

# 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.**

**Nataly R. Espinoza-Suárez<sup>1,a;2</sup>, Jimmy Palacios-García<sup>1,a;3</sup>, María del Rocío Morante-Osores<sup>4,b</sup>**

## RESUMEN

La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa devastadora, hereditaria, caracterizada por síntomas progresivos motores, cognitivos y psiquiátricos, los cuales aparecen mayormente durante la vida adulta. Su curso clínico produce consecuencias físicas, emocionales, cognitivas, sociales y económicas graves en el paciente y cuidadores. Su prevalencia a nivel mundial se estima en 7-10 por 100000 habitantes pero, en la zona del Valle de Cañete en nuestro país, se estableció en más de 40 por 100,000. Actualmente no existe cura para la EH; sin embargo, se dan opciones terapéuticas para el alivio de síntomas con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente. Es en este rubro donde radica la importancia de los Cuidados Paliativos, definidos por la Organización Mundial de la Salud como un enfoque de atención que, mediante medidas de prevención y alivio del sufrimiento, asiste eficazmente a las personas enfermas y a sus familiares en el afronte de problemas asociados con enfermedades mortales. A pesar del impacto que genera esta patología en nuestra población, nuestro país carece de recursos suficientes para el tratamiento integral de los pacientes. Mejorar la atención al final de la vida es un reto moderno que requiere incrementar la formación de los profesionales de la salud y la comunidad, mayor financiación para la atención y desarrollo de políticas pertinentes.

**PALABRAS CLAVE:** Enfermedad de Huntington, cuidados paliativos, corea.

## SUMMARY

Huntington's disease (HD) is a devastating neurodegenerative disease, hereditary in nature, characterized by progressive motor, cognitive, and psychiatric symptoms which appear mainly in adulthood and result in serious physical, emotional, cognitive, social, and economic consequences in patients and caregivers. Its global prevalence is estimated in 7-10 per 100000 population, but in the Cañete Valley of Perú, it has reached up to 40 per 100,000 inhabitants. The cure for HD is not yet available but there are many treatment options for symptomatic relief aimed at improving the patient's quality of life. It is in this context that palliative care measures emerge as a relevant alternative; defined by the World Health Organization as a set of care approaches that, through preventive and suffering attenuation, assist efficaciously both, patients and their relatives, in facing the problems associated with

<sup>1</sup> Facultad de Medicina Alberto Hurtado, Universidad Peruana Cayetano Heredia. Lima, Perú.

<sup>2</sup> Red de Salud San Juan de Lurigancho. Lima, Perú.

<sup>3</sup> Hospital Nacional Cayetano Heredia. Lima, Perú.

<sup>4</sup> Alfabetización en Salud - Salud Expertos. Lima, Perú.

<sup>a</sup> Médico residente ; <sup>b</sup>Médico-cirujano.

life-threatening diseases. Despite the importance of involving the population in the research of this disease, our country lacks adequate resources for treatment and patient support. Improving end of life care is a modern challenge that requires increasing the training of health and community professionals, increased funding for the care and development of relevant policies.

**KEYWORDS:** Huntington disease, palliative care, chorea.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa devastadora, hereditaria, caracterizada por la presencia de síntomas progresivos motores, cognitivos y psiquiátricos. La corea y la pérdida de equilibrio son los primeros síntomas que los pacientes notan, aunque han habido reportes de cambios de personalidad o alteraciones cognitivas previas que los familiares pueden notar (1). Debido a múltiples factores, entre ellos: herencia autosómica dominante, el inicio típico durante la vida adulta, curso progresivo, y una combinación de síntomas y signos motores, cognitivos y conductuales, se considera una condición devastadora para los pacientes y sus familias (2).

En nuestro país, en la zona del Valle de Cañete se estableció la prevalencia de EH en más de 40 por 100 000 habitantes, mientras que la prevalencia mundial es de 7-10 por 100 000 habitantes (3).

A pesar que hasta la actualidad no existe cura para la EH, existen muchas opciones terapéuticas disponibles para manejo de los síntomas con el fin de mejorar la calidad de vida. Existen varios medicamentos ampliamente estudiados, pero no detienen el curso progresivo de la enfermedad, sin embargo, siempre hay algo que el médico puede hacer, además del tratamiento farmacológico para reducir la carga de los síntomas. Los Cuidados paliativos se plantean como la indicación ideal de manejo de la enfermedad crónica, durante las diferentes fases y el desenlace poco predecible que esta presenta, estos cuidados involucran diferentes aspectos como, evaluar el lenguaje, habla y deglución y con la ayuda de un terapeuta, reducir el riesgo de asfixia, determinar si la persona con EH ha completado un formulario de instrucciones previas, o durante la etapa terminal de la enfermedad se asegura que cualquier dolor esté bien tratado y que se usen los servicios de cuidados paliativos apropiados (4,5).

