of the IT 15 gene. The aim of this research is to analyze the importance of genetic counseling in neurodegenerative diseases, such as Huntington's disease in women aged 20 to 25 years old, through the complete description of the current challenges and future directions of genetic counseling in this condition, an important component of its treatment. Future directions in HD genetic counseling include the development of new therapies and interventions that can improve the quality of life of HD patients, as well as the use of technology and telemedicine to expand access to genetic counseling services. There is extensive knowledge about the molecular basis of neurodegenerative diseases, thanks to which it has been possible to design tests that allow the identification of specific mutations, which are useful for the confirmation of a diagnosis in an affected patient, or at risk of being a carrier. However, genetic diagnosis in neurodegenerative diseases is not used for specific treatments. This contributes to improve the patient's quality of life.

Keywords: Huntington's disease, genetic counseling, CAG

genético en las enfermedades neurodegenerativas no triplet se emplea para tratamientos específicos. Lo anterior contribuye a mejorar la calidad de vida del paciente.

Palabras clave: enfermedad de Huntington, asesoría genética, triplete CAG

Introducción

La enfermedad de Huntington es una patología de herencia dominante, siendo su principal afección la degeneración de los núcleos basales del encéfalo que progresa hasta la demencia y posterior muerte del paciente; esta patología es de evolución lenta, por lo general se pueden presentar síntomas en edades de 35 a 50 años; por consiguiente, los genes afectados son transmitidos a otra generación donde existe la probabilidad de portadores asintomáticos.⁽¹⁾

Es un trastorno neurológico raro y progresivo, causado por una mutación genética que consiste en la degeneración de ciertas neuronas en el cerebro. La EH es un trastorno autosómico dominante, lo que significa que una persona con la mutación tiene un 50% de posibilidades de transmitirla a cada uno de sus hijos.⁽²⁾ Es causada por una repetición CAG expandida en el gen de la huntingtina y el número de repeticiones se correlaciona con la edad de inicio y la gravedad de los síntomas. Dada la complejidad de la afección y sus implicaciones potenciales para las personas y las familias, el asesoramiento genético es un componente esencial de la atención de la enfermedad de Huntington.⁽³⁾

Los síntomas iniciales aparecen con la perturbación de las emociones, posteriormente se le suman movimientos involuntarios de las extremidades y el rostro, además, se presentan signos de agitación.⁽⁴⁾ El deterioro del paciente avanza hasta la demencia, desde el punto de vista anatomopatológico existe muerte celular de un tipo de neuronas medianas denominadas neuronas espinosas medias; sin embargo, las neuronas grandes se conservan, las lesiones se observan en el cuerpo estriado, mientras que la corteza cerebral se mantiene intacta hasta una fase avanzada de la enfermedad, no obstante, la corteza cerebelosa no sufre daños morfológicos, por causa de que las lesiones se focalizan en el sistema extrapiramidal.⁽⁵⁾

Un factor que incide en la edad de aparición de las primeras manifestaciones clínicas es la cantidad de replicaciones de CAG, pues este factor a mayor número de repeticiones el inicio de la enfermedad será temprano, por lo que las pruebas genéticas son una clave para desarrollar a mayor profundidad una correlación, en esta patología de acuerdo con su evolución (que puede variar de una persona a otra).⁽⁶⁾

La enfermedad de Huntington (EH) es causada por una mutación y su impacto puede ser devastador.⁽⁷⁾ Los asesores genéticos se enfrentan a varios desafíos cuando brindan asesoramiento a personas y familias afectadas, incluida la profunda negación de la presencia de la EH en la familia.⁽⁸⁾ Las pruebas genéticas implican mucho más que un simple análisis de sangre, ya que también se analizan los posibles beneficios y daños de las mismas, las motivaciones para estas, los problemas emocionales, financieros y sociales que involucran no solo a la persona que busca la prueba, sino también a su familia inmediata.⁽⁹⁾ Además, muchas clínicas de EEUU, que tratan a pacientes con la enfermedad de Huntington, informaron dificultades para brindar atención multidisciplinaria.

