

# TRABAJO FIN DE GRADO



**Universidad de Valladolid**

Facultad de Medicina

Grado en Logopedia

*Revisión sistemática de los síntomas  
logopédicos en la Enfermedad de  
Huntington: habla, voz, lenguaje y  
deglución*



Autora: Ángela de Evan García

Tutoras: Cristina Agudo Alba y Marta Ruiz Mambrilla

Curso: 2018/2019

# ÍNDICE

1. RESUMEN/ABSTRACT.....	3
2. INTRODUCCIÓN.....	5
3. OBJETIVOS.....	9
4. MATERIAL Y MÉTODOS.....	10
5. RESULTADOS.....	11
6. DISCUSIÓN.....	28
7. CONCLUSIONES.....	30
8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	31

## 1. RESUMEN / ABSTRACT

### **RESUMEN**

Introducción: La Enfermedad de Huntington (EH) o corea de Huntington es una enfermedad genética neurodegenerativa producida por una mutación del número de repeticiones de la secuencia de nucleótidos CAG que codifica la proteína huntingtina en el brazo corto del cromosoma 4. Da origen a múltiples manifestaciones de tipo motor, cognitivo y psiquiátrico, las cuales repercuten significativamente sobre la comunicación y la deglución, manifestándose con disartria y disfagia, respectivamente.

Actualmente, se desconoce un tratamiento preventivo o eficaz y, por lo tanto, con los tratamientos se pretende mejorar la calidad de vida del sujeto y su independencia el mayor tiempo posible con el servicio de un equipo multidisciplinar de profesionales.

Objetivos: el presente trabajo ha sido realizado con la finalidad de conocer qué síntomas acarrea esta enfermedad, tanto neurológicos como logopédicos, los tratamientos que se pautan y quién los ejecuta así como la evolución y el pronóstico de los pacientes.

Metodología: tras un proceso de búsqueda y selección, se escogieron 27 artículos, de los cuales se excluyeron 2. Estos fueron encontrados a través de bases de datos como: Google Académico, Google Avanzado, Pubmed, SciELO y Elsevier; y en la guía clínica de la ASHA (American Speech-Language-Hearing Association).

Resultados: los resultados señalan que el síntoma neurológico predominante es la corea, que provoca la mayoría de las alteraciones que se producen en el habla, la voz y la deglución, siendo estas disartria y disfagia, respectivamente, seguido de las alteraciones cognitivas causantes del deterioro del lenguaje.

Su pronóstico es desfavorable y progresivo y debido a esto se necesitaría una intervención multidisciplinar, en la que se incluiría el logopeda, profesional que se encuentra prácticamente ausente.

Discusión y conclusiones: se necesitan nuevas líneas de investigación acerca de la sintomatología y la intervención logopédica para dar a conocer los beneficios de este tratamiento en la enfermedad de Huntington.

**Palabras clave:** *Enfermedad de Huntington, corea de Huntington, Enfermedad de Huntington y tratamiento, Enfermedad de Huntington y habla, Enfermedad de Huntington y lenguaje, Enfermedad de Huntington y deglución.*

## **ABSTRACT**

Introduction: Huntington's disease (HD) or Huntington's chorea is a genetic neurodegenerative disease caused by a mutation in the number of repetitions of the nucleotide sequence CAG that encodes the huntington protein in the short arm of chromosome 4. It gives rise to multiple manifestations of motor, cognitive and psychiatric type, which have a significant impact on communication and swallowing, manifesting with dysarthria and dysphagia, respectively.

Currently, it is unknown a preventive or effective treatment and, therefore, with the treatments is intended to improve the quality of life of the subject and its independence as long as possible with the service of a multidisciplinary team of professionals.

Objectives: the present work has been carried out in order to know what symptoms this disease brings, both neurological and speech therapy, the treatments that are planned and who executes them, as well as the evolution and prognosis of the patients.

Methodology: after a search and selection process, 27 articles were chosen, of which 2 were excluded. These were found through databases such as Google Scholar, Google Advanced, Pubmed, SciELO and Elsevier; and in the clinical guide of the ASHA (American Speech-Language-Hearing Association).

Results: the results indicate that the predominant neurological symptom is chorea, which causes most of the alterations that occur in speech, voice and swallowing, being these dysarthria and dysphagia, respectively, followed by the cognitive alterations that cause deterioration of language.

Its prognosis is unfavorable and progressive and due to this a multidisciplinary intervention would be needed, which would include the speech therapist, a professional who is practically absent.

Discussion and conclusions: new lines of research are needed on symptomatology and speech therapy intervention to make known the benefits of this treatment in Huntington's disease.

**Key words:** *Huntington's disease, Huntington's chorea, Huntington's disease and treatment, Huntington's disease and speech, Huntington's disease and language, Huntington's disease and swallowing.*

## 2. INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad genética neurodegenerativa que fue descrita por primera vez por George Summer Huntington en 1872.<sup>1</sup> Es denominada también como corea de Huntington o mal de San Vito, y se produce por una mutación del número de repeticiones de la secuencia de nucleótidos CAG (citosina-adenina-guanina) que codifica la proteína huntingtina en el brazo corto del cromosoma 4. Es de carácter autosómica dominante con penetrancia completa, es decir, la persona solo necesita recibir el gen anormal de uno de los padres para heredar la enfermedad, lo cual implica que tiene un porcentaje de heredabilidad del 50%, con una manifestación variable entre los 30 y 50 años de edad.<sup>2</sup> Existe una forma juvenil de la enfermedad, conocida como variante de Westphal, asociada a una edad más temprana de inicio (<20 años) y con una agresividad y progresión mayor.

La EH tiene una prevalencia de aproximadamente 1 por cada 10000 individuos y da origen a múltiples alteraciones de tipo motor, cognitivo y psiquiátrico.<sup>3</sup> Una de sus principales características es la presencia de movimientos coreicos, atribuidos a la disfunción del estriado<sup>4</sup>, que generan la pérdida del control sobre los movimientos voluntarios de grupos musculares como los de las extremidades, la cara, el cuello y la cavidad oral, lo que deteriora funciones corporales como la marcha, la manipulación de objetos con las manos y los procesos de alimentación y deglución.<sup>2</sup> Además, se le añaden los síntomas cognitivos y psicológicos, producidos por la atrofia del caudado y la corteza cerebral<sup>4</sup>, que incluyen inexplicable ira, ansiedad, depresión, pérdida de memoria, falta de criterio, perseveración, rigidez cognitiva, bradifrenia (enlentecimiento del pensamiento) y deterioro para aprender nueva información.<sup>1,5</sup> Tras la aparición de los primeros síntomas de la enfermedad, el promedio de supervivencia de la persona que la presenta varía entre 15 y 20 años.

Se han descrito tres etapas de la EH:

- Una etapa inicial, caracterizada por presentar pequeños cambios en la coordinación de movimientos involuntarios, dificultad para resolver problemas y, algunas veces, estado de ánimo irritable o depresivo, apatía e impulsividad.

- Una etapa intermedia, en la que se acentúan los movimientos coreicos, el habla y la deglución comienzan a verse afectados y la cognición se ve disminuida de forma gradual con la aparición de signos como la desorientación y la pérdida de memoria a corto plazo.
- Una etapa tardía, evidenciada cuando la enfermedad ha alcanzado su mayor grado de expresión, en la que se presentan movimientos coreicos severos y periodos de rigidez muscular, los problemas de deglución se exacerban, se presenta pérdida de peso y la habilidad para caminar y hablar se deteriora de manera considerable, lo que ocasiona que la persona se vuelva dependiente; no obstante, aspectos como la comprensión del lenguaje y el reconocimiento de los seres queridos pueden permanecer intactos.<sup>2,6</sup>

Esta enfermedad, al mismo tiempo, cursa con otras alteraciones, las cuales son el foco de interés de este estudio. Estas son alteraciones en el habla, la voz, el lenguaje y la deglución, cuyas características se muestran a continuación:

- Habla y voz

Cualquiera de los cambios asociados en la EH puede producir un profundo efecto en el individuo para comunicarse. El trastorno del movimiento coreiforme característico en la enfermedad puede alterar todos los sistemas que contribuyen a la producción del lenguaje. En general, las dificultades del habla en la EH se enmarcan en el grupo de las disartrias, específicamente una disartria hipercinética, la cual puede incluir la afectación de la respiración, la fonación, la articulación, la resonancia y la prosodia, llevando a la persona a la reducción de los inicios comunicativos y al mutismo en las etapas finales de la enfermedad.<sup>2,3</sup>

Los patrones característicos de la disartria se han definido como tasa de habla variable, alteraciones en la respiración, intervalos prolongados y episodios inapropiados de silencio, articulación imprecisa de consonantes y distorsión de vocales, reducción de la variabilidad del tono, excesivas variaciones de volumen y calidad de voz tensa y en ocasiones áspera.<sup>2,7,8</sup>

Durante la enfermedad temprana, la inteligibilidad del habla no se ve reducida, pero a medida que la enfermedad progresa, los individuos desarrollan una disartria de leve a

moderada cuyos movimientos coreicos interfieren notablemente en la inteligibilidad del habla.<sup>2,3</sup>

- Lenguaje

Como consecuencia del déficit cognitivo, puede verse afectado tanto en la comprensión como en la expresión.

