

Guía Clínica - Enfermedad de Huntington - 2016

GUÍA CLÍNICA

Enfermedad de **Huntington**

2016

Gentileza de:

TEVA

PHARMACEUTICALS



LABORATORIO CHILE

CALIDAD GLOBAL. PRECISIÓN.

GUÍA CLÍNICA

Diagnóstico y Manejo de la Enfermedad de Huntington

2016

Auspiciado Por:
Agrupación Chilena de Huntington



Editado Por
Agrupación CETRAM



El contenido de este material es de exclusiva responsabilidad de CETRAM y de los médicos y profesionales que participaron en su elaboración.



Agradecimientos

Se agradece la colaboración en la elaboración de esta guía el apoyo y orientación de la Dra. Cristina Sampaio CHDI Foundation Inc. Especiales agradecimientos por el permanente apoyo de la Dra. Claudia Perandonos que junto a Ignacio Muñoz-Sanjuan están apoyando nuestras iniciativas.

Índice:

1.- Objetivo o intención de la Guía	6
1.1 Alcance de la Guía	
- A los pacientes y escenarios clínicos a los que se refiere la guía	7
1.2 Usuarios a quienes está dirigida la Guía	8
2.- Introducción	9
2.1 Descripción y Epidemiología del Problema de Salud	9
- Epideología	12
- Clínica	12
- Genética	13
- Patología	15
3. Recomendaciones	16
3.1 Prevención primaria, sospecha y confirmación diagnóstica	16
- Sugerencias para diagnóstico genético	16
- Recomendaciones para el diagnóstico clínico	17
- Asesoramiento Genético	18
- Asesoramiento Pre-test para la Enfermedad de Huntington	18
- Asesoramiento Post-test: Entrega de resultados	20
- Seguimiento de asesoramiento genético Post-test	20
3.2 Tratamiento Farmacológico	21
- Medicina basada en la evidencia	21
- Tratamiento de síntomas Cognitiva-Conductual	22
- Depresión	23
- Irritabilidad	24
- Psicosis y agresividad	24
Síndrome Disejecutivo	25
- Trastorno Obsesivo compulsivo	25
Trastornos Motores	26
- Corea	26
- Mioclonus	26
- Distonia	27
- Parkinsonismo	27
3.2 Rehabilitación	28
1. Historia de la Vida	28
2. Antecedentes Familiares	28
3. Análisis de Redes Sociales, Sanitarios y comunitarias disponibles	28
4. Evaluaciones específicas interdisciplinarias	29
5. Expectativas de la persona y su contexto	29
6. Planteamiento de objetivos terapéuticos	29
Etapas de Intervención	30
I. Persona que porta el gen y no ha manifestado los síntomas	30
II. Persona en estadio inicial de la enfermedad	31



III. Persona en estadio intermedio de la enfermedad _____	33
Motor _____	34
- Problemáticas _____	34
- Acciones Sugeridas _____	34
Deglución _____	35
- Problemáticas _____	35
- Acciones Sugeridas _____	35
Comunicación _____	36
- Problemáticas Identificadas _____	36
- Acciones Sugeridas _____	36
Desempeño en la Actividad Cotidiana _____	37
- Problemáticas Identificadas _____	37
- Acciones Sugeridas _____	37
3.4 Persona en estadio tardío o avanzado de la enfermedad _____	38
Motor _____	38
- Problemáticas Identificadas _____	38
- Acciones Sugeridas _____	39
Comunicación _____	39
- Problemáticas Identificadas _____	39
Desempeño de las Actividades Cotidianas _____	40
- Problemáticas Identificadas _____	40
- Acciones Sugeridas _____	40
3.5 Referencias _____	44
4. Implementación de la Guía _____	45
4.1 Situación de la atención del problema de la salud de Chile y barreras para la Implementación de las recomendaciones _____	45
4.2 Diserminación _____	45
5. Desarrollo de la Guía _____	45
5.1 Grupo de Trabajo _____	45
5.2 Declaración de conflictos de interés _____	47
5.3 Revisión sistemática de la Literatura _____	47
6. Anexos _____	48