## DEFINICIÓN

La EH es un trastorno neurodegenerativo, descrito en 1872 por George Huntington, se transfiere entre

las familias de generación en generación, con inicio variable, con mas frecuencia en la edad media y que se caracteriza por movimientos coreicos no controlados, alteraciones conductuales y psiquiátricas. En 1983, se estableció una vinculación con el cromosoma 4q y en 1993 se encontró el gen de la enfermedad de Huntington, responsable de la proteína Huntingtina (HTT) (4). Actualmente conocemos que se trataría de la repetición anormal del trinucleótido CAG (>40 repeticiones), que codifica glutamina y que genera una forma mutante de la proteína multifuncional huntingtina. Su causa genética conocida permite pruebas genéticas predictivas y de diagnóstico para la enfermedad (2).

Los Cuidados Paliativos son definidos por la Organización Mundial de la Salud como «Un enfoque de atención que mejora la calidad de vida de las personas enfermas y de sus familias afrontando los problemas asociados con enfermedades mortales a través de la prevención y alivio del sufrimiento. Todo ello, mediante la rápida identificación, y correcta valoración y tratamiento del dolor y de otros problemas físicos, psicosociales y espirituales». El objetivo fundamental es garantizar la calidad de vida del paciente, apoyo a la familia y cuidadores para enfrentar la enfermedad de forma integral, desde el diagnóstico, inicio de síntomas y el duelo. Los Cuidados Paliativos se pueden aplicar desde fases iniciales, paralelamente a otras terapias que intentan prolongar la vida.(6) La necesidad de cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington comienza apenas se considera el diagnóstico (7).

## Epidemiología

La frecuencia de la EH en a nivel mundial es muy variable, América del Sur es una región donde la investigación de la EH ha sido crucial para identificar el gen etiológico. Esto se debe a que las concentraciones más grandes de familias afectadas por esta patología se encuentran en Venezuela, Perú, Brasil, Colombia y Chile (8). En Perú se encuentra la segunda población de pacientes con EH más grande de América del Sur; el poblado de Cañete, al sur de la capital, tiene una prevalencia de 40 por 100 000 habitantes, seguido por Cotahuasi en Arequipa (3,8).

En nuestro país los primeros reportes datan de 1950 (9), en el año 2008 L. Torres reafirma que el número mayor de pacientes con EH provenían de Lima, siendo los pacientes de Cañete con un 54,4% del total nacional (3,10); sin embargo, la frecuencia de los casos se ha incrementado no solo en Lima, sino también en las regiones norte y sur del país; incluso se han descrito casos de EH en comunidades nativas de la selva amazónica peruana (3,11). Silva reportó que el costo anual de la EH es de USD 4 769 360, que representaría el 0,11% del gasto nacional de salud en el año 2015, esto genera un impacto catastrófico al paciente y su familia, que equivale a más del 129% del ingreso anual familiar de los pacientes con esta enfermedad, llegando a la conclusión que no existe acceso a la atención integral de la enfermedad debido las barreras geográficas, económicas y la limitada oferta de servicios de salud (12).

### **Presentación clínica y estadiaje**

La Enfermedad de Huntington se desarrolla, en promedio, durante 15-20 años (1) y es implacablemente progresiva, se clasifica en 2 fenotipos: de inicio juvenil (7%) y adulto (93%) (1,13). Aunque el curso de la enfermedad es variable, la secuencia de presentación de los síntomas es bastante distinta en la EH de inicio juvenil (13).

La escala de Valoración de Capacidad Funcional, es la escala de clasificación más usada (14). Mediante esta clasificación podemos describir que en la *etapa inicial* de la EH, los individuos son en gran parte funcionales y viven independientemente. En la *etapa intermedia* de la EH, las personas tienen cada vez más dificultad con tareas motoras voluntarias. Puede haber problemas con la deglución, el equilibrio, caídas y pérdida de peso. La resolución de problemas se hace más difícil porque los pacientes no pueden secuenciar, organizar o dar prioridad a la información. En la *etapa tardía* de la EH, las personas necesitan asistencia en todas las actividades de la vida diaria (15).