El asesoramiento genético juega un papel crucial en la enfermedad de Huntington (EH), ya que proporcionan a los pacientes y sus familias la información y el apoyo que necesitan para tomar decisiones informadas sobre las pruebas y el manejo de la enfermedad.⁽¹⁰⁾

Asimismo, tecnologías y estrategias emergentes pueden afectar el futuro del asesoramiento genético en la EH, entre estas incluyen el asesoramiento genético predictivo para enfermedades neurodegenerativas.⁽¹¹⁾

En general, esta revisión tiene como objetivo analizar la importancia del consejo genético en enfermedades neurodegenerativas, como la enfermedad de Huntington en mujeres entre los 20 a 25 años proporcionando una descripción completa de los desafíos actuales y las direcciones futuras del asesoramiento genético en la EH.

También, destaca el papel fundamental que desempeñan los asesores genéticos en el apoyo a las personas y familias afectadas por la EH y enfatiza la necesidad de investigación e innovación continuas en el campo para satisfacer las necesidades de esta población de pacientes.

Método

La presente investigación es una investigación documental cualitativa que abarca una revisión bibliográfica en publicaciones de revistas y búsqueda de información relevantes en bases de datos por medio del buscador Google académico, con el fin de recopilar y analizar información relevante en calidad de asesoramiento genético en pacientes con enfermedad de Huntington.

Esta investigación tiene el propósito de recopilar información para el respectivo análisis del asesoramiento genético, con el objetivo de ralentizar signos y síntomas de esta patología, además, brindar una correcta asesoría al paciente y familiares con el fin de llegar a una comprensión de los diferentes aspectos de esta enfermedad; en el presente trabajo se ha tenido en cuenta la autoría de las bases de datos, por ende, fueron nombrados en el momento de referenciar todo documento en el que se basó para la construcción de esta base teórica con el fin de mantener la originalidad en cada uno de los artículos bases para la presente investigación.

Se consultaron diversos artículos científicos centrados en el tema de la enfermedad de Huntington, como resultado de una selectiva investigación preliminar se eligió la descripción del asesoramiento genético en la presente patología, por tanto, se inició la búsqueda de artículos con menos de cinco años de antigüedad, referente al tema estudiado.

Desarrollo

Epidemiología

Esta patología ha sido considerada como una enfermedad rara, aunque es originaria del oeste de Europa, en la actualidad la EH se encuentra en todo el mundo. Los reportes de esta patología son variables que permiten la existencia de una tasa de prevalencia entre 5 a 10 por 100.000 habitantes, con una incidencia anual de entre 1 y 4 casos por millón, igual para ambos sexos.⁽¹²⁾ Entre las zonas con más prevalencia se encuentran Inglaterra y Austria, mientras que en el este de Asia y en la población de raza negra tiene una menor incidencia. Se cree que la prevalencia de esta enfermedad disminuirá gracias al mejor diagnóstico y

actuales estudios genéticos, aun cuando, las mutaciones de Novo son una de las actuales preocupaciones.

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno genético complejo y devastador que afecta el sistema nervioso y provoca síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos progresivos.⁽¹³⁾ El padecimiento es causado por una expansión de repeticiones CAG en el gen de la huntingtina, dicha expansión conduce a la producción de una proteína tóxica que destruye gradualmente las neuronas del cerebro, lo que da como resultado una variedad de síntomas físicos, cognitivos y emocionales. Actualmente no existe una cura para la EH y los tratamientos se enfocan en controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida. El asesoramiento genético es un componente esencial de la atención de la EH, proporcionando información y apoyo a las personas y familias afectadas por la enfermedad.

Uno de los genes clave implicados en la enfermedad de Huntington es el propio gen HTT. Como se mencionó anteriormente, la expansión anormal de una repetición del triplete CAG dentro de este gen conduce a la producción de una proteína tóxica que daña las neuronas del cerebro.⁽¹⁴⁾

Sin embargo, otros genes también juegan un papel importante en el desarrollo y progresión de la enfermedad de Huntington. Por ejemplo, los estudios han identificado varios genes que regulan la producción de proteína HTT, incluidos los genes MSH2 y MSH3 de reparación de desajustes de ADN. Se cree que estos genes desempeñan un papel en la regulación de la longitud de la repetición del triplete CAG dentro del gen HTT, lo que puede influir en la gravedad de la enfermedad.⁽¹⁵⁾

