

ROL DE ENFERMERÍA EN LA ATENCIÓN DEL PACIENTE CON LA  
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y SUS CUIDADORES. UNA REVISIÓN DE  
TEMA

ELABORADO POR:  
MARÍA FERNANDA RUÍZ MORENO

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS APLICADAS Y AMBIENTALES U.D.C.A.  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
PROGRAMA DE ENFERMERÍA  
BOGOTÁ, 2018

ROL DE ENFERMERÍA EN LA ATENCIÓN DEL PACIENTE CON LA  
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y SUS CUIDADORES. UNA REVISIÓN DE  
TEMA

ELABORADO POR:  
MARÍA FERNANDA RUÍZ MORENO

Monografía para optar el título de Enfermera

OSCAR JAVIER GONZÁLEZ HERNÁNDEZ  
Enfermero, Magister en Enfermería  
Director del Trabajo

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS APLICADAS Y AMBIENTALES U.D.C.A.  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
PROGRAMA DE ENFERMERÍA  
BOGOTÁ, 2018

## CONTENIDO

RESUMEN.....	4
INTRODUCCIÓN .....	6
JUSTIFICACIÓN .....	11
OBJETIVOS .....	13
METODOLOGÍA .....	14
TIPO DE ESTUDIO .....	14
DISEÑO METODOLÓGICO .....	14
MUESTRA.....	14
CRITERIOS .....	15
ASPECTOS ÉTICOS.....	15
PROCEDIMIENTO DE RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN .....	15
DISTRIBUCIÓN POR AÑO .....	16
DISTRIBUCIÓN SEGÚN SU IDIOMA .....	17
DISTRIBUCIÓN SEGÚN BASE DE DATOS.....	17
RESULTADOS.....	18
DISCUSIÓN .....	31
BIBLIOGRAFÍA.....	36

## RESUMEN

### ROL DE ENFERMERÍA EN PACIENTES Y CUIDADORES CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: UNA REVISIÓN DE TEMA.

Oscar J González-H\*

María Fernanda Ruíz Moreno\*\*

**Introducción:** La Enfermedad de Huntington (EH) es clasificada como una “enfermedad rara” la cual tiene como principales características ser hereditaria y neurodegenerativa transmitida con rasgo un autosómico dominante. En los últimos años se ha visto un aumento en el número de casos y se ha realizado una descripción detallada de la enfermedad, sin embargo se encuentra poca información sobre el tratamiento terapéutico multidisciplinario, donde al ser enfermería una disciplina que su esencia es el “cuidar”, se hace fundamental brindar un cuidado especializado para quienes padecen esta enfermedad y sus cuidadores.

**Objetivo:** Identificar el rol de enfermería frente a la atención a las personas que padecen la EH y sus cuidadores a través de la literatura disponible. **Metodología:** Se realizó un análisis de información recopilada y disponible en la literatura relacionada con el rol de enfermería en pacientes con Enfermedad de Huntington y sus cuidadores con un enfoque cualitativo. Se procedió a través de la consulta de bases de datos, utilizando los descriptores MeSH y DeSC. **Resultados:** 46 artículos científicos que fueron consolidados en una matriz de Excel, los cuales fueron clasificados en tres categorías. **Conclusiones:** Se evidenció la importancia de conocer sobre la EH como profesionales de salud con el fin de realizar intervenciones terapéuticas oportunas y al enfocarse en el papel de enfermería, ofrecer los cuidados especializados y direccionamiento que se puede ofrecer en cualquier etapa de la EH tanto a la persona que lo padece como quien se encarga de cuidarlo.

**Palabras clave:** Enfermedad de Huntington, Enfermería, Cuidadores.

\* Director del Trabajo

\* Estudiante de último semestre, Programa de Enfermería

## ABSTRACT

### THE NURSING ROL IN PATIENTS AND CAREGIVERS WITH HUNTINGTON'S DISEASE: A THEME REVIEW

Oscar J González-H\*

María Fernanda Ruiz Moreno\*\*

**Introduction:** The HD is classified as a "rare disease" whose main characteristics are hereditary and neurodegenerative transmitted with an autosomal dominant trait. In recent years there has been an increase in the number of cases and a detailed description of the disease has been made, however there is little information on multidisciplinary therapeutic treatment, where nursing is a discipline whose essence is "caring". It is essential to provide specialized care for those who suffer from this disease and their caregivers. **Objective:** To identify the role of nursing in the care of people suffering from Huntington's Disease and their caregivers through the available literature. **Methodology:** An analysis of information collected and available in the literature related to the nursing rol in patients with Huntington's disease and their caregivers with a qualitative approach. We proceeded through the consultation of databases, using the descriptors MeSH and DeSC. **Results:** 46 scientific articles that were consolidated in an Excel matrix, which were classified into three categories. **Conclusions:** The importance of knowing about EH as health professionals in order to perform timely therapeutic interventions and focusing on the nursing rol, offering specialized care and addressing that we can offer at any stage of the disease to both the person who suffers as the person who takes care of it.

**Keywords:** Huntington's Disease, Nursing, Caregivers.

\* Director of work

\* Last semester student, nursing program

## INTRODUCCIÓN

“La enfermedad de Huntington (EH), también conocida como corea\* de Huntington, el nombre de “corea” viene del griego, que significa “coreografía” que en latín se conoce como danzar. Antiguamente esta enfermedad era conocida como el “mal de San Vito”; es una grave y rara\* enfermedad neurológica, hereditaria y degenerativa transmitida con rasgo autosómico dominante\*. Fue reconocida en 1872 por el médico norteamericano George Summer Huntington, quien hizo la primera descripción clínica completa y clara de una enfermedad familiar, cuyos pacientes habían estudiado junto a su abuelo y su padre en Long Island, Nueva York. El seguimiento familiar de los afectados condujo posteriormente hasta dos hermanos, que en el año de 1630 partieron con sus familias desde Essex (Inglaterra) hacia Boston (EUA). En los tres siglos siguientes, unos 1000 descendientes padecieron la enfermedad<sup>1</sup>”.

“La EH afecta aproximadamente 1 de cada 10.000 habitantes en la mayoría de los países Europeos, aunque también en el resto del mundo en diferentes proporciones; por ejemplo en EEUU hay aproximadamente unas 30.000 personas con Huntington, pero 150.000 están en riesgo de padecerla por ser descendientes de personas con Huntington; en Asia y en

---

\***Corea:** Trastorno involuntario del movimiento, tipo hiperkinético, 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.

\***Enfermedad Rara:** Son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas.

África la prevalencia es mucho menor y se estima que hay 1 persona afectada por cada 1.000.000 de habitantes; en España encontramos que hay 4-7/100.000 habitantes<sup>2</sup>”.

Según el HOPES (Huntington's Outreach Project For Education, At Stanford) hasta el 2014<sup>3</sup>, “a nivel Latinoamérica se encuentra en primer lugar a Venezuela con 7/100 habitantes, el segundo es Perú y luego seguido de Chile, Brasil y Colombia los cuales no contienen datos globales sobre la enfermedad, una de las razones principales es el alto costo que tiene la prueba genética para que sea diagnosticada la enfermedad, más sin embargo se comienzan a evidenciar zonas específicas sobre la prevalencia y aumento de esta enfermedad”.

“La enfermedad de Huntington se debe a la presencia de una expansión anormal del triplete CAG en la secuencia del gen HTT, que resulta patológica cuando el número de repeticiones supera las 34, y se advierte una correlación directa entre la longitud del segmento repetido y la precocidad con que se manifiesta el trastorno<sup>1</sup>”.

“Esta enfermedad es de interés en la neuropsiquiatría por su causa y sus cambios manifestados en el comportamiento, la cognición y el afecto. Se caracteriza por la tríada de sintomatología motora, cognitiva y psiquiátrica. Aunque los síntomas de la EH varían de una persona a otra, incluso dentro de la misma familia, la progresión de la enfermedad puede dividirse en tres etapas<sup>4</sup>”.