La EH presenta diferentes manifestaciones clínicas, dentro de las cuales resaltan los *Trastornos Motores* que son la característica central de la enfermedad, el más reconocido es la corea, pero también se pueden presentar síntomas como la distonía, bradicinesia, rigidez, mioclonus, tics y temblores, así mismo, los pacientes presentan progresivamente una pérdida de control de los movimientos voluntarios, lo que resulta en la pérdida creciente de la autonomía. En

Los *Trastornos Cognitivos*, los más importantes se encuentran en las habilidades tales como la organización, percepción, déficit de atención, alteración en la planificación y resolución de problemas y déficits visuales, perceptivos y de la construcción siendo causa principal de internamiento de pacientes en estancias de cuidado, dichos trastornos se pueden presentar incluso décadas antes de los síntomas motores (16,17). Los *Trastornos Psiquiátricos*, pueden ocurrir en 35-73% de los pacientes con esta enfermedad, y se pueden presentar en todas las fases de la EH. La depresión es el trastorno psiquiátrico más común, seguido de la apatía, retraimiento social y la desinhibición. El suicidio ocurre en casi un 6%, para algunos, el pensamiento suicida parece ser una respuesta racional a su pérdida inminente de la independencia, se ha reportado que el riesgo está aumentado en pacientes que aún no tienen definido el diagnóstico y en pacientes con estadios tempranos (18). Otros síntomas asociados a la enfermedad son, pérdida de peso involuntaria, asociada a disminución del apetito y alteraciones de la deglución, los trastornos del sueño y alteraciones del ritmo circadiano (19).

### **Diagnóstico**

El diagnóstico se basa en los síntomas y signos clínicos en una persona con un padre con la EH probada. En primer lugar, es obligatorio realizar una historia clínica precisa de la persona con la sintomatología, seguido de una detallada historia familiar. El estándar de oro actual es la determinación del ADN (19). En el Perú, los servicios de genética humana están localizados en la capital y concentrados en 3 Institutos Nacionales de Salud del Perú, la investigación sobre la EH ha hecho ver que se requiere facilitar la accesibilidad a estos servicios y la telemedicina es una alternativa para ello, por lo que el Centro de Investigación Básica en Neurogenética (CIBN) del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas (INCN) han establecido una red neurogenética en varias regiones del Perú, así mismo estrategias de genética comunitaria, como campañas de salud para enfermedades raras en lugares de alta incidencia de casos en el país (13).

### **Manejo de la enfermedad**

En esta revisión, no veremos el manejo farmacológico de la EH que será tema de un segundo trabajo, pero sí se hablará sobre los cuidados paliativos en la EH.

## CUIDADOS PALIATIVOS

Debido a la importancia de mantener la calidad de vida en los pacientes con EH y su familia, es vital conocer el tratamiento no farmacológico para estos pacientes, este tratamiento está basado en los Cuidados Paliativos (CP). Podemos definir los CP como aquellos cuidados y atención integral, activa y continuada del paciente y sus familiares, cuando la meta no es la curación, sino el proporcionar calidad de vida sin el objetivo de alargar la supervivencia. Esto abarca aspectos, físicos, psicoemocionales, sociales y espirituales del paciente y la familia (20).

El equipo multidisciplinario se encuentra conformado por: El *Médico con entrenamiento en Cuidados Paliativos*, quien lidera el equipo y coordina con las otras especialidades acerca del tratamiento farmacológico y el abordaje psicosocial, además evalúa al paciente y su familia, determina que otros profesionales requieren intervenir en el tratamiento no farmacológico del paciente con la finalidad de garantizar la calidad de vida del paciente y su entorno. Para poder realizar el abordaje integral de los pacientes con EH, debemos describir los diferentes dominios de tratamiento en estos pacientes y que función cumple cada miembros del equipo multidisciplinar en el abordaje de estos dominios.