En el plano comprensivo se han encontrado, en todas las etapas de la enfermedad, dificultades en oraciones con voz pasiva, con excesiva carga de información, con información ambigua o que demandan la elaboración de inferencias, problemas en la manipulación léxico-semántica (sinónimos, definiciones de palabras, absurdos semánticos y lenguaje figurativo) y en la interpretación de significados proposicionales. También, dificultades en las funciones ejecutivas de atención (selectiva, diferida y sostenida), memoria a corto plazo y capacidad de aprendizajes nuevos.

En cuanto al plano expresivo, la longitud media de los enunciados se ve reducida, la estructura oracional tiende a ser simple y se dan errores de tipo sintáctico. Del mismo modo, se pueden encontrar errores gramaticales como la omisión de verbos y artículos o el manejo inadecuado de sufijos y conjugaciones verbales. Pueden presentar dificultad marcada en aquellas palabras que se refieren a objetos sin vida, aspecto que está asociado con los problemas de recuperación del léxico.<sup>2,8</sup>

- Deglución

Los problemas en la deglución pueden verse afectados desde estadios tempranos de la enfermedad, aun cuando la alteración motora no se ha hecho evidente.<sup>2</sup> La causa de muerte más común en los individuos con EH es la neumonía por aspiración, asfixia por atragantamiento de comida, pérdida severa de peso involuntaria y caquexia.<sup>1</sup>

A lo largo de toda la enfermedad, se evidencian alteraciones en cada fase deglutoria. La fase oral preparatoria se caracteriza por la inestabilidad postural, ingesta rápida y compulsiva y el escaso control lingual; en la fase oral existe una incoordinación en la deglución, deglución fraccionada y residuos orales posdeglutorios; finalmente, en la fase faríngea aparece tos, atragantamientos y aspiraciones.<sup>9</sup>

El tratamiento de disfagia puede ayudar a mejorar la calidad de vida y la posibilidad de mantener las funciones por un largo periodo de tiempo o retardar la progresión de la alteración deglutoria.<sup>1</sup>

Existen limitadas investigaciones y por ello, la interpretación de los resultados se ve comprometida debido al pequeño tamaño de las muestras, la heterogeneidad de los grupos en cuanto a la duración y la gravedad de la enfermedad y la posible influencia de la medicación de acción central.<sup>7</sup> Este es el principal motivo por el que se ha decidido centrar el trabajo en este tema, haciendo hincapié en las áreas en la que la intervención logopédica es necesaria, es decir, la comunicación y la deglución, las cuales pueden ser igual de incapacitantes que los síntomas motóricos, psicológicos y cognitivos.

Como se puede observar, la enfermedad consta de una sintomatología muy amplia, por lo que es importante que el tratamiento tenga un enfoque multidisciplinar para mejorar la calidad de vida del paciente y de su entorno más cercano en las diferentes áreas afectadas. La figura del logopeda es indispensable en dicho grupo de trabajo, ayudando al enfermo a trabajar sus habilidades comunicacionales y enseñándole estrategias deglutorias, junto con psicólogos, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, enfermeros y médicos especialistas.

Para su diagnóstico se emplean técnicas de biología molecular<sup>10</sup> y diferentes escalas y pruebas, tanto estandarizadas como no estandarizadas, para evaluar cada caso en particular y realizar una intervención individualizada basada en las alteraciones, déficits y cualidades tanto motoras como no motoras de cada paciente. En este caso, en primer lugar, se valora en qué estadio de la enfermedad se encuentra el paciente y, para ello, la escala más habitual es la Escala de evaluación Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) que cuantifica los signos motores, la capacidad funcional total, la independencia y la cognición.

En cuanto a la rehabilitación de esta patología, actualmente se desconoce un tratamiento preventivo o totalmente eficaz<sup>11</sup>, por lo tanto, se busca mejorar la calidad de vida del sujeto y su independencia el mayor tiempo posible, basándolo en un trabajo interdisciplinar con unas metas comunes, lo cual incluye la incorporación de actividades no solo con la persona, sino también con la familia o cuidadores en distintos contextos



que permitan la transferencia a la vida cotidiana, pues hasta ahora es una enfermedad mortal de la que no se dispone cura.<sup>2</sup>

### **3. OBJETIVOS**

El objetivo principal de este trabajo de investigación es realizar una revisión sistemática de los síntomas generales que tienen lugar en dicha enfermedad y profundizar más a fondo en las alteraciones que se producen en la comunicación y en la deglución, ya que es una patología poco habitual y es debido a ello que escasean los estudios.

Para lograrlo, se han planteado los siguientes objetivos:

1. Conocer y profundizar sobre los síntomas generales y logopédicos que aparecen en la enfermedad.
2. Examinar la repercusión clínica de los síntomas motores, cognitivos y psicológicos en la comunicación y deglución del paciente.
3. Valorar posibles tratamientos que se pautan en la Enfermedad de Huntington.
4. Conocer los profesionales que intervienen en el tratamiento de estos pacientes.
5. Reflexionar sobre los síntomas que afectan en mayor grado a la calidad de vida de los pacientes y su pronóstico.

#### 4. MATERIAL Y MÉTODOS

Esta revisión bibliográfica se ha llevado a cabo durante los meses de febrero a abril de 2019, mediante una búsqueda sistemática de artículos en bases de datos como: Google Académico, Google avanzado, Pubmed, SciELO y Elsevier; y en la guía clínica de la ASHA (American Speech-Language-Hearing Association). Además de los artículos, para el desarrollo del marco teórico, se ha recurrido a capítulos del libro de medicina interna “Farreras-Rozman” y una guía destinada a la enfermedad.

Para llevar a cabo el estudio, se emplearon palabras clave como: “Enfermedad de Huntington”, “Corea de Huntington”, “Enfermedad de Huntington y tratamiento” y más específicas del trabajo en el idioma inglés como “Huntington’s disease”, “Huntington’s disease and speech”, “Huntington’s disease and language”, “Huntington’s disease and swallowing”.

Durante la búsqueda, se estableció como fecha límite artículos publicados desde el año 2000 en adelante y se excluyeron todos los que no cumplieran dicho rango de fechas con el fin de obtener información más actual. Del mismo modo, se seleccionó el idioma español, pero debido a la escasez de estudios no se encontraron resultados en dicho idioma de los artículos más específicos del ámbito logopédico, por lo que la gran mayoría, excepto 4, están en inglés. Así, se consiguió un total de 27 artículos de los cuales se han excluido 2 dado que no mostraban información válida para el estudio, una guía de la enfermedad y un capítulo de libro de medicina interna. Los artículos escogidos pertenecen a dieciséis países diferentes (Cuba, Colombia, España, Perú, Reino Unido, Estados Unidos, Alemania, Japón, Países Bajos, República Checa, Hungría, Brasil, Australia, Italia, Argentina y Suecia).

Para su realización, se han seguido las normas Vancouver para citar en texto y realizar las referencias bibliográficas.