“La *etapa inicial* de la EH por lo general incluye cambios sutiles en la coordinación, tal vez algunos movimientos involuntarios (corea), dificultad para pensar cuando hay problemas y,

a menudo, depresión o un estado de ánimo irritable. Los medicamentos suelen ser eficaces en tratamiento de la depresión u otros problemas emocionales. Los efectos de la enfermedad puede hacer que la persona sea menos capaz de trabajar a su nivel habitual y menos funcional en las actividades regulares en el hogar<sup>4</sup>”.

“En la *etapa intermedia*, los trastornos del movimiento puede convertirse en un problema mayor. Los medicamentos para la corea puede ser considerados para proporcionar el alivio de los movimientos involuntarios. Los terapeutas físicos y ocupacionales pueden ser necesarios para ayudar a mantener el control de movimientos voluntarios y hacer frente a los cambios en las habilidades de pensamiento y razonamiento. La disminución en el lenguaje y la dificultad para tragar pueden requerir la ayuda. Las actividades ordinarias se vuelven más difícil de hacer<sup>4</sup>”.

“En la *etapa tardía*, la persona con la EH se vuelve totalmente dependiente de otros para su cuidado. El atragantamiento se convierte en una preocupación importante. La corea se vuelve severa o puede cesar. En esta etapa, la persona ya no puede caminar y va a ser incapaz de hablar. Sin embargo, él o ella pueden en general todavía tener la capacidad de comprender en el lenguaje y conserva la conciencia de la familia y amigos<sup>4</sup>. Cuando una persona con la EH muere, es generalmente por complicaciones de la enfermedad, tales como asfixia o infección y no de la enfermedad en sí. En todas las etapas de la EH, la pérdida de peso puede ser una complicación importante que puede corresponder con empeoramiento de los síntomas y debe ser contrarrestada mediante el ajuste de la dieta y el manteniendo el apetito<sup>4</sup>”.



“Adicional a esto, es una enfermedad que afecta a los individuos y también de las familias. El diagnóstico de la EH puede unir a las familias, pero también trae muchas preguntas difíciles. ¿Cómo cuidará la familia al individuo enfermo?, ¿Quién más está en riesgo de la enfermedad? ¿Deberían hacerse la prueba?, ¿En que momento se debe pensar en el final de la vida de la persona?, ¿Cuándo y cuanto se le debe contar a los niños pequeños?<sup>4</sup>”.

“Según las preguntas anteriores, la calidad de vida de la familia está asociada a las percepciones que sus miembros tienen sobre: “la pérdida del trabajo, la disminución de los recursos económicos, los estándares de vida, las actividades sociales, la intimidad y la posibilidad de mantener una vida familiar normal<sup>4</sup>”.

Teniendo en cuenta esto, la incertidumbre no gira solo entorno a la persona que tiene la EH, si no a sus familiares, debido al rol o las funciones que cumple la persona en algunos ambitos como: laboral, social, familiar, personal, profesional, entre otros, que se ven afectados con el transcurso de la enfermedad, donde en todo momento se genera una toma de decisiones continua donde el individuo pierde la autonomia funcional y la toma de decisiones que finalmente seran suplidos por sus familiares.

“También deterioran la calidad de vida, las percepciones sobre: la naturaleza de la enfermedad, su larga duración, las consecuencias negativas para las actividades de la vida diaria, las pocas esperanzas de curación o de mejora de los síntomas, y las repercusiones en la vida familiar. Sin embargo, muchas familias intentan mantener una vida normal sin pensar en la enfermedad, aunque es una tarea ardua<sup>4</sup>”.

“Las estrategias que suelen utilizar son comparables a las adoptadas por individuos sometidos a un estrés permanente. Las percepciones y las estrategias son un indicador significativo del nivel de bienestar de los afectados y de sus familias<sup>5</sup>”.

Como consecuencia se puede observar que esta enfermedad no solo afecta a quien padece la EH, sino también a sus cuidadores de una manera psicosocial, en donde se ve como resultado principal el deterioro en la calidad de vida.

Los estudios psicosociales versan sobre:

- a) El impacto de la enfermedad en individuos que padecen esta patología, teniendo en cuenta que es una enfermedad hereditaria, neurodegenerativa y crónica. En estos se describen la fisiopatología, las consecuencias que puede traer a nivel mental, motor y genético y el tratamiento farmacológico a seguir según sus signos y síntomas que se presentan en cada fase. Sin embargo, se evidencia un vacío de conocimiento sobre EH en los países latinoamericanos ya que no se encuentran datos epidemiológicos exactos, formas de diagnóstico y tratamiento terapéutico enfocados en enfermería con respecto a cuidados especializados.
- b) El impacto en los familiares de dichos enfermos, debido a el papel que juegan en el proceso de mantenimiento del bienestar de la persona diagnosticada con EH y conociendo las características de la enfermedad; dan como resultado un grado alto de dependencia entorno al paciente según la etapa que este cursando; donde es importante reconocer el avance investigativo que se centra en este tema; pero que sin embargo aun así es muy poco para realizar intervenciones claras, oportunas y concisas hacia los familiares y la posible sobrecarga que puedan tener.

Ademas, por estar la EH clasificada dentro de las enfermedades raras y al ser pocos sus casos reportados o identificados, el conocimiento tanto del personal de salud, pacientes y cuidadores llegan a ser insuficientes para aportar a mantener o mejorar la calidad de vida en el transcurso de la enfermedad, lo cual se convierte en un aspecto negativo para ofrecer un cuidado especializado.

Partiendo de la palabra “cuidar” entramos en contexto con el rol de enfermería, ya que se considera como la esencia de esta disciplina, donde el cuidado en esta enfermedad debe ofrecerse de manera transversal y especializada según el estadio en que se encuentre la persona con EH. Adicionalmente los cuidados no solo se ofrecen a quien padece esta enfermedad, sino también a sus cuidadores quienes están propensos a tener sobrecarga y en ambos casos un deterioro en la calidad de vida.

## **JUSTIFICACIÓN**

Al tener un panorama más amplio a nivel epidemiológico, saber sobre el aumento de esta enfermedad en los últimos años y centrar la atención en las investigaciones realizadas, a nivel genético, neurológico y psiquiátrico, se observan los avances; sin embargo, se evidencia un vacío investigativo sobre el tratamiento terapéutico donde fundamentalmente el enfoque es sobre el papel que tiene enfermería frente a la EH. Por ello, este trabajo tiene una significancia académica, ya que permitirá a los profesionales de enfermería conocer no solo de que se trata esta enfermedad, si no tener un criterio valido para que estos pacientes puedan ser identificados en el momento que ingresen a un centro de atención en salud. Debido a que se ha observado un mal diagnóstico por confusión de criterios médicos de

acuerdo a sus manifestaciones clínicas siendo catalogados principalmente a nivel motor como Parkinson y a nivel mental como: depresión, ansiedad o psicosis.

Con esta revisión de tema se busca identificar no solo el rol de enfermería en el cuidado de pacientes con EH, sino también en los cuidadores ya que son quienes desempeñan un papel crítico en el mantenimiento del bienestar del paciente; adicionalmente el cuadro clínico es progresivo y normalmente genera una dependencia física y mental por parte de los cuidadores por no tener los conocimientos ni la intervención profesional clara, oportuna y suficiente.

Además se desea mostrar la importancia de que enfermería investigue y se puedan realizar intervenciones específicas hacia esta enfermedad debido al alto impacto que tiene en la calidad de vida de la persona que la padece, como de sus familiares y cuidadores. Teniendo en cuenta que enfermería es uno de los medios de transmisión de conocimiento y cuidados especiales dentro del proceso de atención en salud, teniendo como prioridad satisfacer las necesidades de la persona a nivel holístico.

