



Universidad de Valladolid

Facultad de Enfermería de Valladolid
Grado en Enfermería
Curso 2017/18

CUIDADOS DE ENFERMERÍA EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Alumna: Laura Martín Gómez

Tutor: Pedro Martín Villamor

Resumen

La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa, hereditaria, caracterizada por síntomas progresivos motores, cognitivos y psiquiátricos, los cuales aparecen normalmente en la mitad de la vida adulta.

Aunque la prevalencia de esta enfermedad rara no sea muy alta (5/100000 habitantes en la raza caucásica), su curso clínico produce consecuencias físicas, emocionales, cognitivas, sociales y económicas graves en el paciente y sus cuidadores. Actualmente no existe cura para la EH; sin embargo, existen múltiples opciones terapéuticas para el alivio de los síntomas con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente.

En este trabajo se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica de los aspectos más significativos de la EH, y se ha elaborado un plan de cuidados para detallar las actuaciones que se pueden llevar a cabo desde la enfermería para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por esta patología.

El trabajo concluye que la aplicación de actividades de enfermería extraídas de dicho plan de cuidados afectaría positivamente en el curso de la enfermedad, no deteniendo su progresión, pero sí paliando los síntomas incapacitantes.

Palabras clave: Enfermedad de Huntington, enfermedad rara, crónica, diagnósticos de Enfermería (NANDA/NOC/NIC).

Abreviaturas

EH: Enfermedad de Huntington.

EJ: Enfermedad de Huntington Juvenil.

Htt: Huntingtina.

PoliQ: Poliglutamínica.

CAG: trinucleótido citosina-adenina-guanina.

INDICE

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN	3
2. OBJETIVOS.....	4
3. MATERIAL Y MÉTODOS	5
4. DESARROLLO DEL TEMA	6
I. Definición y contexto histórico	6
II. Etiología	7
III. Clínica	9
IV. Diagnóstico.....	14
V. Tratamiento	15
VI. Plan de cuidados.....	17
5. CONCLUSIONES E IMPLICACIÓN EN LA PRÁCTICA	23
6. BIBLIOGRAFÍA.....	24

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

La enfermedad de Huntington (EH), conocida también como el “mal de San Vito”, debe su nombre al médico estadounidense George Huntington (1850-1916), quién la describió con detalle en 1872, y que en un principio denominó “corea hereditaria”. La corea es “un trastorno involuntario del movimiento, tipo hipercinético, caracterizado por movimientos espontáneos, sin propósito, excesivos, abruptos, arrítmicos, no sostenidos, irregulares en tiempo, distribuidos en forma aleatoria, con cambios en velocidad y dirección, que migran de una parte del cuerpo a otra, dando la apariencia de danza”. Está considerada como enfermedad rara, con una prevalencia de $< 1/10.000$ ^(1,3,8).

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como tal, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes ⁽¹⁵⁾.

La EH es una de una de las 10 enfermedades hereditarias autosómicas dominantes, con excepción de la atrofia bulboespinal de Kennedy (herencia recesiva ligada al cromosoma X), producidas por expansión excesiva de los tripletes de nucleótidos CAG (citosina-adenina-guanina) en sus respectivas proteínas. En el caso de la EH dicha repetición produce la mutación de una proteína: la huntingtina (Htt) ^(1,2).

El número de copias de este triplete en una persona sana es menor de 35. La EH se producirá cuando hay 40 o más repeticiones. Las expansiones entre 40 y 50 repeticiones de CAG se dan con frecuencia en personas que presentan síntomas entre los 30 y 50 años. La EH juvenil (EHJ) se asocia con casos que sobrepasan las 70 repeticiones ⁽¹⁾.

Aunque no se presenten en todos los casos, la EH se caracteriza por la tríada de síntomas: motores, cognitivos y psiquiátricos. Hay diferencias entre la enfermedad de Huntington que aparece en la juventud y la que lo hace en la adultez. Por lo general, comienza en la mitad de la vida adulta y evoluciona de manera crónica durante muchos años, no existiendo en la actualidad un tratamiento curativo ^(1,2).

El diagnóstico de la EH, tanto por la realización de un análisis genético como por la manifestación de sus síntomas, es un cambio que perturba el ciclo vital familiar normal.

Constituye un desafío para la familia y produce alteraciones estructurales y emocionales de gran complejidad ⁽⁵⁾.

La justificación para realizar este trabajo es el gran desconocimiento de esta enfermedad y la necesidad de instaurar cuidados multidisciplinarios, incluyendo de enfermería, que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas por ella, ya que a pesar de que en la actualidad no existe cura para la EH existen muchas opciones terapéuticas disponibles para el manejo de los síntomas asociados a ella. Estos cuidados involucran diferentes aspectos como evaluar el lenguaje, habla y deglución, el grado de dependencia para las actividades de la vida diaria, la capacidad motora o el estado de ánimo del enfermo.

2. OBJETIVOS

El objetivo principal de esta revisión bibliográfica es elaborar un plan de cuidados desde el punto de vista de enfermería que contribuya a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la EH.

El objetivo secundario es describir las características de la enfermedad: causas, síntomas, métodos de diagnóstico y tratamiento.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

Para llevar a cabo esta revisión bibliográfica se han consultado las siguientes bases de datos: Scielo, Google Académico, Medes, PubMed y Dialnet. La búsqueda bibliográfica comenzó en diciembre de 2017.