La presencia de mHtt da lugar a la acumulación de agregados intracelulares que resultan tóxicos, lo que provoca alteraciones en los procesos celulares. La alteración de la actividad neuronal es el principal proceso que conlleva el deterioro cognitivo en los pacientes con EH, la presencia de mHtt afecta a la liberación de neurotransmisores al espacio sináptico,⁽¹⁶⁾ en el caso del glutamato es liberado descontroladamente en esta patología, un exceso de glutamato en la parte extracelular puede producir una estimulación continua del receptor N-metil-D- aspartato (NMDAR), el aumento de este receptor provoca la entrada exacerbada de calcio lo cual conduce a un fenómeno denominado excitotoxicidad, que desencadena la activación de caspasas, en consecuencia da como resultado la apoptosis neuronal.⁽¹⁷⁾

Generalmente, comprender la compleja interacción de los genes implicados en la enfermedad de Huntington es un paso crucial hacia el desarrollo de tratamientos y terapias eficaces para esta afección devastadora. El consejo genético es de vital importancia en el tratamiento y detección temprana y oportuna de la sintomatología causada por la patología.⁽¹⁸⁾

Sin embargo, existen desafíos importantes durante el proceso de asesoramiento, uno de los principales desafíos en el asesoramiento genético es el impacto psicológico de las pruebas.

La EH es una enfermedad incurable y progresiva, y las personas en riesgo de padecerla se enfrentan a la difícil decisión de someterse o no a pruebas genéticas. La decisión de hacerse la prueba puede estar influenciada por muchos factores, incluidos los antecedentes familiares, los valores personales y las creencias. El asesoramiento previo a la prueba es una parte importante del proceso de asesoramiento genético y tiene como objetivo ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre las mismas.⁽¹⁹⁾

Durante el asesoramiento previo a la prueba, los asesores genéticos brindan información sobre la enfermedad, el patrón de herencia, el proceso de prueba y las posibles implicaciones de la prueba.

También exploran el aspecto emocional y psicológico de las pruebas, incluido el impacto potencial de los resultados de las estas en las relaciones, el trabajo y las metas personales. El objetivo del asesoramiento previo a la prueba es ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre las pruebas y brindarles el apoyo necesario y las estrategias de afrontamiento.⁽²⁰⁾

La comunicación de los resultados de las pruebas es otro aspecto importante del asesoramiento genético en la EH. Los resultados de las pruebas pueden ser positivos, negativos o no concluyentes, y los asesores genéticos deben proporcionar información precisa y clara sobre el significado y las implicaciones de los resultados de estas.⁽²¹⁾

Para las personas con un resultado positivo en la prueba, los asesores genéticos brindan información sobre la progresión de la enfermedad, los tratamientos disponibles y los servicios de apoyo. Los asesores genéticos también analizan el impacto potencial del resultado de la prueba en los miembros de la familia del individuo y brindan orientación sobre cómo comunicar los resultados a los miembros de la familia.⁽²²⁾

Para las personas con un resultado de prueba negativo, los asesores genéticos brindan información sobre las implicaciones del resultado y el riesgo potencial de falsos negativos. Los asesores genéticos también analizan el impacto emocional de un resultado negativo en la prueba y brindan apoyo y estrategias de afrontamiento. Para las personas con un resultado de prueba no concluyente, los asesores genéticos brindan información sobre las limitaciones de las pruebas y la necesidad de realizar más pruebas o controles.⁽²¹⁾

El asesoramiento posterior a la prueba es otro aspecto importante del asesoramiento genético en la EH. El asesoramiento posterior a la prueba tiene como objetivo brindar apoyo y asesoramiento continuos a las personas y familias afectadas por la enfermedad.⁽²²⁾ Los asesores genéticos brindan información sobre la progresión de la enfermedad, los tratamientos disponibles y los servicios de apoyo. También discuten el impacto emocional y psicológico de vivir con o en riesgo de padecer la enfermedad y brindan estrategias de afrontamiento y apoyo.⁽²³⁾