Finalmente, el conocer este tipo de enfermedades, denominada “raras”, ofrece al profesional de enfermería egresado de la Universidad de Ciencias Aplicadas y Ambientales, continuar con el aporte investigativo sobre el rol de enfermería en pacientes con EH y sus cuidadores. Además de poder tener un pensamiento crítico acerca de esta enfermedad y diferenciarla de otras enfermedades para que las intervenciones que se generen sean individualizadas y dirigidas con seguridad, manteniendo el bienestar de la persona que padece la enfermedad y de su cuidador.

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL**

Identificar el rol de enfermería frente a la atención a las personas que padecen la Enfermedad de Huntington y sus cuidadores a través de la literatura disponible.

### **ESPECÍFICOS**

- Conocer el impacto que tiene la Enfermedad de Huntington en pacientes y cuidadores.
- Comprender el alcance que tiene enfermería para brindar un cuidado especializado a las personas que padecen la EH y sus cuidadores.
- Mostrar la importancia que tiene el conocimiento de esta enfermedad en el proceso de atención en salud.

## **METODOLOGÍA**

### **TIPO DE ESTUDIO**

En la presente revisión de tema se realizó un análisis de información recopilada y disponible en la literatura relacionada con el rol de enfermería en pacientes con Enfermedad de Huntington y sus cuidadores.

### **DISEÑO METODOLÓGICO**

La revisión de tema, tiene un enfoque cualitativo. Se realizó a través de la consulta de bases de datos como: Scielo, PubMed, Medigraphic, Scopus, Proquest y Elsevier. Para la revisión se tuvo en cuenta los siguientes descriptores DeCS en español, portugués e inglés: Huntington Disease, Enfermedad de Huntington, Doença de Huntington, Chorea, Corea, Coreia y MeSH en inglés: Huntington Disease, Chorea. Los idiomas fueron: inglés, español, portugués, italiano, sin un límite de tiempo, por las implicaciones que tiene la enfermedad como “enfermedad rara”.

### **MUESTRA**

En la revisión de tema se encontraron un total de 4569 artículos científicos de los cuales 190 se encontraron full text; sin embargo la mayoría de artículos se enfocaban en la neurociencia, por lo cual se filtró según el contenido, dejando aquellos que aportaran

información epidemiológica, diagnóstico, cuadro clínico, tratamiento e intervenciones en la atención de salud, dando como resultado 46 artículos científicos que fueron consolidados en una matriz de Excel.

## **CRITERIOS**

**Inclusión:** Artículos indexados en revistas científicas, full text, que planteen información sobre la historia, diagnóstico, tratamiento, cuadro clínico, epidemiología e intervención de profesionales de enfermería tanto en pacientes con EH y sus cuidadores.

**Exclusión:** Artículos los cuales no se tengan acceso a estos y se centren en las disciplinas de neurociencia y genética sobre la EH.

## **ASPECTOS ÉTICOS**

Este tipo de revisiones de tema, según la Resolución 8430 de 1993, por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud<sup>6</sup> se cataloga como sin riesgo, debido a que no tiene ninguna implicación ética, ya que se abordan solo los recursos disponibles en la literatura sobre el tema planteado. Por esta razón, por la presente se garantiza la veracidad de la información.

## **PROCEDIMIENTO DE RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN**

Para la recolección de información, se utilizaron los descriptores DeCS y MeSH anteriormente mencionados; en las bases de datos y buscadores: Scielo, PubMed,

Medigraphic, Scopus, Proquest y Elsevier, con un total de 46 artículos; luego se realizó empleó una matriz para la organización de los datos, que contiene los siguientes criterios: título, autor, año, base de datos de donde se obtuvo, ciudad, tipo de artículo, palabras claves, objetivos, enfoque de investigación, resumen y conclusiones del artículo. A partir de esta organización se pudo extraer los siguientes datos: distribución según el año, idioma y base de datos en que se encuentran los artículos científicos.

### **DISTRIBUCIÓN POR AÑO**

La mayor concentración de los artículos consultados está en los años 2011 al 2018 con un porcentaje del 65.2%. Partiendo del aumento epidemiológico con relación en los últimos años, podemos analizar que el avance investigativo también ha incrementado, siendo una muestra de la necesidad de individualizar esta enfermedad y aportar a nivel científico con estrategias a nivel profesional.

**Tabla N° 1: Distribución de artículos científicos según el año de publicación.**

<b>AÑO DE PUBLICACIÓN</b>	<b>ARTÍCULOS</b>	<b>PORCENTAJE</b>
1997-2003	8	17.4
2004-2010	8	17.4
2011-2018	30	65.2
<b>TOTAL</b>	<b>46</b>	<b>100%</b>



**Fuente:** Ruiz M. María Fernanda- Rol de enfermería en la atención de paciente con la Enfermedad de Huntington y sus cuidadores. Una revisión de tema-2018

### **DISTRIBUCIÓN SEGÚN SU IDIOMA**

La mayor concentración de artículos científicos se encuentran en español con un 71.7%. Cabe aclarar que la mayoría de los artículos se encontraban tanto en inglés como en español, sin embargo es importante resaltar que a nivel de la descripción de la enfermedad se encontraban en países donde su idioma oficial era el inglés, pero al enfocarnos en los países donde su idioma oficial era español se promovió más la investigación sobre el impacto personal y familiar o las intervenciones terapéuticas.

**Tabla N° 2: Distribución de artículos científicos según su idioma de publicación.**

<b>DISTRIBUCIÓN SEGÚN SU IDIOMA</b>	<b>ARTÍCULOS</b>	<b>PORCENTAJE</b>
ESPAÑOL	33	71.7
INGLES	12	26.1
POLACO	1	2.2
<b>TOTAL</b>	<b>46</b>	<b>100%</b>

**Fuente:** Ruiz M. María Fernanda- Rol de enfermería en la atención de paciente con la Enfermedad de Huntington y sus cuidadores. Una revisión de tema-2018

### **DISTRIBUCIÓN SEGÚN BASE DE DATOS**

La mayor concentración de artículos científicos se encontraron en la base de datos SCOPUS con 37%, teniendo en cuenta que la mayoría de los artículos se encontraban publicados en más de una base de datos.

**Tabla N° 3: Distribución de artículos científicos según Base de Datos**

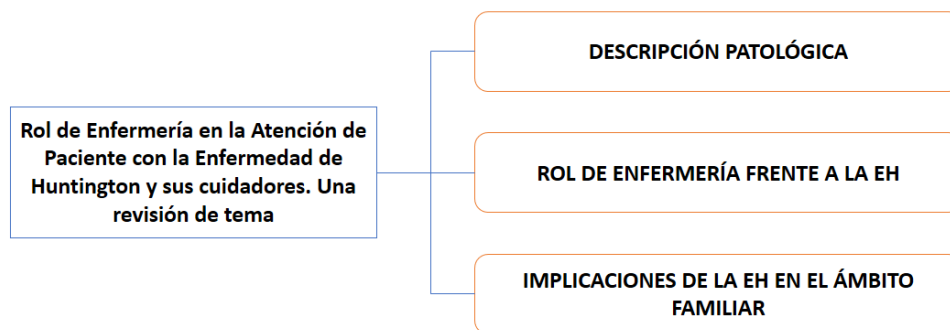
<b>BASE DE DATOS</b>	<b>TOTAL</b>	<b>PORCENTAJE</b>
SCOPUS	17	37.0
MEDIGRAPHIC	2	4.3
SCIELO	10	21.7
PUBMED	13	28.3
ELSEVIER	3	6.5
PROQUEST	1	2.2
<b>TOTAL</b>	<b>46</b>	<b>100%</b>

**Fuente:** Ruiz M. María Fernanda- Rol de enfermería en la atención de paciente con la Enfermedad de Huntington y sus cuidadores. Una revisión de tema-2018

### **RESULTADOS**

Frente a la recolección de datos, al realizar la búsqueda de artículos científicos sobre la Enfermedad de Huntington en total 46 de estos cumplieron los criterios de inclusión los cuales para su análisis se dividieron en tres categorías, las cuales fueron:

**Figura #1. Categorización a partir de la Revisión de Tema**



**Fuente:** Ruiz M. María Fernanda- Rol de enfermería en la atención de paciente con la Enfermedad de Huntington y sus cuidadores. Una revisión de tema-2018

## DESCRIPCIÓN PATOLÓGICA DE LA ENFERMEDAD

En 40 artículos encontrados durante la revisión, se observó una descripción amplia sobre la historia, epidemiología, fisiopatología, cuadro clínico, etapas, diagnóstico y tratamiento farmacológico de la Enfermedad de Huntington.