1. Objetivos o Intención de la Guía:

El sentido de ésta guía es abordar la problemática de salud que viven todas las familias portadoras sintomáticas y no sintomáticos de Enfermedad de Huntington, que requieran el dg y manejo adecuado por profesionales competentes, tener al alcance tratamiento sintomático que han demostrado impactar efectivamente en la calidad de vida de los pacientes con Huntington y sus familias. Esta guía está sujeta a cambios conforme el avance del conocimiento científico, la tecnología disponible y según evolucione las áreas de salud en atención. El sentido de esta guía es entregar recomendaciones acerca del diagnóstico y manejo terapéutico y de rehabilitación, en algunos casos las recomendaciones no estará avalada por evidencia científica, pero sí, por la experiencia de un grupo de expertos en el manejo de enfermedad de Huntington, sin embargo la no existencia de evidencia en ciertos aspectos no justifica limitar la utilización de un procedimiento o el aporte de recursos. *(Cochrane)*



1.1 Alcance de la Guía:

A.- Los pacientes y escenarios clínicos a los que se refiere la Guía

- Los pacientes diagnosticados por un especialista, portadores de enfermedad de Huntington documentada con test genético.
 - Pacientes con mínima manifestación pero con Historia Familiar de Corea de Huntington.
 - Comienzo de la edad es entre la 3era y 4ta década de vida, paciente con inicio de los síntomas antes de los 20 años (Huntington Juvenil), pacientes de inicio tardío después de los 60 años.
 - Las formas juveniles representan aproximadamente el 4 a 6% del total y las - Pacientes con Sospecha de Enfermedad de Huntington con sintomatología clínica pero sin antecedentes familiares conocidos ya sea por fallecimiento temprana de padres o por antecedentes de adopción.
 - Los pacientes con sospecha de enfermedad de Huntington deberán ser derivados por médicos generales de atención primaria a Neurólogos generales y/o Neurólogos especialistas en Trastornos del Movimiento.
 - El Neurólogo especialista y/o especialista en Movimientos anormales deberá confirmar el diagnóstico clínico, realizar consejería genética para en lo posterior realizar test genético.
 - Pacientes evaluados por médico psiquiatra con sospecha en EH.
 - Se deberá establecer una red de apoyo al paciente y a sus familias, educación y comprensión acerca de la Enfermedad de Huntington para ser reconocida y declarada para ello se deberá disponer de un equipo neurólogo, psicólogo, To, consejera genética), que eduque y acompañe pues se sabe que ésta enfermedad ha sido y continúa siendo considerada en muchas familias como una “desgracia” y que en ocasiones intentan de manera más o menos voluntaria ocultar.
- El pensamiento de culpabilidad, y la existencia de trastornos del comportamiento vergonzantes, presencia de alcoholismo o promiscuidad fomentan la negación de la enfermedad, estas familias sufren internamente la pérdida de generaciones de sus familiares y la inexistencia de tratamiento curativo hacen que estas familias no busquen apoyo médico.
- Se requiere por lo expuesto anteriormente, contar adicionalmente con una red de apoyo psicosocial.



1.2 Usuarios a quienes está dirigida la guía

- Neurólogos generales :
 - Para confirmación diagnóstica de corea de Huntington.
 - Solicitud de test genético posterior a consejería genética.
 - Derivación a policlínico o Centro de especialidad de Movimientos Anormales.
 - Apoyo a la Familia.
- Neurólogos Especialistas en Trastornos del Movimiento
 - Confirmación diagnóstica de Corea de Huntington.
 - Realización de Test Genético posterior a Consejería Genética.
 - Seguimiento de pacientes y sus familias.
 - Análisis de casos complejos.
- Psiquiatra y Psicólogo: equipo de salud mental
 - Diagnóstico y tratamiento de trastornos psiquiátricos en la enfermedad de Huntington
 - Manejo de trastornos conductuales en la Enfermedad de Huntington
- Equipo de Neurorehabilitación: terapeuta ocupacional, kinesiólogo, fonoaudiólogo, psicólogo, consejero genético entre otros, para manejo de:
 - Trastornos motores.
 - Trastornos del Lenguaje.
 - Apoyo Familiar.
 - Derivación y manejo de redes .
 - Mantenición de las capacidades funcionales del Usuario y la inclusión con su entorno desde la ocupación del individuo.
 - Mejoramiento de la calidad de vida.
 - Consejería genética.
- Médicos de atención Primaria, Médicos Generales.
 - Sospecha diagnóstica.
 - Apoyo Familiar.
 - Derivación a Especialidad.