### Dominio funcional

El *Terapeuta Ocupacional*, brinda estrategias para incrementar la independencia funcional en la vida diaria, brinda recomendaciones para la seguridad y confort del paciente. El *Terapeuta físico*, evalúa las dificultades para deambular, necesidad de equipamiento adecuado en casa, elabora ejercicios para mejorar el equilibrio, reducir dolor, fortalecimiento muscular y mejorar los rangos de movimiento. El *Terapeuta del lenguaje*, ayuda a mejorar dificultades del habla mediante ejercicios, ayuda a reducir riesgo de disfagia y aspiraciones. El profesional terapeuta realiza diferentes medidas con el paciente e igualmente entrena a los familiares para continuar el cuidado de los pacientes, entre estos menciona:

Existen diferentes estrategias que los cuidadores en casa, como los miembros del equipo multidisciplinario,(21) pueden adoptar para el cuidado diario de los pacientes con Enfermedad de Huntington, podemos mencionar:

### *Alteraciones del movimiento*

- *Modificaciones seguras en el hogar*: cambio a vajilla no frágil, no depositar bebidas muy calientes, usar vajilla con tapa o alarmas para recordar el uso de electrodomésticos, usar barandas en duchas, alfombras antideslizantes, evitar muebles innecesarios, liberar pasillos.
- *Modificaciones para sentarse*: respaldar alto, usar soporte lumbar y soporte de brazos, acolchar la silla, asiento no tan alto, es importante un soporte sólido para la silla y las extremidades inferiores del paciente.
- *Modificaciones para dormir*: ubicar el colchón en el suelo o usar camas bajas acolchonadas en los extremos para evitar golpes o caídas, si usan barandas alrededor forrarlas de material acolchado para evitar golpes, alejar mesas o lámparas de la cama, no usar ropa de cama pesada.

### Dominio de comunicación

#### *Comportamiento y comunicación*

Abordar el comportamiento en la EH es un proceso dinámico, ya que los síntomas cambian de una persona a otra, incluso dentro de una familia en el transcurso del tiempo dependiendo a la etapa de la enfermedad. Si bien existen patrones generales de comportamiento en la enfermedad de Huntington, las intervenciones deben adaptarse a la persona.

El deterioro cognitivo y de comportamiento contribuye a los problemas del habla, por lo tanto, se recomienda una intervención temprana de un *terapeuta del habla y del lenguaje* e igualmente el *terapeuta ocupacional*; y la terapia debe adaptarse a la etapa de la enfermedad en la que se encuentra el paciente. Es importante que los miembros de la familia estén involucrados en la terapia del paciente (22,23).

Como estrategia para mejorar la comunicación en pacientes con EH, podemos pedirle al paciente que diga una palabra a la vez, que sea lento y exagere los sonidos, que inspire hondo antes de hablar, de ser necesario que repita la palabra o la oración, si es necesario que parafrasee el pensamiento. En caso nos dirijamos a un paciente con EH debemos hacer una pregunta la vez, usar preguntas cerradas, repetir lo que hemos entendido, darle tiempo extra al paciente para responder, reducir distracciones como radio o televisores al conversar con un paciente con la enfermedad (21).

Para *mejorar la atención y el entendimiento*, podemos:

- Reducir el ruido y otras distracciones cuando el paciente requiera pensar. Hacer una sola actividad a la vez. Dar indicaciones en oraciones cortas o por partes, si es necesario escribirlas. Evitar preguntas abiertas y dar pocas opciones de respuesta. Usar agenda o calendario con anotaciones o una lista de tareas. Programar actividades diarias a la misma hora, rutinas pueden ayudar al paciente a no depender de la memoria frágil.

Para *favorecer el aprendizaje nuevo y fortalecer la memoria*, se puede:

- Dividir la actividad en pasos sencillos para el paciente, darle tiempo sin límite para practicar la nueva habilidad, repetir por varios días la actividad, hacer un checklist para marcar las habilidades aprendidas, cuando se va a utilizar una herramienta de apoyo, como silla de ruedas o bastón, introducirla previamente para que practique el uso de estas.

Para el *manejo de obsesiones e ideas repetitivas*, debemos:

- Tratar de no restarle importancia a la preocupación del paciente, hacer sentir al paciente escuchado, pedir en ocasiones al médico que aborde el tema, en ocasiones al ser abordado por un miembro externo a la familia puede tener mejores resultados,

Establecer rutinas es importante, con horarios delimitados para cada actividad.

### **Dominio mental y emocional**

El *psicólogo* brinda apoyo y consejería durante la transición de la enfermedad, brinda orientación en el manejo de enojo e irritabilidad, es el profesional clave en este dominio ya que cuenta con la experticia para el abordaje psicosocial del paciente y la familia, acompaña al paciente y familia durante las diferentes fases del duelo (21).