**Historia.** La palabra corea proviene del griego “χορεία” (choreia) que significa danza. Este término fue utilizado por primera vez por el médico alquimista Paracelso (1493- 1541) para describir la Corea o “baile de San Vito” (Chorea Sancti Viti)<sup>1</sup>.

La enfermedad de Huntington (EH), conocida también como el “mal de San Vito” fue reconocida en 1872 por el médico norteamericano George Summer Huntington, quien hiciera la primera descripción clínica completa y clara de una enfermedad familiar, cuyos pacientes había estudiado junto a su abuelo y su padre en Long Island, Nueva York. El seguimiento familiar de los afectados condujo posteriormente hasta dos hermanos, que en 1630 partieron con sus familias desde Essex (Inglaterra) hacia Boston (EUA). En los tres siglos siguientes, unos 1000 descendientes padecieron la enfermedad; muchos de ellos fueron acusados de brujería, al ser interpretados sus movimientos anormales como «burla a Jesucristo en la cruz»<sup>1</sup>.

**Epidemiología.** La enfermedad está distribuida en todo el mundo en igual proporción entre hombres y mujeres. La prevalencia se considera entre 5 y 10 casos por 100.000 habitantes, algo menor en países del este asiático y en la población de raza negra. La incidencia anual varía entre 1 y 4 casos por millón de habitantes. Los estudios genealógicos permiten situar

el origen de la enfermedad en el oeste de Europa (Francia, Alemania y Holanda), con posterior dispersión hacia América, Inglaterra, Sudáfrica y Australia<sup>1</sup>.

Según el HOPES (Huntington's Outreach Project For Education, At Stanford) hasta el 2014, a nivel Latinoamérica se encuentra en primer lugar a Venezuela con 7/100 habitantes, el segundo es Perú y luego encontramos a Chile, Brasil y Colombia los cuales no contienen datos astronómicos sobre la enfermedad, pero tienen zonas específicas sobre la prevalencia, por ejemplo: Venezuela (Maracaibo); Chile (Santiago); Brasil (Alagoas); Colombia (Magdalena, Juan de Acosta, Antioquía, Chocó, Medellín y Bogotá) donde no hay un control o notificación de los casos actualmente<sup>2</sup>.

**Fisiopatología.** El defecto génico consiste en una expansión del trinucleótido CAG (Citosina, Adenina, Guanina)<sup>6</sup> cerca del extremo 5', en el exón 1 del gen inicialmente llamado IT15 (interesting transcript 15) y ahora llamado gen HD, localizado en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3). Las expansiones son traducidas en un segmento de poliglutamina (poliQ) cerca del amino terminal, en la proteína que ha sido llamada huntingtina (htt)<sup>7, 8</sup>.

La expansión es inestable, lo que significa que el tamaño de la secuencia repetida varía cuando las células se dividen, tanto en la línea germinal como somática. Los individuos normales poseen de 6 a 35 repeticiones CAG. Los individuos con la HD poseen más de 36 repeticiones CAG. La htt es una proteína de expresión ubicua. Se expresa altamente en cerebro y en una amplia variedad de tejidos (testículos, ovarios, pulmón, hígado e intestino), en todas las etapas del desarrollo (se sugiere que es importante en la maduración de neuronas) y en el adulto<sup>7, 8</sup>.

El gen HD mutante se expresa en el cerebro en niveles comparables con los del gen HD normal desde los estadios tempranos del desarrollo embrionario. Dentro de las neuronas, la htt se encuentra fundamentalmente en el citoplasma, asociada con membranas o citoesqueleto en el soma o cuerpo celular, dendritas, axones y terminales nerviosas<sup>7, 8</sup>.

### **Cuadro Clínico**

**Trastornos psiquiátricos.** Muchas veces constituyen el primer síntoma de la EH y hacen que los enfermos sean reclusos en centros psiquiátricos, incluyen cambios de personalidad, trastornos afectivos (depresión y menos frecuentemente manía), ilusiones y alucinaciones, paranoia y cuadros esquizofreniformes, agitación o apatía, disminución de la libido, inatención para seguir conversaciones, descuido del aseo personal y trastornos del sueño como somnolencia diurna e insomnio nocturno. Es frecuente la tendencia al suicidio<sup>1</sup>.

**Trastornos cognitivos.** Inicialmente consisten en alteración de la memoria reciente y el juicio, hasta desarrollar demencia que lleva a la incapacidad para realizar las actividades de la vida diaria. La demencia es de tipo “subcortical”, con predominio de bradifrenia (enlentecimiento del pensamiento), déficit de atención y de funciones ejecutivas con ausencia de alteraciones corticales como afasia, apraxias y agnosias<sup>1</sup>.

**Trastornos motores.** Los Movimientos anormales son los síntomas más visibles. Las primeras señales de la EH pueden incluir torpeza, pérdida de equilibrio e inquietud. Los problemas del movimiento pueden incluir movimientos involuntarios rápidos, conocido como corea, posturas con torsión conocida como distonía, reducción en la velocidad y la

precisión de los movimientos finos. Los trastornos del movimiento de la EH a menudo se acentúan con el estrés o la excitación<sup>4</sup>.

### **Etapas.**

La **etapa inicial** de la EH por lo general incluye cambios sutiles en la coordinación, tal vez algunos movimientos involuntarios (corea), dificultad para pensar cuando hay problemas y, a menudo, depresión o un estado de ánimo irritable. Los medicamentos suelen ser eficaces en tratamiento de la depresión u otros problemas emocionales. Los efectos de la enfermedad puede hacer que la persona sea menos capaz de trabajar a su nivel habitual y menos funcional en las actividades regulares en el hogar<sup>4</sup>.

En la **etapa intermedia**, los trastornos del movimiento puede convertirse en un problema mayor. Los medicamentos para la corea puede ser considerados para proporcionar el alivio de los movimientos involuntarios. Los terapeutas físicos y ocupacionales pueden ser necesarios para ayudar a mantener el control de movimientos voluntarios y hacer frente a los cambios en las habilidades de pensamiento y razonamiento. La disminución en el habla-lenguaje y la dificultad para tragar pueden requerir la ayuda. Las actividades ordinarias se vuelven más difícil de hacer<sup>4</sup>.

En la **etapa tardía**, la persona con la EH se vuelve totalmente dependiente de otros para su cuidado. El atragantamiento se convierte en una preocupación importante. La corea se vuelve severa o puede cesar. En esta etapa, la persona ya no puede caminar y va a ser incapaz de hablar. Sin embargo, él o ella pueden en general todavía tener la capacidad de comprender en el lenguaje y conserva la conciencia de la familia y amigos<sup>4</sup>.

Cuando una persona con la EH **muere**, es generalmente por complicaciones de la enfermedad, tales como asfixia o infección y no de la enfermedad en sí. En todas las etapas

de la EH, la pérdida de peso puede ser una complicación importante que puede corresponder con empeoramiento de los síntomas y debe ser contrarrestada mediante el ajuste de la dieta y el manteniendo el apetito<sup>4</sup>.