Las palabras clave que se utilizaron para la búsqueda fueron: “enfermedad de Huntington”, “enfermería”, “causas”, “cuidados”, “tratamiento”, tanto en castellano como en inglés; combinadas con los operadores booleanos: “AND” y “OR”.

Criterios de inclusión:

- Documentos científicos cuya fecha de publicación estuviera comprendida entre 2007 y 2017. No obstante, al ser una enfermedad rara y no disponer de muchas fuentes bibliográficas, se amplió el intervalo hasta 2002, seleccionándose un artículo de este año.
- Artículos que aborden el tema en cuestión, respetando los objetivos fijados en el trabajo.
- Intervenciones en humanos.
- Artículos redactados en castellano o inglés.

Criterios de exclusión:

- Artículos excesivamente centrados en el ámbito de la medicina.
- Artículos que abordan la enfermedad desde el punto de vista de la bioquímica.

4. DESARROLLO DEL TEMA

I. Definición y contexto histórico

En 1872 el médico estadounidense George Huntington describió la EH, basándose en observaciones de pacientes que su padre y su abuelo habían tenido a su cargo en East Hampton, Long Island, denominándola corea hereditaria ⁽⁸⁾.

Ya en 1374 se habla de una danza epidémica, a la que llamaban “el Mal de San Vito”. En 1500 Paracelso sugiere que el origen de esta se encontraba en el Sistema Nervioso Central y utiliza por primera vez el término “corea”. En 1832 John Elliotson identifica formas hereditarias, y Charles Waters, en 1841, cita en una carta a un amigo la EH, describiéndola como “una afección convulsiva singular, claramente hereditaria y más común en las clases bajas de la sociedad” ⁽⁸⁾.

En 1932, investigando a una familia afectada por la EH, P.R. Vessie encontró que la enfermedad provenía de tres hombres que llegaron desde Inglaterra al pueblo de Salem, en EEUU, en el siglo XVII, y que muchas mujeres descendientes fueron quemadas en la hoguera durante el famoso juicio de Salem porque se las consideró brujas; también descubrió que las familias afectas solían tener mucha descendencia, algunos con conductas criminales, sobre todo sexuales, depresiones y suicidios. En 1983 se estableció un vínculo con el cromosoma 4, y en 1993 se encontró el gen para la EH ^(8,13).

La corea se describe en la actualidad como una serie de movimientos rápidos, involuntarios, irregulares y no predecibles, de breve duración y que cambian de una zona corporal a otra sin una secuencia definida. Suelen ser distales y de baja amplitud. En algunos casos los movimientos pueden ser rápidos y abruptos como en la corea de ñSydenham, y en otros pueden ser más lentos y fluctuantes, como en la enfermedad que nos ocupa, la EH, considerada el prototipo clásico de las coreas ^(1,14).

La EH es un trastorno neurodegenerativo de etiología genética con herencia autosómica dominante, en la que la repetición del trinucleótido CAG en el brazo corto del cromosoma 4 codifica una proteína de forma anormal, la huntingtina. Se caracteriza por la tríada de sintomatología motora, cognitiva y psiquiátrica ^(2,6,13).

El desarrollo de la enfermedad puede ser aproximadamente dividido en tres etapas: inicial, media y final. La etapa de la enfermedad en la que se encuentre el paciente

condiciona los cuidados que necesita, de manera que precisará poca carga instrumental en la etapa inicial y mucha más en fases avanzadas, lo cual va a permitir a la familia anticipar recursos y estrategias para hacer frente a la enfermedad ⁽⁵⁾.

Epidemiología

La enfermedad está distribuida en todo el mundo en igual proporción entre hombres y mujeres y está considerada como enfermedad rara, con una prevalencia en la población caucásica de 5 a 7 por cada 100.000 habitantes, mayor que en el resto de razas, debido a un número de tripletes CAG más elevado de forma caracterial; también es frecuente en regiones centrales de Asia, siendo excepcional en Finlandia y Japón, y estando infraestimada la prevalencia en la raza negra ^(1,3,8).

Aunque la enfermedad puede manifestarse a cualquier edad, habitualmente los primeros síntomas acontecen entre los 30-40 años. Existe una versión juvenil de inicio precoz a los 20 años, menos común ⁽³⁾.

II. Etiología

Causas de la aparición de la enfermedad:

La enfermedad se produce mediante un factor hereditario, con carácter autosómico dominante. El defecto genético se encuentra en un gen (IT15) localizado en el brazo corto de cromosoma 4. La mutación de este gen consiste en la expansión de una región en la que hay una secuencia de tres nucleótidos: citosina, adenina y guanina (CAG) ⁽¹¹⁾.

Dicho triplete codifica para el aminoácido glutamina (Gln o Q), y la secuencia de glutaminas se denomina poliglutamina, poli Q o cola poli Q ⁽³⁾.

La EH se produce por la alteración en la configuración de la proteína huntingtina, y forma parte de un grupo de enfermedades neurodegenerativas conocidas como enfermedades poliglutamínicas, poliQ, de expansión de triplete o enfermedades de conformación proteica, en las cuales una cantidad excesiva y anormal de glutaminas produce unas proteínas mutadas, propensas a agregarse. Todas ellas comparten las siguientes características:

- Elongación repetitiva de un triplete de nucleótidos, determinante de su inestabilidad somática e intergeneracional.
- Aparición de síntomas cuando se supera un umbral de repeticiones CAG (propio para cada una de ellas y con correlación inversa con la edad de aparición de la enfermedad).
- Afectación principalmente del tejido nervioso (neuronas y glía).
- Formación de agregados proteicos intracelulares, que pueden ser citoplasmáticos y/o intranucleares ⁽³⁾.