## 5. RESULTADOS

La revisión sistemática que se ha llevado a cabo consta de 25 artículos, de los cuales 15 han sido reflejados en la tabla de resultados (Tabla 1. Resultados) por contener estudios clínicos en la población con Enfermedad de Huntington. Los encabezados de la tabla han sido seleccionados en función de los objetivos que persigue dicho estudio, con el propósito de facilitar su análisis, esclarecer los datos y favorecer la obtención de unas conclusiones más concretas.

Primeramente, es interesante conocer los datos empíricos de cada estudio, reflejado en el apartado de “pacientes”, el cual recoge el tamaño de la muestra estudiada junto al rango de edad y al sexo de dicha muestra.

El siguiente apartado, para conocer los síntomas que cursan con la enfermedad y cómo repercuten en el sujeto, se recoge la sintomatología de la muestra, pudiendo ser síntomas logopédicos o síntomas neurológicos (primer y segundo objetivo). Cada uno, con intención de favorecer su visualización, se encuentra dividido por una parte en síntomas de habla/voz, lenguaje y deglución y por la otra, motores, psicológicos y cognitivos, respectivamente.

Otra columna elegida a introducir es la intervención que se lleva a cabo, que debe ser multidisciplinar. Dentro de este apartado, se desea conocer qué tratamientos se pautan en cada estudio y qué profesional o profesionales lo realizan (tercer y cuarto objetivo). Con referencia a este último, se ha establecido una división, vista la información obtenida en cada documento, con el fin de conocer qué profesionales ejecutan la evaluación de la muestra en cada estudio y examinar a cuantos sujetos les interviene o se les recomienda la figura del logopeda como profesional para el tratamiento.

Por último, puesto que es una enfermedad neurodegenerativa, se desea conocer cómo evoluciona y qué síntomas repercuten en mayor grado su calidad de vida y su pronóstico (quinto objetivo).

Una vez analizados los artículos seleccionados para la realización de este trabajo, se exponen a continuación los resultados relevantes para los objetivos planteados:

Tabla 1. Resultados

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico	
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales		
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos				
Murray, L.L. (Año 2000)	10	31-60 (6:4)	Disartria leve	< nº Palabras, expr. más cortas, < expr. gramaticales, más oraciones simples, < rodeos por expresión, dificultad hacer inflexión verbos regulares e irregulares	-	-	-	1 Pac. deprimido; 3 Pac. ingieren antidepressivos; 6 Pac. muy por debajo punto de corte	3 Pac. demencia leve; 1 Pac. demencia moderada; 6 Pac. dentro rango normal	-	<b>EVALUACIÓN</b>  <b>TRATAMIENTO</b> Se recomienda tto. Logopédico	Pacientes con déficits cognitivos avanzados tienden a producir < expresiones verbales y más cortas, < complejas sintácticamente y < informativas
Hamakawa, S. et al. (Año 2004)	1	66 F	Disartria leve.  Habla rápida, consonantes imprecisas, distorsión de vocales, silencios inapropiados y frases cortas	-	Aspiración líquidos, dificultad ingerir comida sólida, derrame alimentos desde boca, cierre labios débil y torpeza mov. lengua, retención saliva en vallécula, tos tras deglutir, permanencia bolo en lengua tras tragar, tendencia a comer rápido	Corea en extremid. y cara, hipotonía en 4 extremid., inestabilidad postural	-	Demencia moderada	La disfagia se evita mediante intervención en cambios de consistencia de comida y posturas corporales	<b>EVALUACIÓN</b> Neurólogo y ORL  <b>TRATAMIENTO</b>  -	Los consejos de cambios posturales y de vaso para beber disminuirán las posibilidades de aspiración	

**Abreviaturas:** Mues. = Muestra; < = Menor; Expr. = Expresiones; Pac. = Pacientes; Mov = Movimientos; Extremid. = Extremidades; ORL = Otorrinolaringólogo; Tto. = Tratamiento

Tabla 1. Resultados (continuación)

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales	
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos			
Giddens, Ch. et al. (Año 2010)	5 (inicialmente 14)	45-62 (1-4)	Disartria leve	-	Disfagia leve	-	-	-	Ejercicios motores orales, de fonación, de respiración y aducción laríngea.  Farmacológico	<u>EVALUACIÓN</u> - <u>TRATAMIENTO</u> Logopeda	Con el tto. mejoran control lingual y labial, deglución y respiración
Velasco M.J. et al (Año 2011)	20	23-65 (14:6)	Voz débil, forzada, habla monótona, interrupciones de habla, tensión vocal, TMF reducido	-	-	Mov. coreicos.  Mov. aducción-abducción laríngea (responsables de inestabilidad fonación)	-	-	-	<u>EVALUACIÓN</u> ORL (especialista en trastornos de voz) <u>TRATAMIENTO</u> -	Características de voz y laringe se ven incrementadas negativamente con el aumento de gravedad de la enfermedad
Vogel, A.P. et al. (Año 2012)	30	-	Tpo. habla más corto, pausas más largas, habla lenta y < precisa, más silencios entre y dentro de palabras	-	-	-	-	-	-	<u>EVALUACIÓN</u> Neurólogo <u>TRATAMIENTO</u> -	El rendimiento del habla difiere con la evolución de la enfermedad

**Abreviaturas:** Muest. = Muestra; TMF = Tiempo Máximo de Fonación; Mov. = Movimientos; ORL = Otorrinolaringólogo; Tpo. = Tiempo; < = Menos; Tto. = Tratamiento

Tabla 1. Resultados (continuación)

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales	
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos			
Azambuja, M.J. et al. (Año 2012)	23	19-65 (8:15)	Disartria hipercinética leve  Peor agilidad verbal	Peor rend. en discr. palabras, seg. ordenes, rep. palabras, lect. párrafos y frases, y escritura	-	-	-	-	16 Pac. tto. Farmacológico	<u>EVALUACIÓN</u> Neurólogo y Neuropsicólogo <u>TRATAMIENTO</u> -	El progr. de enf. se correlaciona con el aumento de pertu. visuoespaciales, M.E. y lenguaje
Rusz, J. et al. (Año 2013)	34	23-67 (15:19)	8 Pac. Habla normal; 21 Pac. intelig. reducida; 3 Pac. disartria severa; 2 Pac. no eval.  Interrup. voz, fluctu. irregu. de tono, > ruido por flujo de aire en CV, voz áspera, TMF reducido	-	-	Corea  Rigidez  Mala colocación de articuladores	-	-	Farmacológico	<u>EVALUACIÓN</u> Neurólogo y Logopeda <u>TRATAMIENTO</u> -	La disfunción vocal parece evolucionar con la discapacidad general de la enf.

**Abreviaturas:** Mues. = Muestra; Rend. = Rendimiento; Discr. = Discriminación; Seg. = Seguimiento; Rep. = Repetición; Lect. = Lectura; Pac. = Pacientes; Tto. = Tratamiento; Enf. = Enfermedad; Progr. = Progreso; Pertu. = Perturbaciones; M.E. = Memoria Episódica; Intelig. = Inteligibilidad; Eval. = evaluados; Interrup. = Interrupciones; Fluctu. = Fluctuaciones; Irregu. = Irregulares; > = Mayor; CV = Cuerdas vocales; TMF = Tiempo Máximo de Fonación

Tabla 1. Resultados (continuación)

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales	
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos			
Montagut, N. et al. (Año 2014)	10	46-79 -	-	-	1 disfagia severa; 5 moderada; 4 leve.  Cierre labial y mov. linguales alt., deglución fraccionada, presencia de residuos en orofaringe y faringe, tos y cambios de voz tras deglutir	Cierre labial y mov. linguales alterados	-	-	Praxias orolinguo-mandibulares, estrategias posturales durante deglución y maniobras compensatorias	<b>EVALUACIÓN</b> - <b>TRATAMIENTO</b> Se recomienda un programa de intervención logopédico	No relación directa entre edad pacientes o años de evolución de enf. con el grado de severidad de disfagia
Skodda, S. et al. (Año 2014)	21	30-67 (13:8)	Reducción velocidad habla, > % pausas, tareas de repetición más lento, imprecisión articulatoria	-	-	11 Pac. corea; 7 Pac. rigidez hipocinética; 3 Pac. mixtos	-	-	10 Pac. tto. farmacológico 11 Pac. sin tto.	<b>EVALUACIÓN</b> Neurólogo  <b>TRATAMIENTO</b> -	Las funciones motoras del habla muestran una disminución con la progresión del proceso neurodegenerativo de la enf.  Pac. con tto. disfunción motora y cognitiva más grave y > det. habla