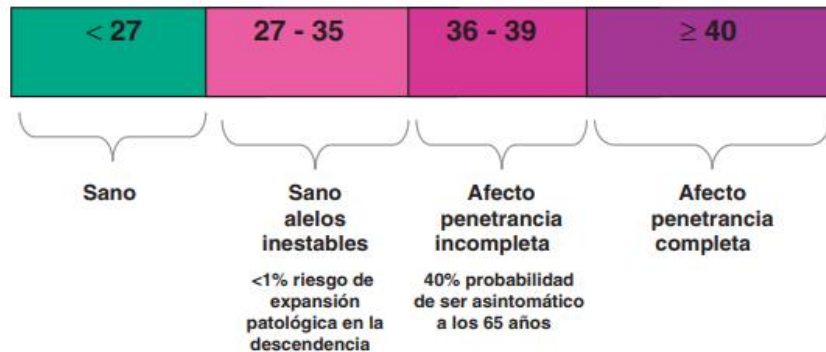
### **Diagnóstico.**

**El diagnóstico molecular.** Consiste en la cuantificación del número de repeticiones del triplete CAG en el gen de la huntingtina. Menos de 27 repeticiones del triplete CAG se considera normal, entre 27 y 35 repeticiones se considera no penetrante; 36 a 39 repeticiones corresponde a penetrancia reducida y más de 39 repeticiones es diagnóstico de enfermedad de Huntington. Los individuos que poseen entre 36 a 39 repetidos pueden ser categorizados como portadores de EH; aquellos con 27 a 35 repetidos son susceptibles a expandir la mutación completa en la descendencia. Aunque el número CAG explica en un 60% a 70% la varianza en la edad de inicio, progresión y la aparición de los síntomas, también otros factores biológicos o socio-ambientales juegan un papel relevante<sup>9</sup>.

Por otro lado, los niños que inicia la sintomatología antes de los 10 años de edad suelen tener más de 80 repeticiones; en personas que inician en la segunda década de la vida suelen tener 50 repeticiones o más y se presentan con deterioro del desempeño escolar y rigidez, trastornos psiquiátricos severos con o sin movimientos involuntarios y deterioro del comportamiento motor.

Así mismo, la velocidad de progresión de la enfermedad se correlaciona con el número de repeticiones. Es necesario considerar que la mayoría de los enfermos negativos para la mutación del gen de la huntingtina tienen una historia familiar negativa de la enfermedad<sup>9</sup>.

Figura #2. Reticciones del CAG



**Figura 1.** Rango de repeticiones CAG en el gen *IT15* y su asociación con la edad de aparición de la enfermedad. Puede haber solapamiento en los rangos intermedios de repeticiones y su expresión clínica.

Fuente: Gabriel Neri-Nani, et al - Consenso Mexicano sobre el diagnóstico de la enfermedad de Huntington-2010.

En la información encontrada se revisan otros medios diagnósticos como: Los biomarcadores por resonancia magnética, tomografía, espectroscopia. Sin embargo su utilidad a la fecha se centra en aspectos de investigación más que de diagnóstico; por este motivo no se realiza gran énfasis en su descripción.

## Escalas

**Escala Unificada de la enfermedad de Huntington (UHDRS):** Es una escala semiobjetiva que valora cuatro dominios de realización clínica y capacidad en la EH: funcionamiento motor, función cognitiva, alteraciones del comportamiento y capacidad funcional. El UHSDRS permite realizar comparaciones clínicas, progresión y efectos de la terapia inter e intraindividuos<sup>9, 10</sup>.



Recomendación: el diagnóstico de enfermedad de Huntington debe ser confirmado genéticamente. Es importante conocer el número de repetidos presentes con fines pronósticos y de asesoramiento genético<sup>9</sup>.

**Tratamiento.** Aunque no existen tratamientos eficaces para ralentizar la progresión o retrasar el comienzo de la EH pueden y deben ser tratados los síntomas como la corea la depresión y la ansiedad<sup>1</sup>.

Si bien los bloqueadores de la dopamina son moderadamente eficaces en la corea, pueden agravar la bradicinesia y la distonía. Los son mejor tolerados, pero no tan eficaces. Las indicaciones para el tratamiento de la corea incluyen interferencia en las actividades cotidianas y vergüenza social<sup>1</sup>.

No existe tratamiento eficaz para la demencia, el aspecto más invalidante de la enfermedad. El donepezilo, una droga procolinérgica que es usada en el tratamiento de la enfermedad de Alzheimer, es inefectiva en el tratamiento de las alteraciones cognitivas producidas por la EH<sup>1</sup>.

La depresión responde al tratamiento antidepresivo estándar. El tratamiento debe vigilarse cuidadosamente ya que puede producir manía o desencadenar suicidio, un problema muy grave en la EH. La ansiedad responde a la administración de benzodiazepinas y al tratamiento eficaz de la depresión. Se recomiendan las benzodiazepinas de acción prolongada más que las de acción breve, debido a su menor potencial de abuso y excitación paradójica<sup>1</sup>.

## **ROL DE ENFERMERÍA FRENTE A LA EH**

A pesar de la poca información encontrada sobre el rol de enfermería frente a esta patología, se realiza un hallazgo importante partiendo del papel que juega de acuerdo con la coordinación del “servicio”, ya que en esta situación la responsabilidad de ser las administradoras de casos, utilizando su conocimiento especializado de la condición, actuando como centro punto de contacto para pacientes y otros miembros del equipo multidisciplinar<sup>11</sup>.

Además no solo nos habla de las funciones a nivel asistencial, si no comunitario donde al tener una enfermera especialista sobre esta enfermedad, que transmita conocimientos eficientes y oportunos tanto a quien padezca a enfermedad como a sus cuidadores, realizando intervenciones individualizadas no solo mantendrá el bienestar de la persona afectada sino mejorará la calidad de vida y disminuirá la incidencia de hospitalizaciones por complicaciones de la enfermedad.

Comenzando con algunas funciones que demanda la profesión de enfermería, algunos aportes encontrados fueron que; de acuerdo a la salud pública; teniendo en cuenta que esta patología ha aumentado en los últimos años, desde el ámbito de la salud pública se podría realizar una observación de casos y una notificación correspondiente para comenzar a tener datos certero sobre la prevalencia de esta enfermedad.

Partiendo de esto, también importante tener en cuenta las diferentes formas de medición de las manifestaciones en este caso ejecutivas a largo plazo de la Enfermedad de Huntington donde no solo nos puede servir para un diagnóstico, si no para realizar el enfoque terapéutico adecuado<sup>12</sup>.

Adicionalmente las enfermeras pueden ser un recurso vital para las personas con EH. Si pueden mantener continuidad en el papel, una base de conocimiento de la enfermedad, persona y conocimiento específico del servicio; se puede generar una mejora en la prestación de atención. Esa función es valorada por pacientes, cuidadores familiares y profesionales de la salud general<sup>11</sup>.

Esta información se da a conocer con el fin de proporcionar más conocimientos biomédicos; teniendo en cuenta la coordinación en la mayoría de casos es liderado por el personal de enfermería de acuerdo a la atención multidisciplinaria, enlace entre servicios y la educación a pacientes, familiares, personal de cuidado del hogar y otros profesionales.

Donde al ser una enfermedad crónica, tenemos que reconocer que los cuidados se darán habitualmente dentro del ámbito domiciliario, donde para esto es de vital importancia asegurar que los cuidados que reciba esta persona sean los adecuados y así no generar que el mantenimiento del bienestar de la salud sea por medio sitios hospitalarios, como consecuencia de un mal manejo de los cambios ya sean comportamentales cognitivos o motores, donde enfermería termina siendo un patrón de intercomunicación en la situación

de quien padece la enfermedad, quien cuida a quien la padece y el equipo profesional que interviene.

