

“ON CHOREA” DE GEORGE HUNTINGTON TRAS 150 AÑOS: CÓMO “UNAS CUANTAS PALABRAS” CAMBIARON LA HISTORIA DE UNA ENFERMEDAD

Castillo-Torres Sergio A. ^{1,2} 

1. Servicio de Movimientos Anormales, Departamento de Neurología, Fleni. Buenos Aires, Argentina.

2. Servicio de Neurología, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”, Universidad Autónoma de Nuevo León. Monterrey, NL, México.

Correspondencia

Sergio Andrés Castillo Torres
Servicio de Movimientos Anormales
Departamento de Neurología, Fleni
Montañeses 2325, Capital Federal,
C1428AQQ, Buenos Aires, Argentina.

[✉ sact.md@gmail.com](mailto:sact.md@gmail.com)

Fuente de financiación: ninguna.

Declaración de conflicto de interés.
Dr. Castillo-Torres serves as Senior Editor in Neurology, and Section Editor (Neuroscience, History and Philosophy) for Archivos de Neurociencias.

Contribuciones de los autores
Dr. Castillo-Torres: Conception and design, drafting, final approval, agreement to be accountable.

Agradecimientos: ninguno.

“En toda la gama de la nosología descriptiva no hay, que yo sepa, un caso en el que una enfermedad ha sido tan precisa y completamente delineado en tan pocas palabras se les dio.”

-Sir William Osler, Sobre la Corea y las Afecciones Coreiformes (1894)

La enfermedad de Huntington (EH, OMIM #143100) es un trastorno neurodegenerativo autosómico dominante causado por una expansión repetida del trinucleótido CAG en el gen de la Huntingtina (Htt) localizado en el cromosoma 4 (4p16.3). Clínicamente, es ampliamente conocida por la corea: un trastorno de movimiento hiperkinético involuntario con movimientos que aparentemente fluyen de un sitio del cuerpo a otro de forma aleatoria, no rítmica y sin patrón.¹

La corea procede del griego χορεία (khoreía), que significa “danza redonda”, y fue propuesta por Paracelso en el siglo XVI para describir el principal síntoma de la danza de San Vito (la enfermedad danzante);² que sugirió rebautizar como corea lasciva (danza desenfrenada) que surgía de la imaginación del enfermo, ya que ni “Dios ni el Santo la infligen”. En contraposición a la corea naturalis, o de origen natural (“orgánico”), que requería medicamentos para ser tratada.²

Antes del tratado de Paracelso, el interés por la corea como trastorno parece ser escaso, como demuestran los informes sobre la corea prácticamente ausentes hasta principios del siglo XVII, cuando sólo unos pocos médicos alemanes y algunos ingleses escribieron sobre ella. Entre ellos destaca Thomas Sydenham, que en 1686 describió la forma infantil de corea que hoy lleva su nombre, aunque la confundió con la procesión religiosa y la denominó Chorea Sancti Viti. Más tarde, Osler reclasificaría la corea de Sydenham bajo el término corea menor, reservando el término danza Chorea Sancti Viti para la danza religiosa.³

Aunque hoy en día la corea del adulto es casi sinónimo de enfermedad de Huntington (EH), existen aún menos pruebas de casos de corea hereditaria antes de las observaciones de Huntington en el siglo XIX. Esto podría explicarse por el hecho de que los casos hereditarios o



de aparición en la edad adulta se consideraban infrecuentes o incluso inexistentes. Pero también se ha atribuido a que la menor esperanza de vida durante y antes del siglo XIX hacía que los pacientes con corea hereditaria murieran antes de poder manifestar la corea o tener descendencia portadora de la enfermedad.⁴ Además, la opinión predominante de que la corea hereditaria era una maldición puede haber impedido que las familias afectadas hablaran abiertamente del asunto. George Huntington publicó "On chorea" el 13 de abril de 1872 en *The Medical and Surgical Reporter*.⁵ El artículo comienza destacando las características esenciales de la corea: la impersistencia motora ("la lengua se protruye y se retira de repente") y la naturaleza aleatoria ("Las contorsiones nunca se localizan en un músculo o conjunto de músculos, sino que todo el sistema muscular parece estar implicado") de los movimientos.⁵ Sigue una revisión de la forma postinfecciosa de la corea (corea de Sydenham) y su asociación con el reumatismo, destacando la importancia del examen cardíaco.⁵ A continuación, Huntington lamenta la escasa evidencia sobre los cambios patológicos subyacentes de los pacientes con corea, con la esperanza de que algún día esto "se abra a la luz del día".⁵ Concluyendo con una breve revisión sobre los agentes terapéuticos utilizados en aquellos días, desde purgantes hasta electricidad, con diferentes grados de éxito.⁵

Tras esta perspectiva general de la corea, expone el caso de la corea hereditaria. Aunque en el momento de escribir el artículo tenía 22 años y sólo llevaba un año colegiado como médico, la concepción del mismo había estado rondando su mente durante casi 14 años. Huntington consideraba que su interés por la corea hereditaria comenzó al mismo tiempo que su formación médica, cuando tenía 8 años, al acompañar a su padre en sus rondas y presenciar a una madre y su hija aquejadas de "ese trastorno", como las familias solían referirse a la corea hereditaria.^{6,7} Así, sus observaciones también se basaban en la experiencia de su padre y su abuelo (también médicos), que ya habían registrado casos de corea hereditaria desde principios del siglo XVIII.^{7, 8}