**Abreviaturas:** Mues. = Muestra; Mov. = Movimientos; Alt. = Alterados; Enf. = Enfermedad; > = Mayor; % = Proporción; Pac. = Pacientes; Tto. = Tratamiento; Det. = Deterioro

Tabla 1. Resultados (continuación)

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico	
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales		
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos				
Rusz, J et al. (Año 2014)	40	23-69 (20:20)	Disartria hipercinética  8 Pac. habla normal; 29 Pac. intelig. reducida; 1 Pac. habla afect. grave/; 2 Pac. no evaluados  Tono > en hombres y < en mujeres, art. vocal impre. y lenta, habla monótona, < nº pausas, variación de intensidad	-	-	-	-	-	12 Pac. déficit cognitivo de leve a moderado	22 Pac. tto. farmacológico	<b>EVALUACIÓN</b> Neurólogo y Logopeda  <b>TRATAMIENTO</b> -	El tto. con antipsicóticos puede inducir volumen excesivo y variaciones en tono, pero provoca leve mejora de art. vocal
Rusz, J. et al. (Año 2014)	28	20-55 (14:14)	Sujetos con preEH: Aperiodicidad e incremento del ruido, interrupciones de voz, caídas de tono, vibración irregular de CV	-	-	Fuerza de lengua deteriorada	-	-	-	-	<b>EVALUACIÓN</b> Neurólogo y Neuropsicólogo  <b>TRATAMIENTO</b> -	En sujetos preEH, no relación entre grado de disfunción fonatoria y carga de enf. Probl. resp. asoci. a TF reducido se pron. con grav. general de enf.

**Abreviaturas:** Mues. = Muestra; Pac. = Pacientes; Afect. = Afectada; Grave/ = Gravemente; Art. = Articulación; Impre. = Imprecisa; < = Menor; Nº = Número; CV = Cuerdas vocales; Enf. = Enfermedad; Probl. = Problemas; Resp. = Respiratorios; Asoc. = Asociados; TF = Tiempo de Fonación; Pron. = Pronuncian; Grav. = Gravedad



Tabla 1. Resultados (continuación)

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales	
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos			
Heemskerk, A. W. et al. (Año 2014)	50	- (22:28)	-	-	Sí	-	-	-	-	<p><b><u>EVALUACIÓN</u></b> Neurólogo, Logopeda, ORL, radiólogo, enfermero Escala de valoración de disfagia a pac. y fam.</p> <p><b><u>TRATAMIENTO</u></b> -</p>	<p>La grav. de dificultad para deglutir aumenta con aumento de grav. enf.</p> <p>La percepción de dificultades en deglución es diferente para familiares y para pac.</p>
De Tommaso, M. et al. (Año 2015)	37	30-79 (17:20)	Disartria	-	Alteraciones medias-severas de deglución 17 Pac. no modifican dieta; 18 Pac. modifican dieta; 2 Pac. disfagia severa y no alimentación oral	Bradinesia y alteración protrusión lingual	-	-	10 Pac. tto. farmacológico	<p><b><u>EVALUACIÓN</u></b> Logopeda, Neurólogo, Psicólogo</p> <p><b><u>TRATAMIENTO</u></b> Se recomienda tto. logopédico</p>	<p>La gravedad de disfagia está correlacionado con edad, duración enf. y discapacidad motora</p>

**Abreviaturas:** Mues. = Muestra; ORL = Otorrinolaringólogo; Pac. = Pacientes; Fam. = Familiares; Grav. = Gravedad; tto. = Tratamiento; Enf. = Enfermedad

Tabla 1. Resultados (continuación)

Autor (año)	Pacientes		Síntomas						Intervención multidisciplinaria		Evolución y pronóstico
	Mues.	Edad/ Sexo (M:F)	Logopédicos			Neurológicos			Tratamiento	Profesionales	
			Habla/Voz	Lenguaje	Deglución	Motores	Psicológicos	Cognitivos			
Alves, T.C. et al. (Año 2016)	2	32 y 63 M	Disartria hiperkinética	-	Sensibilidad laríngea y faríngea, derrame oral de líquidos y néctar, residuos faríngeos, pérdida peso, dificultad en sellado labial, maniobras comp. de cabeza, alt. tiempo tránsito oral, atragantamiento	Inestabilidad postural, mov. involuntarios de cabeza y EEII y EESS	-	-	-	<u>EVALUACIÓN</u> ORL y Logopeda  <u>TRATAMIENTO</u> -	Los síntomas se ven incrementados negativamente en el sujeto más joven
Novotný, M. et al. (Año 2016)	37	23-67 (19:18)	8 Pac. habla normal; 29 Pac. disartria.  Análisis perceptivos: 89% Pac. hipernasalidad de leve a moderada. Análisis acústicos: 78% Pac. hipernasalidad intermitente	-	-	-	-	-	32 Pac. tto. farmacológico	<u>EVALUACIÓN</u> Neurólogo, Logopeda, médico  <u>TRATAMIENTO</u> -	Relación entre la variabilidad de la nasalidad acústica y la severidad de la disartria general

**Abreviaturas:** Mues. = Muestra; Pac. = Pacientes; tto. = Tratamiento; Mov. = Movimientos; EEII = Extremidades Inferiores; EESS = Extremidades Superiores; Comp. = Compensatorias; Alt. = Alteración

A continuación, se reflejan los datos obtenidos por objetivos tras la exhaustiva revisión de los 25 artículos seleccionados para este trabajo:

**Conocer y profundizar sobre los síntomas generales y logopédicos que aparecen en la enfermedad.**

La Enfermedad de Huntington da origen a múltiples alteraciones de tipo motor, cognitivo y psiquiátrico<sup>3</sup>. Atendiendo a los resultados obtenidos correspondientes a este objetivo y plasmados en la tabla (Tabla 1), se han encontrado los siguientes datos con respecto a los síntomas más propiamente neurológicos en la EH, como son síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos:

- **Alteraciones motoras:**

De los 15 artículos seleccionados por presentar estudios de casos, 7 (46,66% del total) hacen referencia a las alteraciones motoras que padecen los sujetos con enfermedad de Huntington. El síntoma principal que caracteriza a esta enfermedad y que se menciona en 5 de los 7 artículos son los movimientos involuntarios de la cabeza y extremidades, denominado generalmente como corea<sup>7, 12, 13, 14, 17</sup>, que pueden provocar en el paciente inestabilidad postural o alteración en el movimiento y la fuerza de la lengua<sup>9, 12, 15, 16, 17</sup>. A su vez, parte de la muestra estudiada manifiesta bradicinesia, viéndose afectado el movimiento voluntario y, rigidez hipocinética de las cuatro extremidades, lo cual provoca la disminución de la amplitud de los movimientos<sup>7, 12, 14, 16</sup>.

- **Alteraciones psicológicas:**

Del número total de artículos que contienen estudios de casos, únicamente uno (6,66% del total) presenta datos de alteraciones psicológicas en la muestra, reflejado a través de un estudio de 10 pacientes, a los cuales se les evalúa con la Escala de depresión de Hamilton y se obtiene que uno se encuentra deprimido, tres ingieren antidepresivos y seis se encuentran por debajo del punto de corte<sup>18</sup>. Ninguno de los estudios restantes (93,33 % del total) presenta datos relativos a esta alteración.

- **Alteraciones cognitivas:**

Se han encontrado un total de 3 artículos (20% del total) que reflejan alteraciones cognitivas en los sujetos de las muestras. En dos de ellos, se evidencia demencia de leve

a moderada en 5 pacientes de un total de 11 sujetos<sup>12, 18</sup>. A su vez, el artículo restante expresa una muestra de 40 participantes, de los cuales, 12 presentan déficit cognitivo de leve a moderado<sup>19</sup>. Estas alteraciones en ocasiones, anuncian la enfermedad, precediendo el inicio de los movimientos coreicos<sup>5</sup> y pudiendo ser iguales o mayores incapacitantes que la corea.