Por otro lado, según la información encontrada, algunos cuidados de enfermería frente a la EH es garantizar el confort, seguridad, dignidad y autonomía del paciente de la siguiente manera<sup>13</sup>:

- **Confort:** Manejo del dolor, manejo de distres emocional, depresión, necesidades espirituales, facilitar las actividades de relajación y distracción y mantener la familia involucrada en el cuidado del paciente<sup>13</sup>.
- **Seguridad:** Consideraciones del ambiente físico, al sentarse, al dormir, en el servicio higiénico, al alimentarse, al interactuar con otros miembros de la familia<sup>13</sup>.
- **Dignidad:** Los cuidados incluyen higiene, habilidades de comunicación, incluir a la persona en toma de decisiones y plan de cuidado, escuchar sus preferencias y preocupaciones, preparar planes a futuro incluida la muerte<sup>13</sup>.
- **Autonomía:** Reconocer y respetar el derecho del paciente de tomar decisiones, respecto al sueño, hábitos alimenticios y actividades diarias, manejar aspectos como conductas sexuales, higiene u otros hábitos<sup>13</sup>.

Estas intervenciones se ofrecen de manera directa e indirecta, ya que se menciona una triada que es fundamental resaltar y que enfermería esta de forma transversal por medio de las funciones ya mencionadas como la comunicación, gestión, administración y modo de intervención entorno al cuidado, con el fin de lograr un mantenimiento de la salud con

respecto al: paciente (siendo quien padece la enfermedad), su cuidador (quien ejecuta los planes terapéuticos) y el equipo de salud (encargados de definir los planes terapéuticos).

## **IMPLICACIONES DE LA EH EN EL ÁMBITO FAMILIAR**

Con respecto al ámbito familiar, cabe resaltar que la mayoría de los cuidadores terminan siendo parte del entorno familiar; quienes tienen un papel fundamental para el mantenimiento de la salud, bienestar y confort de la persona que padece esta enfermedad, de acuerdo a la sintomatología hablada anteriormente que como respuesta genera una demanda hasta el punto de ser del 100%. Por ello “el tratamiento debe ser multidisciplinario y aportar apoyo no solo al paciente sino también a sus familiares, por lo que es recomendable que intervengan asistentes sociales, genetistas, psicólogos y enfermeras conocedoras de la problemática de estos pacientes, además del neurólogo<sup>14</sup>”

Es decir, los servicios de ayuda a la familia deben estar compuestos por profesionales expertos en las necesidades específicas de esta enfermedad y que deben ayudar a planificar y diseñar las ayudas de manera individual, adecuada y flexible. Esta ayuda debe centrarse en superar el impacto de la enfermedad, en proporcionar información relevante, en buscar soluciones prácticas, en dar apoyo emocional, en diseñar los cuidados necesarios en cada caso y etapa, y en disminuir el miedo al futuro<sup>15</sup>.

Sin embargo existen pocas investigaciones específicas relacionadas con el impacto de esta enfermedad en la familia y las estrategias de apoyo psicológico aplicables. Es imprescindible profundizar en los efectos psicosociales de esta enfermedad, sobre la familia y las estrategias de actuación más adecuadas. Debido a que, la colaboración de médicos y personal de enfermería, psicólogos, trabajadores sociales, logopedas, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, cuidadores y la familia es necesaria para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por EH<sup>16</sup>.

Por ejemplo, según un estudio realizado dice que “los resultados obtenidos son un insumo importante para el diseño de intervenciones para los cuidadores ya que el cuidado puede tener efectos negativos y perjudiciales sobre estos, lo anterior de acuerdo a lo documentado en 2003 por Thorton y Travis, quienes además determinaron que el instrumento utilizado en este estudio, el MCSI es útil en la investigación de cuidado familiar”<sup>14</sup>.

Este índice proporciona mayor información no solo a los médicos tratantes, sino también al sistema de salud como tal sobre las capacidades de los cuidadores de personas con enfermedades crónicas neurodegenerativas<sup>14</sup>.

## DISCUSIÓN

De la información encontrada se hace una descripción de la EH, ya que el conocimiento social que se tiene sobre esta enfermedad es insuficiente; teniendo en cuenta que fue descubierta desde 1872, donde se comienza a realizar un avance investigativo en el comportamiento de esta patología, obteniendo características fundamentales su etiología, fisiopatología, cuadro clínico, diagnóstico y tratamiento farmacológico, desde 20 años se ha comenzado la identificación e investigaciones a nivel de intervenciones terapéuticas multidisciplinarias entorno a el paciente y la familia debido al aumento de casos y el impacto en la calidad de vida que tiene.

Partiendo de esta información se observa, que en los últimos años esta enfermedad ha aumentado su prevalencia en los países latinoamericanos, los cuales no tienen un dato epidemiológico exacto, por lo cual se ha encontrado que en salud pública no se ha evidenciado una notificación adecuada a esta enfermedad aunque este clasificada en el CIE 10 como una “enfermedad rara”. Además, podemos ver que la manera más efectiva de tener un diagnóstico oportuno y precoz sobre esta enfermedad es de manera genética, lo cual en algunos países como Colombia, en este caso aún no se realiza por cuestiones de costo dando como resultado la difícil identificación, notificación y obtención datos astronómicos sobre la prevalencia de la enfermedad.

Como consecuencia a esto encontramos comúnmente errores en los diagnósticos médicos y las intervenciones terminan siendo enfocadas a pacientes con posibles signos y síntomas de Parkinson, depresión, ansiedad, episodios psicóticos, pero no individualizadas a un paciente

con EH lo cual solo nos aleja de una intervención oportuna para dar una mejor atención en salud. Sin embargo cabe aclarar que según el cuadro clínico presentado y la escala unificada de la Enfermedad de Huntington (UHDRS), son otras maneras de poder valorarlo y tener criterios válidos para poder diagnosticar oportunamente esta enfermedad y que llegue a ser tratada de una manera eficiente y eficaz tanto a nivel personal como familiar.

Por otra parte, se evidenció en los artículos la falta de intervenciones terapéuticas multidisciplinarias por avances científicos, donde principalmente la profesión que más realiza intervenciones es psiquiatría, encontrando que su papel fundamental es, a nivel farmacológico para tratar los cambios comportamentales, en el cual se ha evidenciado que aunque no se presenta un patrón sintomatológico en las personas con EH, la mayoría de casos, inicialmente es afectada la parte mental y la primera estancia en donde ocurre las primeras intervenciones son en los servicios psiquiátricos, que solo funciona para el mantenimiento del bienestar de la persona hasta no mostrar sintomatología más grave a nivel motor o cognitivo y proponer actividades encaminadas al mejoramiento de la calidad de vida de la persona con EH.

Partiendo de que los cambios que se presentan no son de fácil asimilación, ya que afecta a la persona con el transcurso del tiempo en la parte motora, cognitiva y comportamental hasta el punto de generar una dependencia total de las personas que lo rodean, generando así en cada etapa diversos procesos a realizar; por ejemplo, si se diagnostica en la etapa inicial la persona estará propensa a tener incertidumbre sobre su enfermedad, ¿Por qué ocurre esta enfermedad?, ¿Qué es la enfermedad?, ¿tiene cura?, ¿mis hijos pueden tenerla?, ¿Qué más cambios ocurrirán?, ¿cuál es el tratamiento?, ¿Cuál es su pronóstico de vida?,



que con el transcurso de la enfermedad al no tener respuestas certeras causan pensamientos, emociones y acciones negativas de manera propia como a su entorno. De esto podemos analizar que el desconocimiento de la enfermedad no solo genera interrogantes que como consecuencia aumentan el nivel de ansiedad y pueden deteriorar a nivel mental a la persona dando como resultados efectos o complicaciones principalmente psicoemocional.

Al realizar la búsqueda, a nivel familiar cabe aclarar que en la mayoría de casos sus familiares son quienes terminan teniendo el rol de cuidadores y al saber que por ser neurodegenerativa la persona que tiene EH creará una dependencia, es allí cuando se hace necesario el papel de un cuidador, quien permanecerá la mayor parte del tiempo, realizando las actividades pertinentes por el equipo terapéutico para mantener del bienestar de la persona que padece esta enfermedad y es en este punto donde no solo se debe centrar en la persona con EH por requerir cuidados especializados, sino por su cuidador.