Uno de los retos del asesoramiento genético en la EH es la necesidad de comunicación y apoyo familiar. La EH es un trastorno genético y los miembros de la familia corren el riesgo de contraer la enfermedad. El asesoramiento genético tiene como objetivo facilitar la comunicación y el apoyo dentro de las familias y ayudar a las familias a tomar decisiones informadas sobre las pruebas y el manejo. Los asesores genéticos animan a las familias a hablar sobre la enfermedad y el riesgo potencial de la misma, y a buscar apoyo y recursos.⁽²⁰⁾

Además de los desafíos del asesoramiento genético en la EH, existen también tecnologías emergentes y direcciones futuras en el asesoramiento genético para la EH. Una de las áreas de investigación más prometedoras es el desarrollo de nuevas terapias genéticas para la EH. En la actualidad se realizan varios ensayos clínicos, incluidas las terapias de silenciamiento génico, cuyo objetivo es reducir la producción de la proteína huntingtina anormal. Estas terapias tienen el potencial de retardar o detener la progresión de la enfermedad.⁽²⁴⁾

El objetivo del asesoramiento genético es ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre las pruebas, comprender las implicaciones potenciales de las pruebas y brindarles el apoyo necesario y las estrategias de afrontamiento. En el caso de la EH, el asesoramiento genético es fundamental por varias razones.

En primer lugar, el asesoramiento genético proporciona información precisa y completa sobre la enfermedad. La HD es un trastorno complejo que puede ser difícil de entender, especialmente para las personas que no tienen experiencia previa con la enfermedad.⁽²⁵⁾ Los asesores genéticos pueden proporcionar información sobre los síntomas de la enfermedad, la base genética del trastorno y las implicaciones potenciales de las pruebas. Esta información es esencial para las personas que consideran hacerse pruebas genéticas para detectar la EH, ya que puede ayudarlas a tomar decisiones informadas sobre las pruebas y comprender los posibles resultados de las mismas.⁽¹⁹⁾

En segundo lugar, el asesoramiento genético ayuda a las personas a comprender el patrón de herencia de la EH. La HD es un trastorno autosómico dominante, lo que significa que una persona que hereda una copia del gen HTT mutado desarrollará la enfermedad.⁽²⁶⁾ Los asesores genéticos explicarán el patrón de herencia de la EH y ayudarán a las personas a comprender el riesgo de transmitir la enfermedad a sus hijos. Esta información es esencial para las personas que planean formar una familia y desean comprender los riesgos de transmitir la enfermedad a sus hijos.⁽²⁰⁾

En tercer lugar, el asesoramiento genético brindará apoyo emocional y estrategias de afrontamiento. La EH es una enfermedad devastadora que tendrá un impacto significativo en el bienestar emocional de una persona.⁽²³⁾ Los asesores genéticos pueden brindar apoyo emocional a las personas que están en riesgo o afectadas por la EH. También proporcionarán estrategias de afrontamiento y ayudarán a las personas a desarrollar una red de apoyo para que puedan lidiar con el impacto emocional y psicológico de la enfermedad.⁽²²⁾

El proceso de asesoramiento genético en la EH

El proceso de asesoramiento genético en la EH generalmente implica varios pasos, incluido el asesoramiento previo a la prueba, las pruebas genéticas y el asesoramiento posterior a la prueba con la finalidad de realizar un proceso de comunicación con la familiar y paciente, con el fin de mejorar la comprensión de la patología, riesgos y la transmisión genética a futuras generaciones; también propicia la obtención de consentimiento informado para la realización de varias pruebas genéticas, asimismo se le proporciona asistencia psicológica al paciente en caso de necesitarlo.⁽¹⁹⁾

Asesoramiento previo a la prueba

El asesoramiento previo a la prueba es una parte importante del proceso de asesoramiento genético en la EH. El objetivo del asesoramiento previo a la prueba es ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre las pruebas y comprender las posibles implicaciones de las pruebas.⁽²²⁾ Durante el asesoramiento previo a la prueba, los asesores genéticos brindan información sobre la enfermedad, el patrón de herencia, el proceso de prueba y las posibles implicaciones de la prueba. También exploran los aspectos emocionales y psicológicos de las pruebas, incluido el impacto potencial de los resultados de las pruebas en las relaciones, el trabajo y las metas personales. El objetivo del asesoramiento previo a la prueba es ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre las pruebas y brindarles el apoyo necesario y las estrategias de afrontamiento.⁽²⁸⁾