Para recoger los datos acerca de los síntomas neurológicos de la enfermedad de una forma más clara, se añade la siguiente tabla (Tabla 2. Resumen de resultados de síntomas neurológicos):

SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS		
MOTORES	PSICOLÓGICOS	COGNITIVOS
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Corea</li> <li>• Inestabilidad postural</li> <li>• Rigidez hipocinética de las 4 extremidades</li> <li>• Fuerza de la lengua deteriorada</li> <li>• Bradicinesia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Depresión</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Demencia de leve a moderada</li> <li>• Déficit cognitivo de leve a moderado</li> </ul>

*Tabla 2. Resumen de resultados de síntomas neurológicos*

A su vez, en la Enfermedad de Huntington, se pueden encontrar trastornos más propiamente logopédicos, como son alteraciones en el habla, la voz, el lenguaje y la deglución. A continuación se plasman los resultados obtenidos tras la exhaustiva lectura de artículos con estudios de caso:

- **Alteraciones en el habla:**

Un total de 12 artículos sobre 15 (80% del total) recogen muestras sobre alteraciones en el habla en la EH. El trastorno del habla que predomina en la EH y que se recoge en 9 de 12 estudios (75%) es la disartria hipercinética en un grado de severidad leve<sup>5, 12, 14, 16, 17, 18, 19, 20, 21</sup>. Además, el habla de estos sujetos presenta un aumento del número y de la duración de las pausas<sup>7, 12, 13, 22</sup>, reducción de la velocidad del habla<sup>7, 22, 19</sup>, imprecisión articulatoria con, en ciertos casos, inteligibilidad reducida<sup>7, 12, 19, 22</sup>, tiempo de habla más corto<sup>12, 22</sup> y habla monótona<sup>13, 19</sup>.

- **Alteraciones en la voz:**

En cuanto a las alteraciones de voz, 5 artículos de 15 (33,33% del total) muestran síntomas referidos a esta categoría. Por lo general, las muestras presentan un Tiempo Máximo de Fonación (TMF) reducido, voz débil, forzada, áspera, con tensión vocal, interrupciones de voz y mayor ruido debido al paso del flujo de aire por las cuerdas vocales<sup>13, 14, 15, 19</sup>. Únicamente en un artículo de los cinco con datos referidos a la voz, se menciona hipernasalidad intermitente de leve a moderada<sup>21</sup>.

- **Alteraciones en el lenguaje:**

De un total de 15 artículos que incluyen estudios de caso, solamente 2 (13,33% del total) reflejan alteraciones en el lenguaje de los sujetos. El lenguaje puede verse alterado tanto en el plano comprensivo como en el expresivo. En cuanto al comprensivo, se evidencia un peor rendimiento en la discriminación de palabras y el seguimiento de órdenes<sup>20</sup>. Por otro lado, en cuanto al plano expresivo, se contempla un menor número de palabras, expresiones más cortas y menos gramaticales, más oraciones simples, dificultad en la realización de inflexiones de verbos regulares e irregulares, peor rendimiento en la agilidad verbal, en la repetición de palabras, en la lectura y en la escritura<sup>18, 20, 26, 27</sup>.

- **Alteraciones en la deglución:**

Se han encontrado datos referidos a alteraciones deglutorias en un total de 6 artículos (40% del total) de 15 que contienen estudios de casos. En general, a las alteraciones en la deglución se las denomina disfagia, y en esta revisión lo mencionan en 4 artículos de 6, siendo la disfagia en mayor proporción leve y en menor proporción media o severa<sup>5, 9, 16, 23</sup>. Además, se muestran alteraciones en la fase preparatoria oral, indicando derrame de alimentos y líquidos desde la boca<sup>12, 17</sup> y en la fase oral y faríngea, presentando cierre de labios débil y alteraciones en los movimientos linguales, procesos de deglución fraccionada manifestándose con residuos en la cavidad orofaríngea y faríngea, alteración en el tiempo de tránsito oral, atragantamiento y tos tras deglutir<sup>9, 12, 17</sup>. Por otra parte, en menor proporción pero igual de relevante, se hace referencia a la ingestión rápida de los alimentos<sup>12</sup>.

Para finalizar, se recogen en una tabla (Tabla 3. Resumen de resultados de síntomas logopédicos) los síntomas en el habla, la voz, el lenguaje y la deglución encontrados durante el estudio:

### SÍNTOMAS LOGOPÉDICOS

HABLA	VOZ	LENGUAJE	DEGLUCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disartria hipercinética</li> <li>• Aumento del número y de la duración de las pausas</li> <li>• Reducción de la velocidad del habla</li> <li>• Imprecisión articulatoria</li> <li>• Inteligibilidad reducida</li> <li>• Tiempo de habla más corto</li> <li>• Habla monótona</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tiempo Máximo de Fonación (TMF) reducido</li> <li>• Voz débil, forzada, áspera</li> <li>• Tensión vocal</li> <li>• Interrupciones de voz</li> <li>• Mayor ruido por el paso del flujo de aire por las cuerdas vocales</li> <li>• Hipernasalidad intermitente</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Menor número de palabras</li> <li>• Expresiones más cortas y menos gramaticales</li> <li>• Oraciones simples</li> <li>• Dificultad para hacer inflexión de verbos regulares e irregulares</li> <li>• Peor rendimiento en: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Discriminación de palabras</li> <li>- Seguimiento de órdenes</li> <li>- Repetición de palabras</li> <li>- Lectura</li> <li>- Escritura</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disfagia</li> <li>• Derrame de alimentos y líquidos desde la boca</li> <li>• Cierre de labios débil</li> <li>• Alteración en los movimientos linguales</li> <li>• Deglución fraccionada</li> <li>• Residuos en cavidad oral y faríngea</li> <li>• Tos</li> <li>• Atragantamiento</li> <li>• Alteración del tránsito oral</li> <li>• Tendencia a ingerir de forma rápida los alimentos</li> </ul>

*Tabla 3. Resumen de resultados de síntomas logopédicos*

### Examinar la repercusión clínica de los síntomas motores, cognitivos y psicológicos en la comunicación y deglución del paciente.

#### • **Repercusión clínica en la comunicación del paciente con EH:**

Tras el profundo análisis de los 15 artículos seleccionados por contener estudios empíricos, se ha hallado que las alteraciones en el habla están asociadas a la presencia de los movimientos coreicos y a la hipotonía característicos de la enfermedad, los cuales pueden interferir en los sistemas que contribuyen a la producción oral, generando una disartria, y específicamente, una disartria hipercinética<sup>2</sup>. De esta manera, 5 estudios (33,33%) mencionan alteraciones motoras junto a alteraciones en el habla<sup>7, 12, 14, 16, 17</sup> mientras que 6 (40%), reflejan alteraciones en el habla pero los datos no refieren alteraciones motoras<sup>5, 18, 19, 20, 21, 22</sup>.

Ocurre del mismo modo, con las alteraciones en la voz, causadas igualmente por las contracciones involuntarias de los músculos vocales y la hipotonicidad de la

musculatura. En este caso, se han encontrado un total de 3 artículos (20%) que datan alguna anomalía en la voz de los sujetos con la presencia de alteraciones motoras<sup>13, 14, 15</sup>. Por el contrario, se han encontrado 2 (13,33%) en los cuales registran anomalías en la voz pero no se mencionan alteraciones motoras<sup>19, 21</sup>.