#### *Riesgo psicológico – psiquiátrico*

El riesgo psicológico y de alteraciones cognitivas, se presenta a lo largo de la enfermedad y puede tener diferentes repercusiones en el paciente y su familia, por esto debemos tener en cuenta las características que estos tienen (21), por ejemplo:

- *Depresión*: Es importante preguntar a los pacientes deprimidos sobre pensamientos suicidas, y tomar un enfoque proactivo para el tratamiento de los síntomas psiquiátricos. El tratamiento de la

depresión en la EH es con terapia antidepresiva estándar, psicoterapia o la combinación de ambas. El apoyo de los equipos de salud mental de la comunidad local, si están disponibles son a menudo de valor incalculable.

- *Apatía*: el paciente pierde la motivación y el interés a las actividades de la vida diaria, esto puede ser frustrante para el cuidador, sin embargo es importante resaltar que es a consecuencia de las alteraciones de la enfermedad, sin embargo es evidente que cuando el paciente inicia una actividad esta es realizada con energía y motivación por esto es importante hacer un rol de actividades y horarios.
- *Ansiedad*: establecer rutinas predecibles, hacer la vida más sencilla, sin dificultades ni preocupaciones, identificar que pone ansioso al paciente y prevenirlo o explicarle, importante evaluar síntomas depresivos o que no se puedan controlar para valorar tratamiento farmacológico o terapia.
- *Control de impulsos*: establecer rutinas predecibles, no darle al paciente control de dinero, controlar instrumentos que lo rodean o las personas que se encuentran cerca a él, alejar objetos peligrosos y evitar el uso excesivo de internet, acceso a alcohol o tabaco.
- *Irritabilidad y conductas explosivas*: mantener la calma, pedir al paciente que deje de gritar o se calma, brindarle medidas que bajen la ansiedad, evaluar las situaciones que alteren al paciente y evitarlas, establecer rutinas que eviten estos factores desencadenantes, siempre velar por la seguridad del cuidador y del paciente.

### **Dominio socioeconómico**

El *trabajador social* apoyo, guía, ayuda al planeamiento y orienta sobre directivas médicas y ayuda con el acceso a servicios comunitario para el paciente y la familia, así como orienta para el acceso a centros de cuidado al final de la vida. El trabajador social tiene contacto con la familia, evalúa el impacto de la enfermedad en ellos y puede notificar al resto del equipo necesidades psicosociales, biológicas o económicas que tenga la familia, ya que este profesional tiene acceso al estudio del contexto distal y proximal de la familia.

### **Dominio nutricional**

El *Nutricionista*, es el profesional pilar de este dominio, puede elaborar dietas dirigidas a prevenir la pérdida de peso y adapta la dieta a dificultades de deglución.



### *Deglución y dieta*

A través de la evolución de la EH, se presentan alteraciones en la deglución y pérdida de peso progresiva, ésta debido a los movimientos involuntarios y el incremento del metabolismo. La disfagia es, directa o indirectamente, la causa más común de muerte, ya sea a través de la asfixia, aspiración, o desnutrición. La disfagia resulta del deterioro del control voluntario de la boca y la lengua, el deterioro del control respiratorio debido al corea y el deterioro del juicio, lo que resulta en comer demasiado rápido, o tomar demasiado grandes bocados de comida y tragos de líquido. No hay medicamentos conocidos para mejorar directamente la deglución. La sequedad de boca provocada por neurolépticos, antidepresivos, y los anticolinérgicos puede empeorar el problema (21,24).

La derivación precoz a un terapeuta del habla y lenguaje ayudará a identificar las dificultades para tragar, y la reevaluación periódica puede identificar los cambios en la capacidad de deglución y sugerir intervenciones no farmacológicas apropiadas (21,24) tales como:

- *Utensilios*: Usar vajilla y utensilios menos frágiles, usar platos hondos, vasos con tapa, asa y sorbetes, usar tapetes antideslizantes, utilizar cubiertos de empuñadura larga o para pacientes con artritis, el paciente puede “comer con los dedos” o necesitar ayuda para alimentarse en ocasiones.
- *Frecuencia y tamaño de las comidas*: ofrecer 6 a 8 comidas pequeñas al día, mas comidas proporciona más calorías, disminuye las alteraciones del estado de ánimo y porciones más pequeñas disminuye la frustración.
- *Masticación*: comidas de textura suave, blanda, caliente o fría son fáciles de comer, incluir pequeños pedazos de carne y verduras e incentivar al paciente a tomar pequeños pedazos de estos, servir comidas blandas como pures, mazamoras, helado, gelatina, fideos o sopas, agregar condimentos a los alimentos o aderezos para darle mas sabor a los alimentos, evitar alimentos ácidos que irriten las mucosas, alimentos picantes y granulados que provocan atragantamiento o tos. Evaluación por terapia del lenguaje para evitar alteraciones de deglución. Los pacientes pueden tener dificultades para adaptarse a las diferentes texturas de los alimentos, y pueden hacerlo mejor si terminan cada elemento de su plato a la vez.
- *Distraedores*: alimentarlo en un ambiente tranquilo, evitar televisión encendida, tener conversaciones

ligeras, sin toma de decisiones importantes, concentrarse en comer e incentivar que se consuman los alimentos, tomar bocados pequeños y periódicamente liberar la cavidad oral con sorbos pequeños de agua.

- *Nutrición en las últimas etapas de la vida*: En etapas avanzadas de la enfermedad, cuando incluso los líquidos pueden ser difíciles de tragar, la textura de los alimentos debe ser suave y lisa, y los líquidos se pueden espesar con un aditivo. La supervisión durante toda la comida puede ser necesaria, la familia o cuidador debe ser entrenado para realizar la maniobra de Heimlich. Es importante resaltar que antes que la disfagia y la dificultad para la comunicación se agraven, se debe discutir la cuestión del uso de tubos de alimentación con el paciente y su familia, para asegurar que la nutrición apropiada puede mantenerse durante toda la enfermedad. Otro punto de consideración es el peso del paciente, éste debe ser monitoreado regularmente.

### **Cuidado de enfermería**

El objetivo principal del cuidado de enfermería es garantizar el confort, seguridad, dignidad y autonomía del paciente (24).

- *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
- *Seguridad*: consideraciones del ambiente físico, al sentarse, al dormir, en el servicio higiénico, al alimentarse, al interactuar con otros miembros de la familia.
- *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.
- *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.

### **Familia y final de vida**

No es sólo en el sentido genético que la EH es una enfermedad de la familia, esta enfermedad comienza durante el período de tiempo en que el ciclo vital de la familia desarrolla sus momentos más significativos. La

angustia y el dolor, generada entre los miembros de la familia, pueden dirigirse al estudio genético en curso, las pérdidas sufridas por los familiares afectados, y la necesidad de llorar a los fallecidos y sufrir el duelo anticipatorio por aquellos que están muriendo (25).

La facilidad para realizar el análisis genético de descarte contrasta con saber el pronóstico sombrío que crea en el individuo y su familia, por lo que suelen haber distintas opiniones con respecto a realizarse o no la prueba, no se recomienda realizarse la prueba en niños por la incorrecta atribución de síntomas y la estigmatización que puede traer graves problemas psicosociales. Incluso, tanto las personas con diagnóstico negativos o positivos de la enfermedad sufren de un impacto. En pacientes con resultados positivos y asintomáticos generará un impacto emocional y psicológico fuerte que requerirá un período de adaptación mientras asimila la idea. Mientras que individuos con resultados negativos decrece la angustia pero algunos pueden sentir la llamada “culpa del sobreviviente” por expectativas de vida diferente a los miembros de su familia y por pensar que serían portadores de la enfermedad (26).

Una vez establecido el diagnóstico y a medida que el miembro de la familia afligida pierde gradualmente funciones, las condiciones para la vida familiar cambian con la preocupación por el futuro, y una asignación de tareas diarias entre miembros de la familia. Durante las diferentes etapas de la enfermedad, los cuidadores familiares experimentan cargas de cuidados prácticos, disminución del contacto social, problemas financieros y problemas psicosociales (27). Los cuidadores familiares deben adaptarse a sentimientos encontrados, asumiendo responsabilidades y tareas de adulto en etapas muy tempranas de la vida (28).

Es importante tener en cuenta la importancia de mantener informado al paciente acerca de su enfermedad desde el momento del diagnóstico y siempre teniendo en cuenta las limitaciones cognitivas que esté presente (29). Desde un primer momento debemos respetar los deseos, creencias, expectativas; así mismo, debemos absolver sus dudas y orientarlo en el proceso de la enfermedad, tanto al paciente como a la familia, permitiendo al paciente tener la certeza que sus deseos son escuchados y serán respetados. De esta forma podemos individualizar el tratamiento respetando la voluntad anticipada del paciente y realizar el acompañamiento familiar en el proceso de enfermedad (28).