Huntington destacó tres características de la enfermedad: (1) su carácter hereditario; (2) la proclividad al deterioro cognitivo y al suicidio; y (3) la manifestación de la enfermedad grave sólo en adultos, sin casos antes de los 30 años.⁵ De éstas, sólo la tercera no resistió la prueba del tiempo, ya que hoy sabemos que los adultos jóvenes e incluso los niños pueden manifestar la EH desde una edad temprana, en particular como un síndrome rígido-acinético conocido como variante Westphal. Huntington concluye declarando

que consideraba la corea hereditaria "simplemente como una curiosidad médica". Sin saberlo, ayudaría a hacer visible una enfermedad que había permanecido ignorada por la profesión médica y menos de una década después de su publicación, la corea hereditaria fue renombrada como "corea de Huntington" (Browning, 1908 citado por Lanska⁷). Sin embargo, este epónimo no fue aceptado universalmente, y figuras como Jean-Martin Charcot argumentaron en contra, considerando que la corea hereditaria se originaba en la corea infantil.⁹ Sin embargo, otras figuras seminales de la medicina como William Osler y William Gowers argumentaron a favor, reconociendo el valor de las observaciones de Huntington.¹⁰ Aunque existen al menos tres informes sobre la corea hereditaria anteriores al de Huntington (analizados en profundidad por Lanska⁷), éstos no recibieron una atención generalizada. Sin embargo, fueron reconocidos por el propio Huntington poco después de que su informe recibiera la atención de la comunidad médica y dirigiera la mirada de la profesión médica hacia la corea hereditaria.

El informe de Huntington constituye un ejemplo notable del poder de la observación y de su relevancia como una de las cualidades indispensables del neurólogo en ejercicio.¹¹ Al igual que el ensayo de James Parkinson sobre la parálisis temblorosa, ni el informe de Huntington (ni los anteriores al suyo) incluyen información detallada sobre pacientes concretos.¹² Como se afirma en la cita inicial de Sir William Osler, la historia de una enfermedad puede configurarse con sólo "unas pocas palabras".

Esto nos recuerda que la observación clínica minuciosa y la descripción precisa de los hallazgos siguen siendo pertinentes incluso en presencia de tecnologías médicas avanzadas.

En 1984, el neurólogo británico McDonald Critchley revisó la historia de la corea de Huntington y lamentó la ausencia de marcadores "clínicos, antropomórficos, electroencefalográficos, bioquímicos o farmacológicos" para reconocer a los portadores premanifestados de la EH.¹³ Sin embargo, en los 150 años transcurridos desde la descripción seminal de George Huntington, la mayoría de estas características han sido "puestas a la luz del día",⁵ permitiendo la detección de portadores premanifestados y la investigación de potenciales terapias modificadoras de la enfermedad. Contrariamente a la opinión de Critchley, de que "el final no está aún a la vista",¹³ estamos más cerca que nunca de presenciar el principio del fin de la EH.

References

1. Marsden CD, Donaldson I. Marsden's book of movement disorders. Oxford: Oxford University Press; 2012.
2. Temkin CL, Rosen G, Zilboorg G, Sigerist HE. Four Treatises of Theophrastus Von Hohenheim called Paracelsus. Baltimore: The Johns Hopkins Press; 1941.
3. Osler W. On chorea and choreiform affections. London: H. K. Lewis; 1894.
4. Stevens DL. The history of Huntington's chorea. *J R Coll Physicians Lond.* 1972;6(3):271-82.
5. Huntington G. On Chorea. *Medical and Surgical Reporter.* 1872;26:320-1.
6. Lanska DJ. Chapter 33: the history of movement disorders. *Handb Clin Neurol.* 2010;95:501-46. doi: [10.1016/S0072-9752\(08\)02133-7](https://doi.org/10.1016/S0072-9752(08)02133-7)
7. Lanska DJ. George Huntington (1850-1916) and hereditary chorea. *J Hist Neurosci.* 2000;9(1):76-89. doi: [10.1076/0964-704X\(200004\)9:1;1-2;FT076](https://doi.org/10.1076/0964-704X(200004)9:1;1-2;FT076)
8. Wexler A. A brief prehistory of Huntington's disease. *J Huntingtons Dis.* 2013;2(3):231-7. doi: [10.3233/JHD-139006](https://doi.org/10.3233/JHD-139006)
9. Goetz CG. William Osler: on Chorea: on Charcot. *Ann Neurol.* 2000;47(3):404-7.
10. Vale TC, Cardoso F. Chorea: a journey through history. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y).* 2015;5:tre-5-296. doi: [10.7916/D8WM1C98](https://doi.org/10.7916/D8WM1C98)
11. Lees AJ. Noticing in neurology. *Pract Neurol.* 2019;19(5):427-30. doi: [10.1136/practneurol-2018-002176](https://doi.org/10.1136/practneurol-2018-002176)
12. Wexler A, Wild EJ, Tabrizi SJ. George Huntington: a legacy of inquiry, empathy and hope. *Brain.* 2016;139(Pt 8):2326-33. doi: [10.1093/brain/aww165](https://doi.org/10.1093/brain/aww165)
13. Critchley M. The history of Huntington's chorea. *Psychol Med.* 1984;14(4):725-7. doi: [10.1017/s003329170001967x](https://doi.org/10.1017/s003329170001967x)