Prueba genética

La prueba genética para la EH es un simple análisis de sangre que detecta la cantidad de repeticiones CAG en el gen HTT. La prueba es muy precisa y fiable, con una sensibilidad superior al 99%. La decisión de someterse a pruebas genéticas para la EH es compleja y está influenciada por muchos factores.⁽¹⁵⁾ Las personas que están en riesgo de EH enfrentan la difícil decisión de someterse a una prueba, y la decisión puede verse influenciada por los antecedentes familiares, las creencias personales y los valores. La decisión de hacerse la prueba tiene implicaciones significativas para el individuo y sus familiares, incluidos factores emocionales, psicológicos y sociales.⁽²⁰⁾

Asesoramiento posterior a la prueba

El asesoramiento posterior a la prueba es una parte importante del proceso de asesoramiento genético en la EH. El objetivo del asesoramiento posterior a la prueba es ayudar a las personas a comprender los resultados de sus pruebas y brindarles el apoyo necesario tanto al paciente como a sus familiares.⁽²³⁾

Diagnóstico molecular

En el diagnóstico molecular la cuantificación del número de repeticiones del triplete CAG en el gen de la huntingtina, menos de 27 repeticiones es normal en una persona, entre 38 y 45 repeticiones pueden ser categorizadas como portadores de EH, la aparición de síntomas,

además de otros factores biológicos juegan un papel importante en la enfermedad.⁽¹⁵⁾ Gracias a las pruebas de diagnóstico para la EH se han podido describir características clínicas iniciales que se presentan en la fase prodrómica y debido a ello se han propuesto marcadores clínicos de la enfermedad, permitiendo conocer síntomas de portadores (síntomas no motores) y portadores de la mutación del gen causante de EH.⁽²⁹⁾

Conclusiones

Tomar en consideración el diagnóstico molecular permite dar a los pacientes un correcto asesoramiento, de forma que, a largo plazo exista una baja tasa de personas afectadas con esta enfermedad. Existe un amplio conocimiento sobre las bases moleculares de las enfermedades neurodegenerativas, gracias a ello se ha podido diseñar exámenes que permiten identificar mutaciones específicas que son útiles para la confirmación de un diagnóstico en un paciente afectado, o con riesgo de ser portador; no obstante, el diagnóstico genético en las enfermedades neurodegenerativas no se emplea para tratamientos específicos, este contribuye a mejorar la calidad de vida del paciente. El asesoramiento genético juega un papel fundamental en el manejo y cuidado de los pacientes con EH y sus familias. Sin embargo, existen varios desafíos actuales y direcciones futuras que deben abordarse para mejorar la accesibilidad y la calidad de los servicios de asesoramiento genético. La escasez de asesores genéticos, la naturaleza compleja de la enfermedad y el proceso de prueba, las cuestiones éticas y legales involucradas en las pruebas genéticas y la medicina personalizada son áreas que requieren mayor atención. Al abordar estos desafíos y adoptar direcciones futuras en el asesoramiento genético, podemos mejorar la atención y la calidad de vida de las personas y familias afectadas por la EH.

Referencias

1. Vallejo Zambrano CR, Steinzappir Navia MA, Ávila Meza SA, Azua Zambrano MC, Zambrano Vásquez KB, Miguel Eduardo Chumo Rivero ME. Síndrome de Huntington: revisión bibliográfica y actualización. RECIMUNDO. 2020 [citado 13/03/2023];4(4):392-398. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7999179>

2. Huntington's disease. Mayo Clinic. 2022 [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/symptoms-causes/syc-20356117>

3. Lahiri N, Carroll J, Martínez A. La “zona gris” en la enfermedad de Huntington: ¿qué significa? HDBuzz. [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://es.hdbuzz.net/027>