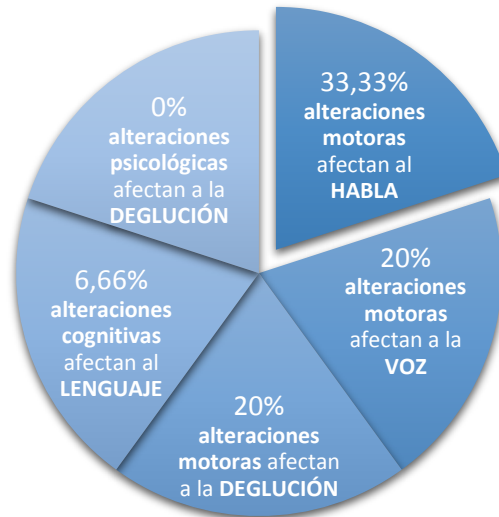
Atendiendo a las alteraciones en el lenguaje, puede verse alterado tanto el plano comprensivo como el expresivo. En este caso, el trastorno es producido como consecuencia de las alteraciones cognitivas que experimentan los usuarios con EH al generarse una deficiencia subcortical<sup>2</sup>. Para este aspecto, durante la lectura de artículos, se han hallado 2 que contienen alteraciones en el lenguaje, de los cuales, solamente uno (6,66%) anota alteraciones del lenguaje junto a alteraciones cognitivas<sup>18</sup>. El restante, únicamente anota las anomalías del lenguaje sin mostrar deterioro cognitivo<sup>20</sup>.

- **Repercusión clínica en la deglución del paciente con EH:**

En lo que concierne a la alteración de la deglución en la Enfermedad de Huntington, puede verse relacionado con aspectos neuromotores y con aspectos comportamentales<sup>2</sup> producidos en la enfermedad, lo que genera la particular disfagia. Con respecto a los aspectos neuromotores, se refiere a los movimientos coreicos y la hipotonía de la musculatura oral y faríngea, que durante la revisión de artículos, se han encontrado 3 (20%) que presentan alteraciones deglutorias y motoras<sup>12, 16, 17</sup>. Por el contrario, un total de 3 artículos (20%) también muestran alteraciones deglutorias pero no anotan alteraciones motoras<sup>5, 9, 23</sup>.

En cuanto a los aspectos comportamentales de la enfermedad, puede haber una modificación del proceso deglutorio debido a la presencia de patrones de alimentación rápidos y descontrolados<sup>2</sup>. En este caso, se dispone de un artículo que evidencia esta característica pero carece de alteraciones psicológicas o comportamentales<sup>12</sup>.

Para finalizar, se incluyen en la siguiente figura (Figura 4. Resultados de la repercusión clínica de los síntomas neurológicos sobre la comunicación y la deglución del paciente) los porcentajes de dicha repercusión clínica:



*Figura 1. Resultados de la repercusión clínica de los síntomas neurológicos sobre la comunicación y la deglución del paciente*

#### **Valorar posibles tratamientos que se pautan en la Enfermedad de Huntington.**

El tratamiento en la Enfermedad de Huntington permite atenuar algunas manifestaciones, pero no retrasa la aparición ni la progresión de la sintomatología. El tratamiento debe ser multidisciplinar y apoyar no solo al paciente, sino también a los familiares<sup>4</sup>. Dentro de ese tratamiento multidisciplinar, se encontraría el tratamiento logopédico, pues la enfermedad cursa, como ya se ha visto, con alteraciones en el habla, la voz, el lenguaje y la deglución. Puesto que lo que interesa es conocer qué tratamiento reciben y en concreto, si entre esos tratamientos se encuentra el logopédico, se ha realizado un análisis de los artículos que poseen estudios de caso para ello. Se ha obtenido de un total de 15 artículos que en 3 (20% del total) se recomienda tratamiento logopédico pero los pacientes, en el momento del estudio, no disponían de ello<sup>9, 16, 18</sup>; en uno (6,66% del total) se llevan a cabo pautas correspondientes a un tratamiento logopédico pero no las efectúa el logopeda<sup>12</sup> y, por último, solamente en un artículo (6,66% del total) se lleva a cabo el tratamiento logopédico y en concreto, para tratar la disartria y la disfagia.<sup>5</sup> Si lo hacemos según la cantidad de la muestra, que suma un total de 348 sujetos, a 57 usuarios se les recomienda tratamiento logopédico, 1 usuario lleva



a cabo pautas logopédicas pero no las realiza un logopeda y 5 usuarios sí que disponen de tratamiento logopédico.

Existe a su vez un tratamiento farmacológico, que se ha demostrado eficaz, destinado a controlar la corea. Del mismo modo, se utilizan también fármacos antipsicóticos y antidepresivos que son de utilidad para las manifestaciones neuropsiquiátricas. Por el contrario, no existe un tratamiento eficaz para tratar los efectos de la demencia, aspecto altamente invalidante en la enfermedad<sup>4</sup>. De esta manera, tras el análisis de los artículos que poseen casos empíricos, se ha encontrado que en 7 de un total de 15 artículos (46,66% del total), la integridad o parte de la muestra ingiere algún tipo de fármaco<sup>5, 7, 14, 16, 19, 20, 21</sup>, lo que se traduce en que de un total de 348 usuarios, 129 están tratados farmacológicamente.

A continuación, se añade un gráfico circular (Figura 5. Resultados de tratamientos en la Enfermedad de Huntington) con los porcentajes, por un lado referidos al tratamiento logopédico y por el otro, al tratamiento farmacológico:

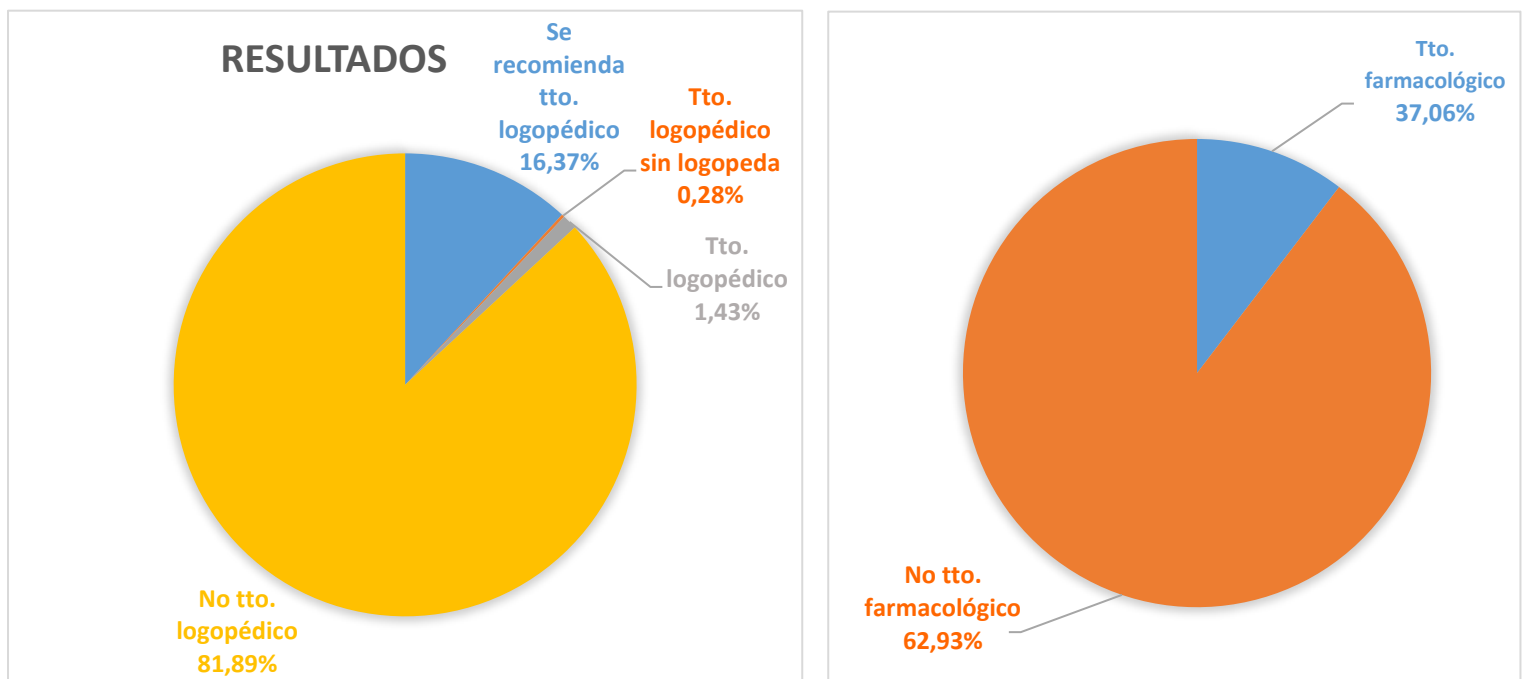


Figura 2. Resultados de tratamientos en la Enfermedad de Huntington

### **Conocer los profesionales que intervienen en el tratamiento de estos pacientes.**

Debido a la importancia de mantener la calidad de vida de estos pacientes, es importante conocer qué profesionales se ocupan del tratamiento. Dado su sintomatología, necesitan de un equipo multidisciplinar que les proporcione cuidados y atención integral, pues su meta no es la curación sino proporcionar calidad de vida<sup>6</sup>. Para alcanzar este objetivo, se han analizado los artículos que poseen estudios de casos y se ha obtenido que: por un lado, existen profesionales que llevan a cabo la evaluación del estudio y por el otro, profesionales que se encargan del tratamiento, que pueden o no aparecer implícitos en el documento. De esta manera, de un total de 15 artículos que contienen estudios de casos, se han encontrado 12 (80% del total) que incluyen los profesionales que han llevado a cabo la evaluación de los sujetos para la realización de los estudios<sup>7, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 19, 20, 21, 22, 23</sup>. Entre esos profesionales, se encuentran neurólogos, neuropsicólogos, otorrinolaringólogos, psicólogos, radiólogos, enfermeros, médicos y logopedas. Atendiendo a este último, el papel del logopeda solo aparece en 6 (50%) de los estudios que muestran profesionales para la evaluación<sup>14, 16, 17, 19, 21, 23</sup>.

En cuanto a los profesionales que intervienen en el tratamiento, exclusivamente se menciona al logopeda y solo en 4 artículos del total de 15 (26,66% del total). Concretamente, en 3 se recomienda un tratamiento manejado por el logopeda<sup>9, 16, 18</sup> y en uno, es el logopeda quien lleva el tratamiento<sup>5</sup>.

### **Reflexionar sobre los síntomas que afectan en mayor grado a la calidad de vida de los pacientes y su pronóstico.**

A medida que progresa la enfermedad, la combinación de los síntomas motores, psicológicos y cognitivos impactan significativamente en la comunicación y la deglución del sujeto<sup>11</sup>. Como se ha podido comprobar, a simple vista, el síntoma más incapacitante para el paciente son los movimientos coreicos<sup>7, 9, 12, 13, 14, 15, 16, 17</sup>, indicándose en 8 de los 15 estudios (53,33% del total). Estos, repercuten tanto en la comunicación como en la deglución, produciendo una alteración en los movimientos articulatorios o disartria hipercinética<sup>5, 12, 14, 16, 17, 18, 19, 21</sup> y una alteración de los mecanismos que intervienen en la deglución o disfagia<sup>5, 9, 12, 16, 17, 23</sup>, respectivamente. Actualmente, una de las causas de mayor mortalidad en la enfermedad es la neumonía por aspiración producida por la

alteración en los procesos deglutorios<sup>24, 25</sup>. Sin embargo, no se pueden pasar por alto las alteraciones cognitivas<sup>12, 18, 19</sup>, que aunque estén reflejadas únicamente en 3 artículos del total de 15 (20% del total), provocan demencia, un síntoma igual de incapacitante que los anteriores y que a su vez altera por completo la calidad de vida de los usuarios, viéndose evidenciado en las alteraciones del lenguaje.

En lo que refiere al pronóstico, en general, tanto los síntomas logopédicos como los neurológicos tienden a empeorar con el progreso de la enfermedad. Dicha información figura en 8 de los 15 artículos (53,33% del total) seleccionados con estudios de caso, a excepción de casos particulares. Tales datos indican que la gravedad de la dificultad para deglutir aumenta con el progreso de la enfermedad<sup>16, 23</sup>, al igual que el lenguaje, que se ve alterado con una tendencia a producir menos expresiones verbales, más cortas y menos complejas<sup>18, 20</sup>. La disfunción vocal así como las características de la voz y la laringe igualmente se ven incrementadas negativamente con el aumento de la gravedad de la enfermedad<sup>13, 14</sup>. Del mismo modo ocurre con las funciones motoras del habla y la disartria, que empeoran con el proceso neurodegenerativo de la enfermedad<sup>7, 21</sup>. Únicamente en 3 estudios referidos a alteraciones en el habla, en la deglución y en la voz indican que dichas alteraciones difieren del proceso neurodegenerativo de la enfermedad<sup>9, 15, 22</sup>.

Por otra parte, 4 artículos reflejan datos acerca de la eficacia o ineficacia del tratamiento en la enfermedad, tanto logopédico como farmacológico. En cuanto al logopédico, se hace referencia al tratamiento en deglución y se expone que los cambios posturales y de vasos para la ingesta de líquidos disminuirán las posibilidades de aspiración y, además, que el tratamiento mejora el control lingual y labial, la deglución y la respiración<sup>5, 12</sup>. En lo que refiere al tratamiento farmacológico, se hace referencia a los tratamientos antidopaminérgicos y a los antipsicóticos, los cuales indican que con la ingesta de tales medicamentos presentan una disfunción motora y cognitiva más grave y mayor deterioro del habla<sup>7</sup> y el tratamiento puede inducir volumen excesivo de voz y variaciones en el tono, pero provoca leve mejora de la articulación vocal<sup>19</sup>, respectivamente.

Por último, cabe destacar que uno de los artículos indica que los síntomas de la disartria y la disfagia se incrementan negativamente en el sujeto más joven<sup>17</sup>.

## 6. DISCUSIÓN

El eje central de este trabajo se ha basado en analizar sistemáticamente artículos científicos relacionados con la Enfermedad de Huntington con el propósito de conocer los síntomas que acarrea la enfermedad, tanto logopédicos como neurológicos, y examinar la repercusión clínica de estos últimos sobre la comunicación y la deglución del paciente. Además, puesto que cursa con dichas alteraciones, indagar sobre el tratamiento pautado y los profesionales que intervienen, con el fin de conocer si figura el logopeda entre los expertos.

Como se ha podido comprobar, las alteraciones motoras que ocurren en la enfermedad afectan significativamente a la comunicación y la deglución de los pacientes. La corea es el síntoma motor predominante y visible a simple vista, al igual que las alteraciones cognitivas y/o psicológicas, que se manifiestan de forma inicial en la enfermedad. Es por esto que una vez diagnosticado el trastorno, el deterioro motor, cognitivo y psiquiátrico prima y resalta sobre los trastornos lingüísticos y deglutorios, pues son manifestaciones que a pesar de que puedan tener conciencia, tanto pacientes como familiares, de que existe una alteración, no les supone ningún impedimento en su vida diaria, dejándoles en un plano secundario en su intervención.

En cuanto al profesional y al tratamiento destinado a intervenir la enfermedad, resulta llamativo que los artículos que no contienen estudios empíricos y relatan información más general acerca de la enfermedad, sí se hace referencia al logopeda como profesional interviniente dentro de un equipo multidisciplinar, formado por médicos, psiquiatras, neurólogos, fisioterapeutas, enfermeros y psicólogos, pero, por el contrario, en los que sí que contienen estudios, la intervención de dicho profesional es escasa o incluso nula, apareciendo únicamente en uno de los estudios. Esto demuestra que un profesional que tiene un papel primordial ante los problemas en el acto comunicativo y deglutorio se encuentra en la práctica ausente por completo, quedando sin cubrir tales necesidades. Por otra parte, donde sí que se le hace alusión es en ciertos estudios durante el proceso de evaluación destinado a recabar datos sintomatológicos, creando la incertidumbre de si también son intervenidos con tratamiento logopédico o no, pues esta información no se muestra en ningún documento.

En una enfermedad como la de Huntington, que no posee cura, la intervención logopédica es básica simplemente para aumentar la calidad de vida del paciente, pues este profesional puede proporcionar estrategias ya no solo en la disartria que altera el acto comunicativo, sino en la disfagia, alteración del proceso deglutorio que causa la muerte en la mayoría de los pacientes. Lo que sí que se hace referencia es al tratamiento farmacológico para tratar síntomas motores o cognitivos, los cuales, al parecer, pueden presentar efectos secundarios que perjudican sobre todo al acto comunicativo.