En las últimas etapas de la enfermedad, los pacientes tienen dificultad para pensar y comunicarse con claridad, por lo que las decisiones sobre su atención médica al final de su vida a menudo caen sobre su médico y familiares. Sin embargo, muchas personas con EH tienen fuertes opiniones sobre cómo les gustaría que se desarrollen sus últimos años. Una directiva anticipada, también conocida como un testamento en vida, permite a las personas con esta enfermedad planificar su atención médica al final de su vida mientras están todavía plenamente capaces (30). La buena comunicación y coordinación dentro del equipo multidisciplinario son esenciales e idealmente en cada visita a la consulta, cada miembro del equipo debe evaluar la naturaleza y la gravedad de los síntomas conductuales y motores, y volver a evaluar la relación riesgo-beneficio de los cambios en los medicamentos existentes y propuestos. Es importante que los pacientes y sus familias sientan fácil el acceso a la información y apoyo, y esto puede ser proporcionada por la enfermera especialista, trabajadores no especializados, clínicas de acceso abierto, y sitios web (11).

## CONCLUSIONES

La enfermedad de Huntington presenta consecuencias físicas, emocionales, cognitivas, sociales y económicas devastadoras. La mayoría de las personas afectadas por la enfermedad abandonan sus trabajos de forma temprana, se convierten en padres y parejas improproductivas, consumen recursos médicos y terminan sus vidas en residencias de atención a largo plazo. Las familias están agotadas por las necesidades de cuidado entre generaciones superpuestas causadas por la naturaleza hereditaria de la enfermedad. Hay una gran oportunidad para planificar y coordinar la atención y servicios de apoyo para las personas con la EH y sus familias. Es importante tener en cuenta que no existe un paciente típico con EH, cada paciente es complejo y tiene necesidades particulares. Mejorar la atención al final de la vida es un reto moderno que requiere de incrementar la formación de los profesionales de la salud en cuidados paliativos, mayor financiación para la atención y desarrollo de políticas pertinentes para la atención de los pacientes.

**Declaración de Financiamiento y Conflictos de Interés:** El presente artículo de revisión es autofinanciado y no existen conflictos de interés.

**Correspondencia:**

Nataly Espinoza-Suárez  
Red de Salud San Juan de Lurigancho, Universidad  
Peruana Cayetano Heredia.  
correo electrónico: nataly.espinoza.s@upch.pe