La Htt es una proteína que posee un segmento poliQ a partir del residuo 17, seguido de un segmento de repeticiones de prolina, cerca del extremo N-terminal. En un individuo sano, el segmento poli Q contiene de 9 a 36 repeticiones de CAG. Así, una cola de 29 a 34 repeticiones se considera premutación y, aunque no desarrollará el fenotipo de enfermedad de Huntington, sí incrementará el riesgo de aparición en la siguiente generación a través de la meiosis. Colas poli Q con 35-39 repeticiones desencadenan la enfermedad con una penetrancia variable o incompleta, aumentándola en las generaciones siguientes. Cuando hay 40 o más repeticiones, se produce la EH. Las expansiones entre 40 y 50 repeticiones de CAG suelen presentarse en individuos que desarrollan síntomas entre los 30 y 50 años. La EH juvenil (EHJ) se asocia con casos que sobrepasan las 70 repeticiones ^(1,3).

El número de repeticiones está relacionado en proporción directa con la gravedad de los síntomas y es inversamente proporcional a la edad de presentación.

Las mutaciones por expansión de segmentos de trinucleótidos se denominan dinámicas o inestables, ya que la cantidad de glutaminas tiende a aumentar de una generación a la siguiente. Esto produce el fenómeno conocido como anticipación genética, es decir, conforme van pasando las generaciones, el número de repeticiones se amplía, y eso hace que la enfermedad se manifieste antes y más agresivamente en las generaciones futuras ⁽¹⁾.

Causas de la clínica:

Los ganglios basales son un conjunto de masas de sustancia gris (acumulaciones de cuerpos neuronales) localizados en la base del cerebro, sobre el tronco encefálico. Se

encuentran interconectados con la corteza cerebral, el tálamo y el tallo cerebral. Participan principalmente en la actividad motora, somatosensorial, cognitiva y asociativa ⁽³⁾.

Anatómicamente, están formado por núcleo caudado, putamen, globos pálidos externo e interno y núcleo *accumbens*. El núcleo subtalámico y la sustancia negra son, por su distinto origen, estructuras asociadas a dichos ganglios ⁽³⁾.

En condiciones patológicas, las neuronas que forman parte de estas vías degeneran, produciendo un desequilibrio del sistema y originando alteraciones en el control del movimiento. Una alteración en estas estructuras supone un fallo en la coordinación, lo que implica la aparición de los síntomas característicos de un trastorno motor global, típicos de trastornos extrapiramidales, como la enfermedad de Parkinson o la EH ⁽³⁾.

Diversos estudios anatomopatológicos han demostrado que las alteraciones fisiopatológicas de la EH son específicas del cerebro. Las principales alteraciones encontradas son atrofia cerebral, pérdida neuronal selectiva, gliosis y agregados proteicos intraneurales, que dañan las células nerviosas de: el cuerpo estriado (núcleo caudado, putamen y globo pálido), las capas profundas de la corteza cerebral, el hipocampo, la sustancia negra, el cerebelo (células de Purkinje), las amígdalas, el hipotálamo y el tálamo, lo que origina una disminución del volumen del cerebro del 25% y un aumento del volumen de los ventrículos cerebrales ⁽³⁾.

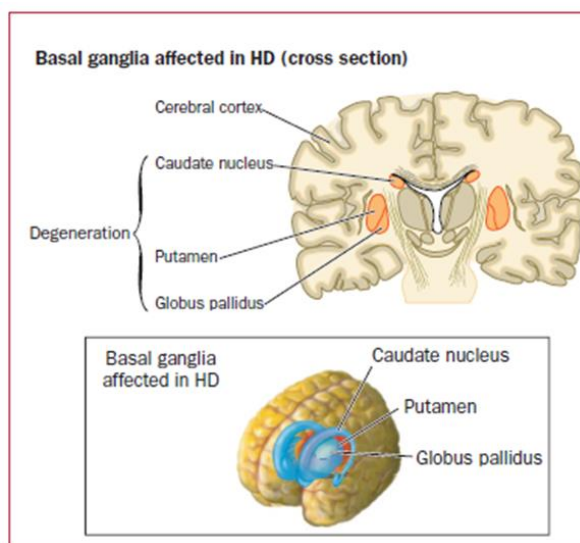


Figura 1. Efectos de la EH en el cerebro ⁽¹²⁾.

III. Clínica

Como ya se ha señalado anteriormente, la EH se manifiesta clínicamente por síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos o del comportamiento.

La edad media de inicio de los síntomas se encuentra entre los 35 y 40 años, con unos límites que pueden variar entre la segunda y la séptima décadas de la vida, ya que, como

se explicó con anterioridad, la edad de inicio depende de la expansión de la secuencia CAG ⁽¹⁾.

La EH se desarrolla de forma progresiva durante 15-20 años y se pueden diferenciar en ella 2 fenotipos: de inicio juvenil (7%) y adulto (63%). Aunque la sintomatología de la enfermedad puede variar de unas personas a otras, la EHJ se caracteriza por presentar bradicinesia, rigidez y alteraciones cognitivas como síntomas más característicos, mientras que en la EH que se inicia en la edad adulta suele predominar la clínica coreica, encontrándose la función cognitiva relativamente conservada ^(6,8).