Por tal motivo se hace importante analizar el rol de enfermería en esta en el cuidado de esta patología ya que su esencia como profesión es el “cuidar”, donde según Watson, “el cuidado se manifiesta en la práctica interpersonal, que tiene como finalidad promover la salud y el crecimiento de la persona”, partiendo así de que la EH hasta el momento no tiene cura, sin embargo al brindar los cuidados especializados y de manera adecuada asegurará una mejora en la calidad de vida de la persona que la padezca.

Adicionalmente se encuentra que la enfermera es quien se encarga de ofrecer un cuidado de manera transversal siendo la gestora o el punto clave de conexión en la triada paciente, familia y atención en salud. Como consecuencia a esto, la enfermería es el punto clave en

esta enfermedad para generar unas intervenciones propicias en el mantenimiento del bienestar, donde encontramos que algunos cuidados hacia la persona con EH deben ir encaminados a fortalecer el confort, la seguridad, la dignidad y la autonomía.

Al observar la triada anteriormente dicha profundizaremos en el cuidador como la parte esencial de que los cuidados planteados por dicho proceso terapéutico sean realizados de una manera eficiente, es decir, que como profesionales en salud al ver las características propias de esta enfermedad es a priori intervenir de manera biopsicosocial en ese cuidador para que la persona con EH no le genere una sobrecarga.

Por último, enfermería no solo se encarga de brindar intervenciones como las anteriormente dichas, sino que también realiza funciones educativas, administrativas, asistenciales, comunitarias, investigativas, entre otras. Con esto, se puede decir que para lograr un cuidado propicio es necesario conocer y generar conocimiento por parte de la disciplina de enfermería en relación a la EH con el fin de que intervenciones a realizar aseguren una mejorar la calidad de vida tanto a la persona que padece la EH como a la persona que asume el papel de cuidador, partiendo del centro de transmisión de información que somos nosotras ante la triada ya mencionada.

## CONCLUSIONES

- Se identificó que el abordaje de enfermería hacia las personas diagnosticadas con EH y sus cuidadores es muy poco, principalmente porque el conocimiento de los profesionales es insuficiente sobre esta enfermedad y adicionalmente el avance investigativo sobre el tratamiento terapéutico es muy limitado ya que hasta el momento solo se tratan los signos y síntomas a nivel farmacológico.
- Se encontró que una de las principales consecuencias a nivel familiar y de los cuidadores, es la incertidumbre que resulta, al no tener la información clara sobre la enfermedad, los cambios que se genera, como afectara la vida de cada uno y que si los cuidados que se proporcionan sean los adecuados para una calidad de vida en la persona que lo padece.
- Se observó que el papel que realiza el cuidador es fundamental, ya que es la persona encargada de transmitir las actividades propuestas por el equipo terapéutico, sin embargo se encuentra poca información sobre estudios que generen conocimiento sobre el impacto en la calidad de vida de los cuidadores.
- Se evidenció la importancia de conocer sobre la EH como profesionales de salud con el fin de realizar intervenciones terapéuticas oportunas y al enfocarnos en el papel de enfermería, brindar cuidados especializados y un adecuado

direccionamiento de la información en cualquier etapa de la enfermedad tanto a la persona que lo padece como quien se encarga de su cuidado.

## RECOMENDACIONES

- La inclusión del tema EH desde los programas de enfermería en formación del pregrado.
- Realizar avances investigativos desde enfermería entorno a la persona que tiene EH y sus cuidadores.
- Capacitación para los profesionales de salud frente a la Enfermedad de Huntington.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Rodríguez J, Díaz V, Rojas Y, Rodríguez Y, Núñez E. Actualización en enfermedad de Huntington. Gen Univ Vladimir Ilich Lenin [Internet]. 2013;17(1):546–57. Available from: <http://scielo.sld.cu/pdf/ccm/v17s1/ccm03513.pdf>
2. ¿Qué es la Enfermedad de Huntington? [Internet]. Available from: <https://www.e-huntington.es/?que-as-la-enfermedad-de-huntington/>
3. La enfermedad de Huntington en Sudamérica [Internet]. 2014. Available from: [http://web.stanford.edu/group/hopes/cgi-bin/hopes\\_test/la-enfermedad-de-huntington-en-sudamerica/](http://web.stanford.edu/group/hopes/cgi-bin/hopes_test/la-enfermedad-de-huntington-en-sudamerica/)
4. Kathleen S, Steven H. Enfermedad de Huntington. 2011. 24 p.
5. Fernández M., Grau C., Trigo P... Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2012 Ago [citado 2018 Abr 23]; 35(2): 295-307. Disponible en:

[http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272012000200011&lng=es.](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272012000200011&lng=es) [http://dx.doi.org/10.4321/S1137-66272012000200011.](http://dx.doi.org/10.4321/S1137-66272012000200011)

6. RESOLUCION NUMERO 8430 DE 1993 [Internet]. 1993. p. 19. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/RESOLUCION-8430-DE-1993.PDF>
7. Arroyave, P, Riveros, M. Enfermedad de Huntigton. Universitas Médica [Internet]. 2006; 47(2):121-130. Recuperado de: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=231018675003>
8. Vásquez M V, Montero FM. Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington en Costa Rica. Acta Med Costarric [Internet]. 2008;50(1):35–41. Available from: [http://www.actamedica.medicos.sa.cr/index.php/Acta\\_Medica/article/view/350%5Cnpapers2://publication/uuid/A5EA26A1-4BB3-48FF-93DB-19E40B19F045](http://www.actamedica.medicos.sa.cr/index.php/Acta_Medica/article/view/350%5Cnpapers2://publication/uuid/A5EA26A1-4BB3-48FF-93DB-19E40B19F045)
9. Neri-Nani G, López-Ruiz M, Estrada-Bellmann I, Carrasco H, Guillermo E-C, González-Usigli H, et al. Consenso Mexicano sobre el diagnóstico de la enfermedad de Huntington. Arch Neurocién [Internet]. 2016;21(1):64–72. Available from: <http://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2016/ane161g.pdf>
10. Boll M, Melissa E, Martínez B, Ochoa A, Alonso ME. Análisis del deterioro cognoscitivo en pacientes con enfermedad de Huntington mediante las pruebas de la escala unificada (UHDRS). Arch Neurociencias. 2008;13(1):25–30.
11. Amanda Perkins. (2017) Highlighting Huntington disease. Nursing Made Incredibly Easy! 15:4, 28-36 Online publication date: 1-Jan-2017

12. Redondo-Vergé L. Disfunción ejecutiva en la enfermedad de Huntington. Rev Neurol. 2001;32(10):923–9.
13. Espinoza-Suárez NR, Palacios-García J, del Rocío Morante-Osores M. Alfabetización en Salud -Salud Expertos Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. Palliative care in Huntington´s disease: Perspective from primary health care. 2016;79(4).
14. Misnaza S, Armenta A. Índice modificado de esfuerzo en cuidadores informales de personas con Enfermedad de Huntington en los Municipios de Algarrobo, Ariguaní y San Angel. Magdalena, Colombia. 2017; 23(1):3–7. Available from: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S0122-06672017000100002](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0122-06672017000100002)
15. Pino Melgarejo MM, Trejos Herrera AM, Orozco Ospino JM. Calidad de vida en pacientes con Enfermedad de Huntington y sus cuidadores residentes en el Departamento del Magdalena. Rev del Hosp Psiquiátrico La Habana [Internet]. 2016; 13(3):8. Available from: <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/resumen.cgi?IDARTICULO=70192>.
16. Fernández M., Grau C., Trigo P... Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2012 Ago [citado 2018 Abr 26]; 35(2): 295-307. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272012000200011&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272012000200011&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4321/S1137-66272012000200011>.