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Novak M, Tabrizi S. Huntington's disease. *BMJ*. 2010; 340:3109.
2. Bates G, Dorsey R, Gusella J, Hayden M, Kay C, Leavitt B, et al. Huntington disease. *Nature Reviews*. 2015; 1: 1-21.
3. Torres L, Cosentino C, Mori N. Actualización sobre la enfermedad de Huntington y experiencia de 30 años en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas. *Diagnóstico*. 2008; 47(2):0-0. (Citado el 30 de noviembre del 2016) Disponible en: <http://www.fihu-diagnostico.org.pe/revista/numeros/2008/abr-jun/65-69.html>
4. Ross R. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 5: 40.
5. Nance M. Team Care for Huntington's Disease. In: Nance M, Paulsen J, Rosenblatt A, Wheelock V. *A Physician's guide to the management of Huntington's disease*. United States of America: Huntington's Disease Society of America; 2011. p. 30.
6. Aldasoro E, Mahtani V, Sáenz de Ormijana A, Fernández E, González I, Martín R, et al. Necesidades en cuidados paliativos de las enfermedades no oncológicas: Un estudio cualitativo desde la perspectiva de profesionales, pacientes y personas cuidadoras. *Vitoria-Gasteiz: Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco*; 2012.
7. Mark S, Hung S, Rosielle D. Palliative Care for Patients with Huntington's Disease #201. *Journal of Palliative Medicine*. 2011; 14(5): 655-656.
8. Kirkwood S, Su J, Conneally P, Foroud T. Progression of Symptoms in the Early and Middle Stages of Huntington Disease. *Arch Neurol*. 2001;58(2):273-8.
9. Saavedra A. Sobre un caso de Corea de Huntington. *Rev Neuropsiquiatría* 1950; 2:232-239.
10. Mori-Quispe N. Epidemiología y reconstrucción genealógica de la Enfermedad de Huntington en el Instituto Especializado de Ciencias Neurológicas 1974-2003. Lima, Perú: Universidad Nacional Mayor de San Marcos; 2005.
11. Silva-Paredes G, Cornejo-Olivas M, Inca-Martinez M, Espinoza-Huertas K, Mazzetti P, Urbanos-Garrido R. Costo de la Enfermedad de Huntington en el Perú. Lima: Exposición de Jornadas AES; Junio 2016.
12. Huntington's Disease Society of America. *Caregiver's Guide to Huntington's Disease*. New York: Huntington's Disease Society of America; 2011.
13. Huntington's Disease Peer Workgroup Members. *Promoting Excellence in End-of-Life Care, a national program*. Princeton, New Jersey: Robert Wood Johnson Foundation; 2009.
14. Zielonka D, Mielcarek M, Landwehrmeyer G. Review: Update on Huntington's disease: Advances in care and emerging therapeutic options. *Parkinsonism and Related Disorders*. 2015; 21(3): 169-178.
15. Rosenblatt A. Overview and Principles of Treatment. In: Nance M, Paulsen J, Rosenblatt A, Wheelock V. *A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease*. United States of America: Huntington's Disease Society of America; 2011. p. 7-8.
16. Peavy G, Jacobson M, Goldstein J, Hamilton J, Kane A, Gamst A, et al. Cognitive and functional decline in Huntington's Disease. *Mov Disord*. 2010; 25(9): 1163-1169.
17. Paulsen J. Cognitive Impairment in Huntington Disease: Diagnosis and Treatment. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2011; 11(5): 474-483.
18. Paulsen J, Hoth K, Nehl C, Stierman L. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. *Am J Psychiatry*. 2005;162(4):725-31.
19. Roos R. *Clinical Neurology*. In: Bates G, Tabrizi S, Jones L. *Huntington's Disease*. Oxford: Oxford University Press; 2014. p. 25-35.
20. Johnson A, Paulsen J. Understanding behavior. In: *Huntington Disease Society of America Huntington's Disease. A guide for professionals*. New York: Huntington Disease Society of America; 2014.
21. Pollard J. *A Caregiver's Handbook for Advanced-Stage Huntington Disease*. Montreal: Huntington Society of Canada; 2008.
22. Phillips W, Shannon K, Barker R. Reviews: The Current Clinical Management of Huntington's Disease. *Mov Disord*. 2008;23(11):1491-504.
23. Vamos M, Hambridge J, Edwards M, Conaghan J. The Impact of Huntington's disease on family life. *Psychosomatics*. 2007;48(5):400-4.
24. Sharon I, Ersan T, Sharon R. *Huntington Disease Dementia Treatment & Management*. Medscape: Drugs & Diseases; 2016. (Citado el 30 de noviembre del 2016) Disponible en: <http://>



- emedicine.medscape.com/article/289706-overviewIDicpo
25. Fernández M, Grau C, Trigo P. Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. 2012;35(2):295-307.
  26. Garro P, Víquez N. Abordaje integral de la Enfermedad de Huntington en Costa Rica hasta el presente y el papel de los cuidadores en beneficio del cuidado del paciente con esta enfermedad. San Francisco de Goicoechea: Universidad Latinoamericana de Ciencia y Tecnología; 2013.
  27. Rothing M, Malterud K, Frich F. Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. Scand J Caring Sci. 2014;28(4):700-5.
  28. Reddy R. Stages of Huntington's Disease. Stanford: Huntington's Outreach Project for Education; 2011. (Citado el 30 de noviembre del 2016) Disponible en: [http://web.stanford.edu/group/hopes/cgi-bin/hopes\\_test/stages-of-huntingtons-disease/#end-of-life](http://web.stanford.edu/group/hopes/cgi-bin/hopes_test/stages-of-huntingtons-disease/#end-of-life).
  29. Rosenblatt A, Nance M, Ranen N, Paulsen J. A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease UK: Huntington's Disease Association; 2009.
  30. Mazzetti P, Inca-Martínez M, Tirado-Hurtado I, Milla-Neyra K, Silva-Paredes G, Vishnevetsky A, et al. Neurogenética en el Perú, Ejemplo de Investigacion Traslacional. Rev Peru Med Exp Salud Pública. 2015; 32(4):787-93.

Recibido: 13/06/2016

Aceptado: 10/12/2016