Alteraciones motoras:

Inicialmente, los movimientos ocurren en las partes distales de las extremidades, como los dedos y los pies, pero también en los músculos faciales. Gradualmente los movimientos involuntarios se extienden a todos los demás músculos, desde los distales a los más proximales ⁽¹²⁾.

Inicio de la enfermedad:

No existe un único signo o síntoma de presentación en la EH; en sus fases iniciales hay un lento deterioro de la función intelectual, así como leves cambios en la personalidad. La aparición de los signos extrapiramidales, como la corea, la hipocinesia, la rigidez o la distonía, marcan un cambio más importante en la progresión de la enfermedad que el propio inicio de la misma. Previamente a estos signos, la mayoría de las personas solo experimentarán anomalías motoras menores, como inquietud, movimientos oculares anormales (que van desde el enlentecimiento de los movimientos oculares sacádicos hasta una dificultad severa de la motilidad ocular voluntaria), hiperreflexia o movimientos rápidos y alternativos de las manos, que pueden aumentar durante las situaciones de estrés. Estas anomalías menores pueden preceder a los signos más obvios de la disfunción extrapiramidal 3 años o más ^(1,11).

Curso medio de la enfermedad:

Las etapas intermedias traen consigo los trastornos motores más claros, que son los que se asocian normalmente con la enfermedad. Esta etapa está dominada por anomalías motoras más visibles, incluyendo signos extrapiramidales y alteraciones de habilidades

esenciales como disfagia, disartria y trastornos en la marcha. La alteración motora más característica que se da en esta fase es la corea, principal signo motor de la EH, que fue definido por Lakke como: "...un estado de movimientos excesivos y espontáneos, irregularmente sincronizados, aleatoriamente distribuidos y abruptos". Con la evolución de la enfermedad la corea empeora afectándose el equilibrio de la marcha y los movimientos voluntarios, lo que resulta en la pérdida creciente de la autonomía. Los pacientes también pueden presentar síntomas como distonía, bradicinesia, rigidez, mioclonus, tics y temblores ^(6,11).

Etapa terminal de la enfermedad:

En las etapas finales de la EH la mayoría de los pacientes experimentarán una pérdida de independencia, severas restricciones en la marcha y gran dependencia para las actividades básicas de la vida diaria. Es común que requieran cuidados continuos de enfermería y que aparezcan enfermedades secundarias como neumonía, atragantamientos, úlceras en la piel y déficits nutricionales, las cuales son a menudo la causa de la muerte del individuo, más que la enfermedad en sí misma ⁽¹¹⁾.

Las etapas avanzadas de la EH están dominadas por hipocinesia, bradicinesia, rigidez y distonía, aunque los movimientos coreicos pueden seguir estando visibles. El habla se ve severamente afectado, lo que puede dificultar la comunicación. Los pacientes también pierden su capacidad de caminar a medida que su marcha se va viendo deteriorada, hasta que, en última instancia, se encontrarán confinados a una cama o una silla de ruedas ⁽¹¹⁾.

Alteraciones cognitivas:

Aunque los síntomas motores son los más visibles, hay evidencias que sugieren que los síntomas no motores de la EH tienen un mayor impacto en la vida del paciente ⁽¹¹⁾.

Los déficits cognitivos aparecen de manera temprana en el curso de la EH y se van haciendo más severos a medida que la enfermedad progresa ⁽¹¹⁾.

Función ejecutiva, demencia y memoria:

Los pacientes en etapa inicial describen problemas con la planificación, la organización y la programación de las actividades diarias. Los cambios cognitivos están relacionados

con las funciones ejecutivas. En condiciones normales, las conductas cognitivas y motoras están dirigidas y planificadas. Normalmente, los individuos son capaces de distinguir lo que es relevante y lo que puede ignorarse, pero los pacientes con EH pierden esta capacidad. Los enfermos ya no pueden organizar su vida o planificar cosas que en el pasado eran simples. Pierden flexibilidad mental y capacidad de adaptación y se vuelven más rígidos en cuanto a su comportamiento, quedándose atascados en una idea o en una tarea ⁽¹²⁾.

Los déficits también incluyen problemas de atención, disminución de la fluidez verbal, mala programación motora, dificultad para compensar desequilibrios posturales (lo que lleva a múltiples caídas) y problemas con la abstracción ⁽¹¹⁾.

La demencia es de tipo “subcortical”, con predominio de bradifrenia (enlentecimiento del pensamiento). No aparecen alteraciones corticales como afasia, apraxias y agnosias ⁽¹¹⁾.

Las alteraciones de la memoria se presentan como una característica cognitiva temprana en la EH. Suele afectar a la memoria a largo plazo. También aparecen déficits en el aprendizaje y en la retención y recuperación de la información ^(8,11).

Estos trastornos se pueden presentar incluso décadas antes de los síntomas motores, pero también pueden ser muy leves en etapas avanzadas de la enfermedad ^(6,12).

Lenguaje:

A pesar de la naturaleza progresiva de la EH, rara vez se observa afasia. Sin embargo, las alteraciones motoras del habla, como la disartria, afectan al 50% de los pacientes en etapas iniciales. Los trastornos del habla se vuelven más pronunciados a medida que avanza la enfermedad, hasta el punto de que los pacientes pueden no ser capaces de comunicarse de forma inteligible en las etapas finales ⁽¹¹⁾.