4. Rodríguez Agudelo Y, Chávez Oliveros M, Ochoa Morales A, Martínez Ruano L, Camacho Molina A, Paz Rodríguez F. Malestar psicológico en portadores y no portadores de la mutación causante de enfermedad de Huntington y su relación con la carga de la enfermedad. Neurología. 2022[citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S021348532200086X>

5. Rodriguez Quintana M, Horta-Barrios AB, Revuelta Trujillo R, Luna Ceballos E, Sanz Horta CJ. Asesoramiento genético personalizado: impacto en el diagnóstico prenatal de enfermedades monogénicas. Genetica2019. Policlínico Samuel Fernández. 2019[citado 13/03/2023]. Disponible en: <http://genetica2019.sld.cu/index.php/genetica/2019/paper/viewPaper/111>

6. Morales Montero F, Vásquez Cerdas M. Diagnóstico de trastornos del movimiento con fenotipos similares a la enfermedad de Huntington. Rev Méd Costa Rica. 2020 [citado 13/03/2023];86(630):34-42. Disponible en: https://www.kerwa.ucr.ac.cr/bitstream/handle/10669/85038/PDF%20Revista%20M%c3%a9dica%20de%20CR_Fenocopias_2020.pdf?sequence=1&isAllowed=y

7. Genetic counseling & testing – HDSA center of excellence. Washington.edu. [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://depts.washington.edu/hdcoe/genetics/genetic-counseling-testing/>

8. Marisa Wexler MS. Barriers to multidisciplinary care at US Huntington's clinics: Survey. Huntington's Disease News. 2022 [citado 13/03/2023]. Disponible en:

<https://huntingtonsdiseasenews.com/news/barriers-multidisciplinary-care-us-huntingtons-clinics-survey/>

9. Tilleras KH, Kjoelaas SH, Dramstad E, Feragen KB, von der Lippe C. Psychological reactions to predictive genetic testing for Huntington's disease: A qualitative study. J Genet Couns 2020[citado 13/05/2023];29(6):1093-1105. Disponible en:

<http://dx.doi.org/10.1002/jgc4.1245>

10. Migliore S, Jankovic J, Squitieri F. Genetic Counseling in Huntington's Disease: Potential New Challenges on Horizon? Front Neurol. 2019 [citado 13/03/2023];10:453. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6503085/>

11. SuperUser Account. Huntington's disease and predictive genetic testing. About Genetic Counselors. 2019 [citado 13/03/2023]. Disponible en:

<https://www.aboutgeneticcounselors.org/Resources-to-Help-You/Post/huntingtons-disease-and-predictive-genetic-testing>

12. Silvia Calvo-Serrano S, Gutiérrez-Tejedor D, Peracho-Benito L, Ramos-Hernández L, Sánchez Gómez B, Sandoica-Expósito R. Búsqueda de agonistas de PPAR γ para el tratamiento de la enfermedad de Huntington. Expert Rev Mol Mes. 2018[citado 13/03/2023];7(1):e201803c11fp-1. Disponible en:

https://dianas.web.uah.es/article/7/1/dianas_2018_7_1_e201803c11fp_calvo-serrano_et al.pdf

13. Martínez-Sepúlveda L, Solís E. Estandarización de PCR para la detección de la mutación del gen HTT en la enfermedad de Huntington. [Tesis].[Chile]: Universidad de Talca . Escuela de Tecnología Médica;2019. 74p. Disponible en:

<http://dspace.otalca.cl/bitstream/1950/12246/3/2019B000033.pdf>

14. Baker A. Putting Huntington's disease into perspective: Genetic counselors help at-risk family members make informed decisions. Informed DNA. 2021 [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://informeddna.com/blog-putting-huntingtons-disease-into-perspective/>
15. Cantú Vallejo L, Montes Zapata DL. Estado nutricional en enfermedad de Huntington.(Tesis). México: Universidad Autónoma de Nuevo León;2019.
16. Varela-Londoño LE, Giraldo Mora CV, León Gañán J, Arias Valencia MM. La enfermedad de Huntington: una difícil relación entre los enfermos y el derecho a la salud en Colombia. Rev Ciencias Salud. 2021[citado 13/03/2023];19(2):1-19. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1692-72732021000200020
17. Cohen SA, Bradbury A, Henderson V, Hoskins K, Bednar E, Arun BK. Genetic counseling and testing in a community setting: Quality, access, and efficiency. Am Soc Clin Oncol Educ Book 2019;39(39):e34–44. Disponible en: http://dx.doi.org/10.1200/EDBK_238937
18. Cui J, Zhao S, Li Y, Zhang D, Wang B, Xie J, et al. Regulated cell death: discovery, features and implications for neurodegenerative diseases. Cell Commun Signal.2021 [citado 13/03/2023];19(1):120. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12964-021-00799-8>
19. Ethical issues in genetics counseling. Best Counseling Degrees. 2016 [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://www.bestcounselingdegrees.net/resources/genetics-counseling-ethical-issues/>
20. Baker A. The value of pre-test genetic counseling for health plans, providers, and patients. Informed DNA. 2022 [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://informeddna.com/blog-value-of-pre-test-genetic-counseling/>
21. Pretest counseling recommendations. The Jackson Laboratory. [citado 13/03/2023]. Disponible en: <https://www.jax.org/education-and-learning/clinical-and-continuing-education/clinical-topics/cancer-resources/pre-test-counseling-key-points>

22. Testing Options. Geneticcounselingtoolkit.com. [citado 13/03/2023]. Disponible en: https://www.geneticcounselingtoolkit.com/cases/testing_options/to13.htm
23. Stopford C, Ferrer-Duch M, Moldovan R, MacLeod R. Improving follow up after predictive testing in Huntington's disease: evaluating a genetic counselling narrative group session. *J Community Genet* 2020 [citado 13/03/2023];11(1):47–58. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s12687-019-00416-9>
24. Bokkers K, Vlaming M, Engelhardt EG, Zweemer RP, van Oort IM, Kiemeny LALM, et al. The feasibility of implementing mainstream germline genetic testing in routine cancer care-A systematic review. *Cancers (Basel)*. 2022 [citado 13/03/2023];14(4):1059. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2072-6694/14/4/1059>
25. Hubčíková K, Rakús T, Mühlbäck A, Benetin J, Bruncvik L, Petrášová Z, et al. Psychosocial impact of Huntington's disease and incentives to improve care for affected families in the underserved region of the Slovak republic. *J Pers Med*. 2022 [citado 13/03/2023];12(12):1941. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2075-4426/12/12/1941>
26. Knoers N, Antignac C, Bergmann C, Dahan C, Sabrina Giglio S, Heidet L. et al. Genetic testing in the diagnosis of chronic kidney disease: recommendations for clinical practice. *Nephrology Dialysis Transplantation* .2022 [citado 13/03/2023];37(2):239-254. Disponible en: <https://academic.oup.com/ndt/article/37/2/239/6321895>
27. Lally E, Laurino M. Role of the genetic counselor in pharmacogenomic precision medicine. En: Devine B, Boyce RD, Wiisanen K, editores. *Clinical Decision Support for Pharmacogenomic Precision Medicine*. San Diego, Estados Unidos de América: Elsevier; 2022. p. 227-240.

28. Ejarque Doménech I, Marín Reina P, García Miñaur Rica S, Chirivella González I, Martínez Martínez MT, García Rodríguez AM, et al. Criterios de derivación a genética clínica desde Atención Primaria. Documento de consenso. Aten Primaria.2022 [citado 13/03/2023];54(12):102501. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0212656722002219>

Conflicto de intereses

No se presentó un conflicto de intereses por parte de los autores

Financiamiento

Esta investigación no contó con financiamiento

Contribución de autoría

Conceptualización: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Curación de datos: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Análisis formal: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Adquisición de fondos: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Investigación: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Metodología: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Administración del proyecto: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Recursos: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Software: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Asesoramiento genético en la Enfermedad de Huntington: desafíos actuales y direcciones futuras

Supervisión: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Validación: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Visualización: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Redacción – borrador original: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión

Redacción – revisión y edición: Paredes Rodríguez Lissette Estefanía, López Media Lizbeth Ivonne, Solís Sánchez María Ilusión



Esta obra está bajo [una licencia de Creative Commons Reconocimiento-
No Comercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).