2.- Introducción

2.1 Descripción y Epidemiología del Problema de salud.

La enfermedad de Huntington es un trastorno hereditario, neurodegenerativo, autonómica dominante ligada al cromosoma 4 situado en el gen IT-15, que se localiza en 4p16.3. A nivel molecular, existe una mutación genética en el trinucleótido de DNA citosina-adenosina-guanosina (CAG) que se repite en la región que codifica una proteína llamada huntingtina. (Bean & Bayrak-Toydemir, 2014).

Clínicamente se distinguen tres etapas una presintomática, una sintomática o motora en que se expresa clínicamente con diferentes etapas evolutivas (inicial, medio y avanzado). Se puede definir etapa pre-sintomática donde los factores psicológicos son relevantes y se manifiesta ansiedad por el futuro, incertidumbre acerca si es portador o no de la enfermedad y, muchas veces, se suma la sobrecarga del cuidado de parientes afectados. Los pacientes que tienen la certeza de la carga genética, pero que aún no han manifestado los síntomas, sufren gran incertidumbre de cuándo se iniciará la enfermedad, lo cual, puede exacerbar un ánimo ansioso y constituirse en cuadros depresivos. (Novak & Tabrizi, 2010).

Pre motor	Motor	Cognitivo
Depresión 30% a 40%	Corea, impersistencia motora	Demencia: Puede presentarse etapa pre motora
Pérdida de peso	Distonía	Disfunción disejecitiva
Apatía	Mioclonus	Pierden la capacidad de
Conducta o ideación suicida (También en portadores del gen en estadio pre -sintomático)	Ataxia	Distinguir que es relevante y que puede ser ignorado
Irritabilidad puede ser el primer síntoma	Parkinsonismo	Pierden la flexibilidad de la Mente
Psicosis aunque es más frecuente en etapas tardías 6% a 11% Ideas delirantes y alucinaciones	Signos cerebelosos dismetria	Alteración de memoria Registro Preservan mayor memoria semántica
Hipersexualidad	Tics	

En la etapa inicial de la enfermedad y confundiéndose con la etapa pre sintomática podemos encontrar trastornos conductuales antes de que aparezcan los trastornos motores. Esta enfermedad suele iniciarse a una edad media de 35 a 40 años de edad, pudiendo iniciarse en la infancia hasta la el adulto mayor. Su inicio es insidioso presentándose con uno de los tres grandes grupos de síntomas:

1. Movimientos anormales
2. Trastornos Conductuales
3. Deterioro cognitivo

Sus formas de presentación son variables de un individuo a otro e incluso dentro de una misma familia. El cuadro es progresivo, llevando a la invalidez por pérdida de la deambulación y muerte por disfagia en el transcurso de 15 a 20 años. Los movimientos anormales pueden ser difusos, multifocales o focales en ocasiones. El corea es la presentación más común sin embargo se pueden presentar disfonías, atetosis, parkinsonismo, alteraciones de la mirada, mioclonías. En general al inicio predominan los trastornos de tipo hiperkinético y con la evolución aumentan el parkinsonismo. Existen variantes clínicas en su presentación como el inicio en la infancia con parkinsonismo y convulsiones tónico clónicas generalizadas conocida como Variant Westphal.

Los trastornos conductuales son variados: *(Vinther-Jensen et al., 2014)*

- Depresión 30% a 50%
- Esquizofrenia 5% a 10%
- Distimias 5%
- Desordenes de la personalidad antisocial 5%
- Alcoholismo 15 %



<i>Características clínicas de la</i>	<i>Enfermedad de Huntington</i>
<i>Trastornos Motores</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1.- Alteración de movimientos sacádicos 2.- Corea 3.- Impersistencia motora 4.- Trastorno del equilibrio 5.- Acatisia
<i>Trastornos Cognitivos</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1.- Trastornos de atención 2.- Alteración de la fluencia verbal 3.- Disminución de la capacidad de aprendizaje 4.- Disfunción ejecutiva: planificación, secuencia, abstracción y juicio 5.- Disfunción en la orientación espacial
<i>Trastornos Psiquiátricos</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1.- Irritabilidad, agresividad, y alteración de la personalidad 2.- Depresión, ansiedad, apatía, y aumento de riesgo suicida 3.- Disminución de la Iniciativa, espontaneidad y sociabilidad 4.- Pensamiento obsesivo y comportamiento compulsivo 5.- Alucinaciones, delusiones, paranoia y psicosis 6.- Afectación del insight.