En la etapa avanzada de la EH, el lenguaje hablado consiste en palabras sueltas o frases cortas que a menudo no constituyen oraciones completas ⁽¹¹⁾.

Alteraciones psiquiátricas y del comportamiento:

En su descripción original, George Huntington había sugerido que los pacientes tenían “tendencia a la locura y el suicidio”. En la EH se observan un amplio rango de alteraciones

psiquiátricas, que en muchos pacientes constituyen el primer síntoma de la enfermedad y hacen que sean recluidos en centros psiquiátricos. Pueden ocurrir en 35-73% de los pacientes ^(1,2,6).

Son síntomas frecuentes (20–50%) la depresión, la desinhibición, la euforia y la agresión; entre un 5 y 12% presentan obsesiones y compulsiones e ideas delirantes, siendo raro (en menos de un 5%) las alucinaciones y las alteraciones sexuales ⁽⁸⁾.

Son típicas también la apatía y la falta de iniciativa, la disforia, irritabilidad y el descontrol de impulsos, la agitación y la ansiedad, abandono del autocuidado y la disminución de la capacidad de juicio ⁽⁸⁾.

Depresión y suicidio:

Se estima que la prevalencia de la depresión en la enfermedad de Huntington varía ampliamente, entre 63 y 95%. Los pacientes con depresión mayor tienen un ánimo bajo continuo, sentimientos de inutilidad y culpa, apatía, pérdida de energía, pérdida de apetito y cambios en los patrones de sueño ^(2,11).

La frecuencia de suicidio está en 12,7% y hay que tener en cuenta que puede ocurrir en pacientes aún no diagnosticados. Se ha encontrado que los síntomas psiquiátricos, especialmente los depresivos, tienen un componente pronóstico importante y pueden preceder a los síntomas de la enfermedad de Huntington hasta por 20 años ⁽²⁾.

Los períodos de mayor riesgo para el suicidio en esta enfermedad son dos, el primero inmediatamente después de haber recibido el diagnóstico de la enfermedad y el segundo al ver limitada la independencia ⁽²⁾.

La aparición de la depresión no se correlaciona con el deterioro cognitivo, con los síntomas motores o con la longitud de la repetición CAG ⁽²⁾.

Manía:

Aunque la depresión es el trastorno psiquiátrico más común, una pequeña proporción de individuos presenta manía o hipomanía, mostrando un estado de ánimo irritable, actividad excesiva, disminución de la necesidad de dormir, impulsividad y sentimientos de grandiosidad ^(2,11).

Algunos, incluso, pueden presentar un trastorno bipolar clásico con episodios alternantes de depresión y manía. Se ha encontrado una frecuencia de manía e hipomanía de 4,8 a 10% ⁽²⁾.

Irritabilidad y apatía:

La apatía puede estar presente en cualquier momento del curso de la enfermedad y empeora con el tiempo después de su aparición. La irritabilidad y la agresividad también son frecuentes y la irritabilidad grave ocurre hasta en una tercera parte de los pacientes. Los estados amotivacionales, como la apatía y la abulia, también son comunes en la enfermedad de Huntington. La apatía puede manifestarse como abandono de las situaciones sociales, disminución en la iniciativa y la motivación, y descuido del cuidado personal ⁽²⁾.

Signos y síntomas secundarios:

Suelen conservar el apetito, pero es típico una pérdida de peso involuntaria en todos los pacientes. Aunque parece lógico pensar que la corea desempeña el papel principal en la pérdida de peso, se ha demostrado que no existe relación entre la pérdida de peso y la corea u otros trastornos del movimiento. Se ha descrito una relación con la duración de la repetición de CAG. Los problemas más prácticos, como el funcionamiento más lento, la disminución del apetito, la dificultad para manipular los alimentos y la deglución, sin duda juegan un papel ^(8,11).

IV. Diagnóstico

Uno de los factores que más contribuyen a hacer difícil el diagnóstico en las fases iniciales de la EH es el hecho de que los primeros síntomas son difusos y poco evidentes. Por tanto, lo más común es hacer el diagnóstico de la EH en etapas avanzadas ⁽⁷⁾.

En la mayoría de los casos, la presencia de una clínica típica y una historia familiar positiva es suficiente para establecer el diagnóstico. Sin embargo, existen enfermedades fenotípicamente indistinguibles de la EH, con las que comparte las características de la neurodegeneración, patrón de herencia dominante y fenómenos de anticipación genética ^(8,13).

Por tanto, para hacer un diagnóstico diferencial de la EH respecto de otras enfermedades neurológicas, se recurrirá a un examen médico general y un posterior examen especializado llevado a cabo por un neurólogo experto en enfermedades de índole neurológica ⁽¹¹⁾.

Además, es imprescindible realizar una revisión de los antecedentes históricos y familiares de la persona que presenta los síntomas, con el fin de poder establecer un vínculo sanguíneo que pueda explicar la causa de la EH en el paciente.