En cuanto a la evolución y el pronóstico que presentan, por lo normal la enfermedad sigue un curso negativo, es decir, a medida que esta progresa, la sintomatología empeora. Sin embargo, ciertos estudios resultan chocantes por diferir de tales resultados demostrando que síntomas que aparecen empeorados en el resto de estudios no ocurren de igual manera en otros. Esto podría deberse a la edad del sujeto, pues la enfermedad se presenta más agresiva en edades inferiores y es más llevadera en edades superiores.

Por último, cabe destacar que se trata de una enfermedad poco conocida de la que actualmente se disponen muestras de pacientes realmente pequeñas y escasos estudios de los que obtener y comparar datos significativos. De esta manera, sería interesante realizar más estudios con el fin de desarrollar pruebas específicas para evaluar y un adecuado tratamiento en función de la sintomatología y, en concreto, conseguir corroborar los beneficios de la intervención logopédica en la Enfermedad de Huntington.

## 7. CONCLUSIONES

Las conclusiones extraídas del trabajo obtenidas a través de los objetivos planteados son las siguientes:

1. La Enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa que afecta de forma directa a las funciones del habla y del lenguaje en las personas que la presentan, lo cual puede incluir dificultades en la respiración, la voz, la articulación, la resonancia, la fluidez, la prosodia, la comprensión y expresión del lenguaje y el paso seguro de los alimentos.
2. La corea y los movimientos involuntarios como consecuencia de las alteraciones motoras tienen una repercusión significativa sobre las funciones del habla y la deglución, siendo este último un síntoma de alto riesgo para el sujeto.
3. A pesar de las recomendaciones que se incluyen en los documentos, es escaso o prácticamente nulo el trabajo logopédico pese a tener una gran cabida en las alteraciones motoras (disartria y disfagia) y en los síntomas no motores (alteraciones cognitivas), que comprometen el lenguaje.
4. Por ahora, es una enfermedad poco conocida y con una población escasa. Es por esto que se necesitan más estudios para corroborar con exactitud los síntomas que cursa y poder ofrecer un tratamiento multidisciplinar, entre los que se encontraría el tratamiento logopédico, que permita mejorar la calidad de vida no solo del paciente, sino de los familiares.
5. Actualmente, no existe un tratamiento eficaz que concluya con la enfermedad y a medida que progresa, los síntomas empeoran significativamente, empeorando su pronóstico. La causa de muerte más habitual es la neumonía por aspiración o la asfixia, provocados por la disfagia que altera los procesos deglutorios.

## 8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Stewart C. Dysphagia symptoms and treatment in Huntington's disease: review. *Dysphagia*. 2012;21(4):126-134.
2. Camargo-Mendoza M, Castillo-Triana N, Fandiño-Cardona JM, Mateus-Moreno A, Moreno Martinez M. Características del habla, el lenguaje y la deglución en la enfermedad de Huntington. *Rev. Fac. Med.* 2017;65(2):343-348.
3. Hamilton A, Ferm U, Heemskerk A-W, Twiston-Davies R, Matheson KY, Simpon SA, et al. Management of speech, language and communication difficulties in Huntington's disease. *Neurodegen Dis Manage*. 2012;2(1):67-77.
4. Tolosa Sarró, E. Enfermedad de Parkinson y otros trastornos del movimiento. En: Rozman. *Medicina interna*. XVII. Barcelona: ELSEVIER;2012. p. 1368-1369.
5. Giddens CL, Coleman AE, Adams CM. A home program of speech therapy in Huntington's disease. *J Med Speech Lang Pathol*. 2010;18(2):1-9.
6. Espinoza-Suárez NR, Palacios-García J, Morante-Osores MR. Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. *Rev Neuropsiquiatr*. 2016;79(4):230-238.
7. Skodda S, Schlegel U, Hoffmann R, Saft C. Impaired motor speech performance in Huntington's disease. *J Neural Transm*. 2014;121(4):399-407.
8. Hartelius L, Jonsson M, Rickeberg A, Laakso K. Communication and Huntington's disease: qualitative interviews and focus groups with persons with Huntington's disease, family members, and carers. *Int. J. Lang. Commun. Disord*. 2010;45(3):381-393.
9. Montagut N, Gazulla D, Barreiro S, Muñoz E. La disfagia en la enfermedad de Huntington: propuesta de intervención logopédica. *Rev Logop Foniatr Audiol*. 2014;34(2):81-84.
10. Rodríguez Pupo JM, Díaz Rojas YV, Rojas Rodríguez Y, Rodríguez Batista Y, Nuñez Arias E. Actualización en enfermedad de Huntington. *CCM*. 2013;17(4):546-557.
11. Bilney B, Morris ME, Perry A. Effectiveness of physiotherapy, occupational therapy, and speech pathology for people with Huntington's disease: a systematic review. *Neurorehabil Neural Repair*. 2003;17(1):12-24.

12. Hamakawa S, Koda Ch, Umeno H, Yoshida Y, Nakashima T, Asaoka K et al. Oropharyngeal dysphagia in a case of Huntington's disease. *Auris Nasus Larynx*. 2004;31(2):171-176.
13. Velasco García MJ, Cobeta I, Martín G, Alonso-Navarro H, Jiménez-Jiménez FJ. Acoustic analysis of voice in Huntington's disease patients. *J Voice*. 2011;25(2):208-217.
14. Rusz J, Klempír J, Baborová E, Tykalová T, Majerová V, Cmejla R et al. Objective acoustic quantification of phonatory dysfunction in Huntington's disease. *PloS One*. 2013;8(6):1-8.
15. Rusz J, Saft C, Schlegel U, Hoffman R, Skodda S. Phonatory dysfunction as a preclinical symptom of Huntington disease. *PloS One*. 2014;9(11):1-7.
16. De Tommaso M, Nuzzi A, Dellomonaco AR, Scirucchio V, Serpino C, Cormio C et al. Dysphagia in Huntington's disease: correlation with clinical features. *Eur Neurol*. 2015;74(1-2):49-53.
17. Alves TC, Cola PC, Santos RRD, Motonaga SM, Silva RG. Swallowing endoscopy findings in Huntington's disease: a case report. *CoDAS*. 2016;28(4):486-488.
18. Murray LL. Spoken language production in Huntington's and Parkinson's diseases. *J Speech Lang Hear Res*. 2000;43(6):1350-1366.
19. Rusz J, Klempír J, Tykalová T, Babarová E, Cmejla R, Ruzicka E et al. Characteristics and occurrence of speech impairment in Huntington's disease: posible influence of antipsychotic medication. *J Neural Transm*. 2014;121(12):1529-1539.
20. Azambuja MJ, Radanovic M, Haddad MS, Adda CC, Barbosa ER, Mansur LL. Language impairment in Huntington's disease. *Arq Neuropsiquiatr*. 2012;70(6):410-415.
21. Novotný M, Rusz J, Cmejla R, Růžičková H, Klempír J, Růžička E. Hypernasality associated with basal ganglia dysfunction: evidence from Parkinson's disease and Huntington's disease. *PeerJ*. 2016;4:1-19.
22. Vogel AP, Shirbin Ch, Churchyard AJ, Stout JC. Speech acoustic markers of early stage and prodromal Huntington's disease: a marker of disease onset?. *Neuropsychologia*. 2012;50(14):3273-3278.
23. Heemskerk AW, Verbist BM, Marinus J, Heijnen B, Sjögren EV, Roos RAC. The Huntington's disease dysphagia scale. *Mov Disord*. 2014;29(10):1312-1316
24. Huntington's Disease Society of America. Serie de guías familiares: la Enfermedad de Huntington. Estados Unidos;2010



25. Heemskerk AW, Roos RAC. Dysphagia in Huntington's disease: a review. *Dysphagia*. 2011;26(1):62-66.
26. Birba A, García-Cordero I, Kozono G, Legaz A, Ibáñez A, Sedeño L et al. Losing ground: Frontostriatal atrophy disrupts language embodiment in Parkinson's and Huntington's disease. *Neurosci Biobehav Rev*.2017;1-46.
27. Nemeth D, Dye CD, Sefcsik T, Janacsek K, Turi Z, Londe Z et al. Language deficits in pre-symptomatic Huntington's disease: evidence from Hungarian. *Brain Lang*. 2012;121(3):248-253.