17. Velusamy T, Panneerselvam AS, Purushottam M, Anusuyadevi M, Pal PK, Jain S, et al. Protective Effect of Antioxidants on Neuronal Dysfunction and Plasticity in Huntington's Disease. *Oxid Med Cell Longev*. 2017;2017.
18. Tarolli CG, Chesire AM, Biglan KM. Palliative Care in Huntington Disease: Personal Reflections and a Review of the Literature. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)*. 2017;7:454.
19. Wexler NS, Collett L, Wexler AR, Rawlins MD, Tabrizi SJ, Douglas I, et al. Incidence of adult Huntington's disease in the UK: A UK-based primary care study and a systematic review. *BMJ Open*. 2016;6(2).
20. Garcia TP, Marder K. Statistical Approaches to Longitudinal Data Analysis in Neurodegenerative Diseases: Huntington's Disease as a Model. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2017;17(2):1–14.
21. Barboza LA, Ghisi NC. Evaluating the current state of the art of huntington disease research: A scientometric analysis. *Brazilian J Med Biol Res*. 2018;51(3):1–8.
22. Vale TC, Cardoso F. Chorea: A Journey through History. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)* [Internet]. 2015;5:1–6. Available from: <http://www.tremorjournal.org/index.php/tremor/article/view/296/html>
23. Nopoulos PC. Huntington disease: A single-gene degenerative disorder of the striatum. *Dialogues Clin Neurosci*. 2016;18(1):91–8.
24. Domaradzki J. The Impact of Huntington Disease on Family Carers: a Literature Overview. *Psychiatr Pol* [Internet]. 2015;49(5):931–44. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26688844> <http://www.psychiatriapolska>

.pl/uploads/images/PP\_5\_2015/ENGver931Domaradzki\_PsychiatrPol2015v49i5.pdf

25. Subirana J, Cont MC, Puyuelo L, Griffith H, Cabezas C. LOGOPEDIA , FONIATRÍA y AUDIOLOGÍA. 2011;31(2):96–105.
26. Jiménez Méndez MG, Correia-F FM, Hernández de París F, Calzadilla L, Ríos G. Análisis clínico y experiencia terapéutica de la corea en pediatría: Hospital Universitario de Maracaibo. Arch Venez Pueric Pediatr [Internet]. 2014;77(4):178–84. Available from: [http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-06492014000400004&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06492014000400004&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
27. Montoya A, Mex AN, Huntington D, Achim AM, Menear M, Chouinard S, et al. Disfunción de la memoria episódica en la enfermedad de Huntington. 2006;11(1):11–7.
28. Rodríguez Coyago ML, Sánchez Temiño VE. Periodontitis determining the onset and progression of Huntington’s disease: review of the literature. Medwave [Internet]. 2015;15(09):e6293–e6293. Available from: <http://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Revisiones/RevisionTemas/6293>
29. Vasquez Cerdas M, Cuenca Berger P, Campos Ramírez D, Gutiérrez Doña B, Fernández Morales H, Morales Montero F. Abordaje integral de pacientes costarricenses afectados con la enfermedad de Huntington y sus familiares. Acta méd costarric [Internet]. 2011;53(3):136–43. Available from: <http://bases.bireme.br/cgi->



bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=648415&indexSearch=ID

30. Jiménez M, Tortosa E. Transtornos cognitivos en pacientes con enfermedad de Huntington. *UninetEdu* [Internet]. 2014;32(11):1–9. Available from: <http://www.uninet.edu/union99/congress/confs/dem/02Barquero.html>
31. En A, Paciente EL, Patologia CON, Forés B, Manzano A, Urrengoetxea P, et al. REVISIÓN / REVIEW Anesthesia in the patient with neuromuscular disorders. 2006;79–89.
32. Velusamy T, Panneerselvam AS, Purushottam M, Anusuyadevi M, Pal PK, Jain S, et al. Protective Effect of Antioxidants on Neuronal Dysfunction and Plasticity in Huntington's Disease. *Oxid Med Cell Longev*. 2017;2017.
33. Tarolli CG, Chesire AM, Biglan KM. Palliative Care in Huntington Disease: Personal Reflections and a Review of the Literature. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)*. 2017;7:454.
34. Xu M, Wu ZY. Huntington disease in Asia. *Chin Med J (Engl)*. 2015;128(13):1815–9.
35. Wexler NS, Collett L, Wexler AR, Rawlins MD, Tabrizi SJ, Douglas I, et al. Incidence of adult Huntington's disease in the UK: A UK-based primary care study and a systematic review. *BMJ Open*. 2016;6(2).
36. Garcia TP, Marder K. Statistical Approaches to Longitudinal Data Analysis in Neurodegenerative Diseases: Huntington's Disease as a Model. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2017;17(2):1–14.

37. Barboza LA, Ghisi NC. Evaluating the current state of the art of huntington disease research: A scientometric analysis. *Brazilian J Med Biol Res.* 2018;51(3):1–8.
38. Vale TC, Cardoso F. Chorea: A Journey through History. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)* [Internet]. 2015;5:1–6. Available from:  
<http://www.tremorjournal.org/index.php/tremor/article/view/296/html>
39. Things FN. Five New Things. 2011;76(Suppl 2):1–9.
40. Nopoulos PC. Huntington disease: A single-gene degenerative disorder of the striatum. *Dialogues Clin Neurosci.* 2016;18(1):91–8.
41. Domaradzki J. The Impact of Huntington Disease on Family Carers: a Literature Overview. *Psychiatr Pol* [Internet]. 2015;49(5):931–44. Available from:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26688844>  
[http://www.psychiatriapolska.pl/uploads/images/PP\\_5\\_2015/ENGver931Domaradzki\\_PsychiatrPol2015v49i5.pdf](http://www.psychiatriapolska.pl/uploads/images/PP_5_2015/ENGver931Domaradzki_PsychiatrPol2015v49i5.pdf)
42. Ross CA, Pantelyat A, Kogan J, Brandt J. Determinants of functional disability in Huntington’s disease: role of cognitive and motor dysfunction. *Mov Disord* [Internet]. 2014;29(11):1351–8. Available from:  
<http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=4197404&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
43. Teixeira AL, Souza LC de, Rocha NP, Furr-Stimming E, Lauterbach EC. Revisiting the neuropsychiatry of Huntington’s disease. *Dement Neuropsychol* [Internet]. 2016;10(4):261–6. Available from:  
[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1980-](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1980-)

57642016000400261&lng=en&tlng=en

44. Subirana J, Cont MC, Puyuelo L, Griffith H, Cabezas C. LOGOPEDIA , FONIATRÍA y AUDIOLOGÍA. 2011;31(2):96–105.
45. Jiménez Méndez MG, Correia-F FM, Hernández de París F, Calzadilla L, Ríos G. Análisis clínico y experiencia terapéutica de la corea en pediatría: Hospital Universitario de Maracaibo. Arch Venez Pueric Pediatr [Internet]. 2014;77(4):178–84. Available from:  
[http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S00040649201400040004&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S00040649201400040004&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
46. Redondo-Vergé L. Disfunción ejecutiva en la enfermedad de Huntington. Rev Neurol. 2001;32(10):923–9.
47. Montoya A, Mex AN, Huntington D, Achim AM, Menear M, Chouinard S, et al. Disfunción de la memoria episódica en la enfermedad de Huntington. 2006;11(1):11–7.
48. Rodríguez Coyago ML, Sánchez Temiño VE. Periodontitis determining the onset and progression of Huntington’s disease: review of the literature. Medwave [Internet]. 2015;15(09):e6293–e6293. Available from:  
<http://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Revisiones/RevisionTemas/6293bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=648415&indexSearch=ID>
49. G. G. The impact of chronic disease on the family. Haemophilia [Internet]. 2002;8(3):461–5. Available from:

<http://ovidsp.ovid.com/ovidweb.cgi?T=JS&PAGE=reference&D=emed5&NEWS=N&AN=2002397536> 2016;13(3):8. Available from:

<http://new.medigraphic.com/cgi-bin/resumen.cgi?IDARTICULO=70192>