En cuanto a las pruebas de neuroimagen, pueden ser de utilidad:

- La Tomografía por Emisión de Positrones (TEP) se utiliza para observar el interior de la masa encefálica del paciente, y permite obtener datos concretos de las zonas que se vinculan estrechamente a la aparición de la Corea de Huntington.
- La Tomografía por Resonancia Magnética (TRM), que consiste en hacer una métrica de los átomos de hidrógeno liberados por el encéfalo, arroja imágenes a un ordenador acerca de los tejidos o masas corporales observadas, dando la posibilidad de detectar el daño provocado por la EH en diversos tejidos cerebrales.
- La Tomografía Axial Computarizada (TAC), es un método basado en rayos X, que permite contar con imágenes altamente especializadas y definidas de las zonas encefálicas que se pretende analizar, proporcionando datos basados en imágenes tridimensionales de estructuras y de órganos vitales comprometidos con la EH ⁽¹¹⁾.

La confirmación de la enfermedad, así como el diagnóstico prenatal y presintomático (estos dos últimos aún son temas de debate dado que estos aspectos no están exentos de problemas ético-legales) puede efectuarse mediante técnicas de genética molecular que demuestran la expansión patológica del triplete CAG en el gen IT15 del cromosoma 4 ⁽¹⁾.

V. Tratamiento

Desde el descubrimiento de la EH se ha intentado encontrar una cura para la enfermedad, sin que haya sido posible. Por tanto, el tratamiento actual está dirigido a paliar los síntomas que acompañan a la enfermedad, ya explicados anteriormente ⁽²⁾.

El manejo sintomático puede ser abordado desde diferentes ámbitos, que incluyen la medicación, la terapia ocupacional, la fisioterapia y contando con el apoyo de los servicios sociales y con la intervención de diversos profesionales (médicos, enfermeros, logopedas, fisioterapeutas, trabajadores sociales...) ⁽⁸⁾.

Un aspecto del manejo de la EH es el tratamiento farmacológico, encaminado a ayudar a controlar los síntomas físicos y psicológicos de la enfermedad. Existen diversas combinaciones de fármacos, y su uso dependerá de cada caso en particular, pero a continuación se nombran algunos ejemplos según la sintomatología:

- Corea: está indicado el uso de neurolépticos como Haloperidol, Olanzapina, Clozapina o Risperidona. Aunque no resultan inocuos, puesto que pueden agravar la bradicinesia y la distonía. También se pueden utilizar inhibidores del almacenamiento y la liberación de la dopamina (Tetrabenazina).
- Depresión: responde al tratamiento antidepresivo común. Los más utilizados son la Mirtazapina o la Amitriptilina.
- Ansiedad: están indicadas las benzodiacepinas.
- Rigidez: se utilizan la Levodopa (L-Dopa) o el Pramipexol.
- Demencia: el más utilizado para los trastornos cognitivos es la Rivastigmina.
- Psicosis: el antipsicótico de elección es la Risperidona.
- Síntomas conductuales: responden muy bien ante la Olanzapina o el Haloperidol ^(1,2,4,8,11).

El manejo no farmacológico es imprescindible para mejorar la calidad de vida del enfermo, mediante la implementación de un plan individual de cuidados que se detallará en el apartado VI. de esta revisión.

Pronóstico

La enfermedad progresa lentamente y produce la muerte en unos 15-20 años tras el inicio de los síntomas. Las causas más habituales de muerte son: la neumonía por broncoaspiración secundaria a la disfagia y la inanición. La EHJ progresa con mayor velocidad. No existen en la actualidad tratamientos efectivos para evitar la progresión de la enfermedad ⁽¹⁾.

VI. Plan de cuidados.

Aunque en la actualidad no se disponga de cura para la EH, existen muchas opciones terapéuticas destinadas al manejo de los síntomas y a la mejora de la calidad de vida de estos enfermos. El tratamiento no farmacológico de la EH se basa en los Cuidados Paliativos, que son aquellos no destinados a la curación, sino a proporcionar calidad de vida sin el objetivo de alargar la supervivencia. El tratamiento debe ser multidisciplinario, con la intervención de asistentes sociales, genetistas, psicólogos y enfermeras conocedoras de la situación del paciente, además del neurólogo. Los cuidados deben ir encaminados tanto hacia el enfermo como a sus familiares ^(1,6).

A continuación, se muestra un plan de cuidados llevado a cabo mediante el sistema NANDA de diagnósticos de Enfermería. Se trata de una guía general e inespecífica, ya que no todos los enfermos progresan de la misma manera ni presentan los mismos síntomas. Por tanto, es necesario evaluar al paciente con el fin de detectar sus necesidades individuales, ya que la progresión de la enfermedad, aunque inevitable, no tiene necesariamente un curso lineal; lo que la persona con EH no era capaz de hacer hace un mes, puede ser capaz de hacerlo más adelante bajo diferentes condiciones.

El sistema propuesto por NANDA consiste en la detección de unas necesidades alteradas (diagnósticos), la búsqueda de los aspectos de ese problema que se intentan solucionar (NOC) y la aplicación de una serie de actividades de Enfermería para ello (NIC).

NECESIDAD 1: Respirar normalmente

Diagnóstico [00039]: Riesgo de aspiración: por la pérdida del control muscular y de la coordinación de los músculos implicados en la deglución.

NOC [0303]: Autocuidados: comer.

• NIC [1803]: Ayuda con el autocuidado: alimentación.

- Colocar al paciente en una posición cómoda.
- Fijar la comida en la bandeja, si es necesario, como al cortar la carne o pelar un huevo.
- Asegurar la posición adecuada del paciente para facilitar la masticación y la deglución.

- **NIC [3200]: Precauciones para evitar la aspiración.**

- Colocación erguida a más de 30° (alimentación por SNG) a 90°, o lo más incorporado posible.
- Proporcionar la alimentación en pequeñas cantidades.
- Evitar líquidos o utilizar agentes espesantes.

NOC [1010]: Estado de deglución.

- **NIC [1056]: Alimentación enteral por sonda.**

- Al finalizar la alimentación, esperar 30-60 minutos antes de colocar al paciente con la cabeza en posición declive.

NECESIDAD 2: Comer y beber

[00002] Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades corporales: los enfermos de Huntington necesitan un aporte mayor de calorías probablemente debido al corea, a cambios en el metabolismo o a una combinación de ambos.

NOC [1004]: Estado nutricional.

- **NIC [1240]: Ayuda para ganar peso.**

- Controlar el consumo diario de calorías.
- Considerar las preferencias alimentarias del paciente, teniendo en cuenta su gusto personal, cultura y religión.
- Servir las comidas de forma agradable y atractiva.

NECESIDAD 3: Eliminación

Diagnóstico [00110]: Déficit de autocuidado: uso del inodoro: el enfermo va a presentar dificultades motoras que van a dificultar el acceso o uso del inodoro.

NOC [0212] Movimiento coordinado.

- **NIC [1800] Ayuda con el autocuidado.**

- **NIC [6486] Manejo ambiental: seguridad.**

- Alentar la independencia, pero interviniendo si el paciente no puede realizar la acción dada.

- Establecer una rutina de actividades de autocuidado.
- Animar al paciente a realizar las actividades normales de la vida diaria ajustadas al nivel de capacidad.
- Modificar el ambiente para minimizar los peligros y riesgos.
- Disponer dispositivos adaptativos (taburetes o barandillas) para aumentar la seguridad del ambiente.

NECESIDAD 4: Moverse

Diagnóstico [00040]: Riesgo de síndrome de desuso: en estadios finales, no es raro que el enfermo quede confinado a una cama.

NOC [0204] Consecuencias de la inmovilidad: fisiológicas.

- **NIC [0740] Cuidados del paciente encamado.**

- Evitar utilizar ropa de cama con texturas ásperas.
- Mantener la ropa de cama limpia, seca y sin arrugas.
- Vigilar el estado de la piel.

Diagnóstico [00088]: Deterioro de la ambulación: debido a los trastornos motores propios de esta enfermedad (corea, bradicinesia, distonía, problemas de equilibrio, etc.).

NOC [0920] Nivel de demencia.

NOC [0200] Ambular.

- **NIC [6490] Prevención de caídas.**

- Proporcionar dispositivos de ayuda (bastón o andador para caminar) para conseguir una marcha estable.
- Retirar los muebles bajos (bancos y mesas) que supongan un riesgo de tropiezo.
- Disponer barandillas y pasamanos visibles.
- Asegurar que el paciente lleve zapatos que se ajusten correctamente, firmemente atados y con suelas antideslizantes.

NECESIDAD 9: Evitar peligros/seguridad

Diagnóstico [00131]: Deterioro de la memoria.

NOC [0905] Concentración.

- **NIC [5520] Facilitar el aprendizaje.**

- Comenzar la instrucción sólo después de que el paciente demuestre estar preparado para aprender.
- Organizar la información de simple a compleja, conocida a desconocida o concreta a abstracta, según corresponda.
- Simplificar las instrucciones, siempre que sea posible.

- **NIC [4976] Mejorar la comunicación: déficit del habla.**

- Proporcionar métodos alternativos a la comunicación hablada (p. ej., tableta de escritura, tarjetas, parpadeo, tabla de comunicación con imágenes y letras, señales con la mano u otros gestos, ordenador).
- Modificar el entorno para minimizar el exceso de ruido y disminuir el estrés emocional (limitar los visitantes y un ruido excesivo de los aparatos).

NOC [0908] Memoria.

- **NIC [4760] Entrenamiento de la memoria.**

- Facilitar oportunidades de utilizar la memoria para sucesos recientes, como preguntar al paciente acerca de salidas recientes.
- Estimular la memoria mediante la repetición del último pensamiento expresado por el paciente, si procede.

Diagnóstico [00150]: Riesgo de suicidio.

NOC [1409] Autocontrol de la depresión.

- **NIC [5330] Control del estado de ánimo.**

- Ajustar o interrumpir las medicaciones que pueden contribuir a las alteraciones del estado de ánimo (por prescripción adecuada de enfermeras tituladas con experiencia).
- Ayudar al paciente a identificar los aspectos de los factores precipitantes que se pueden o no cambiar.
- Animar al paciente, según pueda tolerarlo, a relacionarse socialmente y realizar actividades con otros.

- **NIC [5270] Apoyo emocional.**

- Comentar la experiencia emocional con el paciente.
- Animar al paciente a que exprese los sentimientos de ansiedad, ira o tristeza.
- Remitir a servicios de asesoramiento, si se precisa.

Diagnóstico [00193]: Descuido personal: es frecuente que el enfermo demuestre poco interés en lo que respecta a su apariencia personal y un mayor descuido en su higiene.

NOC [0300] Autocuidados: actividades de la vida diaria (AVD).

- **NIC [7040] Apoyo al cuidador principal.**

- Animar al cuidador a que asuma su responsabilidad, si es el caso.
- Proporcionar información sobre el estado del paciente de acuerdo con sus preferencias.
- Enseñar al cuidador la terapia del paciente de acuerdo con las preferencias de éste.

NECESIDAD 10: Comunicación

Diagnóstico [00051]: Deterioro de la comunicación verbal: el enfermo va a tener problemas tanto en elaborar y comprender la información, como en expresarla, debido a la disartria.

NOC [0902] Comunicación.

- **NIC [4976] Mejorar la comunicación: déficit del habla.**

- Instruir al paciente para que hable despacio.
- Colaborar con la familia y el logoterapeuta o logopeda para desarrollar un plan dirigido a lograr una comunicación eficaz.

NOC [0907] Elaboración de la información.

- **NIC [4820] Orientación de la realidad.**

- Dirigirse al paciente por su nombre al iniciar la interacción.
- Acercarse al paciente despacio y de frente.
- Hablar al paciente de una manera clara, a un ritmo, volumen y tono adecuados.
- Hacer las preguntas de una en una.
- Utilizar gestos/objetos para aumentar la comprensión de las comunicaciones verbales.

- **NIC [4720] Estimulación cognitiva.**

- Orientar con respecto al tiempo, lugar y persona.
- Presentar la información en dosis pequeñas, concretas.
- Solicitar al paciente que repita la información.

NECESIDAD 12: Trabajar/realizarse

Diagnóstico [00199]: Planificación ineficaz de las actividades: debido a la pérdida de iniciativa, actividad mental o capacidad de planificación.

NOC [0906] Toma de decisiones.

- **NIC [5250] Apoyo en la toma de decisiones.**

- Ayudar al paciente a identificar las ventajas e inconvenientes de cada alternativa.
- Servir de enlace entre el paciente y la familia.

- **NIC [7110] Fomentar la implicación familiar.**

- Identificar la capacidad de los miembros de la familia para implicarse en el cuidado del paciente.
- Proporcionar información crucial a los miembros de la familia sobre el paciente de acuerdo con los deseos de este último.
- Identificar otros factores estresantes situacionales para los miembros de la familia.

5. CONCLUSIONES E IMPLICACIÓN EN LA PRÁCTICA

De la realización de esta revisión bibliográfica se pueden extraer las siguientes conclusiones:

- La EH es una enfermedad hereditaria considerada "rara" por su escasa prevalencia, que afecta gravemente al Sistema Nervioso, provocando síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos.
- El curso progresivo y crónico de la enfermedad, su carácter incapacitante y la ausencia de un tratamiento curativo aconsejan diseñar **planes de cuidados** individualizados para cada paciente.
- La clínica y la evolución de la enfermedad afecta al menos a 12 tipos de necesidades básicas, cuyo control debe ser la base de un Plan de Cuidados.

Este trabajo presenta una relación de las necesidades alteradas, los problemas que se debe intentar solucionar y las intervenciones que pueden resultar adecuadas.

Para finalizar, me gustaría destacar la importancia de llevar a cabo investigaciones futuras sobre esta u otras enfermedades raras, actualmente carentes de estudios, ya que, al vivir en una sociedad tan acomodada y centrada como la nuestra, no les resulta rentable a los que invierten en salud destinar recursos para ello.

Las profesiones humanísticas como la nuestra deberían hacer algo más por divulgar y visibilizar la existencia de un problema que no por afectar a un reducido número de personas es menos importante.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Rodríguez JM, Díaz YV, Rojas Y, Rodríguez Y, Núñez E. Actualización en enfermedad de Huntington. *Correo Científico Méd.* 2013;17:546-557.
2. Arroyave P, Riveros M. Enfermedad de Huntington. *Univ Médica.* 2006;47(2):121-130.
3. Tasset I, Sánchez F, Túnez I. Bases moleculares de la enfermedad de Huntington: papel del estrés oxidativo. *Rev de Neurol.* 2009;49(8):424-429.
4. Gatto E. Enfermedad de Huntington: tratamiento. *Rev de Neuro-psiq.* 2002;65:202-216.
5. Fernández M, Grau C, Trigo P. Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. *An. Sist. Sanit. Navar.* 2012;35(2):295-307.
6. Espinoza NR, Palacios J, Morante MR. Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. *Rev. Neuropsiquiatr.* 2016;79 (4):230-238.
7. Parra N, Benjumea JS, Gallego SY. Alteraciones Neurofisiológicas producidas por la Enfermedad de Huntington sobre la Calidad de Vida. *Rev. Chil. Neuropsicol.* 2016;11(2): 45-50.
8. Reyes L, Yáñez RM, López-Ibor MI. Enfermedad de Huntington juvenil: presentación de un caso y revisión bibliográfica. *Actas Esp Psiquiatr.* 2010;38(5): 285-294.
9. Brown C, Ashwini K. Making a measurable difference in advanced Huntington disease care. *Handbook of Clinical Neurology;* 2017;144(16):183-196.
10. Mestre TA, Shannon K. Huntington disease care: From the past to the present, to the future. *Elvesier.* 2017;44:114-118.
11. Aubeeluck A, Wilson E. Huntingdon's disease. Part 1: essential background and management. *British Journal of Nursing.* 2008;17(3):146-151.
12. Aubeeluck A. Caring for the carers: quality of life in Huntington's disease. *British Journal of Nursing.* 2005;14(8):452-454.
13. Raymund AC. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2010;5(40):2-8.
14. Rayego J, Suárez F. Corea. *Semergen.* 2008;34(6):308-310.

15. Feder.org [Internet]. España: feder; 2003 [citado 24 mayo 2018]. Disponible en:
<https://www.enfermedades-raras.org/>