Se presenta clínicamente con una triada de síntomas: Motor, Cognitivo y Psiquiátrico, el cual empieza insidiosamente y progresa en varios años. (Bates, Tabrizi, & Jones, 2014; Val & Hernández, 2010)

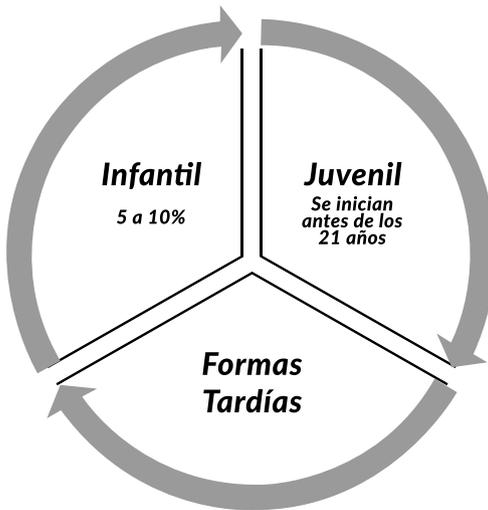


Epidemiología

El promedio de supervivencia es de 10 – 20 años y en algunos casos el paciente puede vivir hasta 30 a 40 años. La Incidencia en Europa es de 3 a 7 casos por cada 100.000, en USA la incidencia es de 4 a 8 casos por cada 100.000. La Incidencia en Chile se estima que es 4 a 8 por cada 100.000, Se estima aproximadamente 1.000 personas afectadas por enfermedad de Huntington. Esto es muy variable en el mundo siendo menos frecuente en Japón, China, Finlandia y en personas de Raza Negra en donde la incidencia va entre 0,1 a 0,38 por cada 100.000. La enfermedad de Huntington por ser un trastorno muy incapacitante que afecta a personas en la edad media de la vida se estima que el impacto económico de la enfermedad es elevado y se ha comparado el mismo impacto económico que ocurre en las personas con EP. (Conneally, 1984; Rawlins et al., 2016).

Clínica

En cuanto a la edad de inicio podemos distinguir tres formas de presentación una infantil muy frecuente que no representa más del 10% de los casos, la forma juvenil aquellos pacientes que expresa los síntomas ante los 21 años y las formas tardía que son más frecuentes.



En cuanto a los estadios de la enfermedad inicial, medio y avanzado podemos definir:

I.- En esta etapas expresan preferentemente los trastornos conductuales, el corea en forma inicial y aparece el deterioro cognitivo expresado en forma de trastornos de funciones ejecutivas. Sobrecarga para la familia sobre todo Psicológica, especialmente relacionada a los trastornos conductuales. Rara vez hay muerte a menos que se suicide.

II: Se generalizan los trastornos motores apareciendo impacto sobre las actividades de la vida diaria lo que redundo en sobrecarga psicológica y física para los cuidadores y su familia. Pueden aparecer episodios de muerte por causas diversas asociada a los trastornos motores como podría ser la trombosis venosa profunda con subsecuente tromboembolismo pulmonar, y eventualmente casos de suicidio.

III: En esta etapa el paciente es completamente dependiente con un compromiso motor y cognitivo severo computación en cama y muerte asociada a la inmovilidad o complicaciones como cuadros infecciosos de tipo respiratorio, escaras y otros.

Genética:

Es una enfermedad autonómica dominante ligada al cromosoma 4 situado en el gen IT-15 que se localiza en 4p16.3. A nivel molecular existe una mutación genética en el trinucleótido de DNA citosina-adenosina-guanosina (CAG) que se repite en la región que codifica una proteína llamada huntingtina. En todos los pacientes con enfermedad de Huntington se repite al menos 37 veces el CAG.

Repeticiones	Fenotipos
Menos de 27	Normal
27 a 35	Pre mutación
36 a 39	Penetrancia Incompleta
40 o más	Altamente penetrante

La cantidad de Replicaciones se correlaciona con la edad de aparición de la enfermedad como se puede ver en este cuadro adaptado de Biglan K M, Shoulson I. (*Tabrizi et al., 2013*)

Por tratarse de una enfermedad autosómica dominante ante una historia familiar negativa (pseudo-negativa) podemos pensar en:

- No paternidad
- Adopción, muerte temprana del progenitor
- Expresión variable
- Penetración reducida
- Anticipación
- Mutación De-novo



La función de la huntingtina se desconoce. La variabilidad en la replicación provee una explicación para el amplio espectro clínico de la enfermedad, existiendo una relación inversa entre el número de replicaciones y la edad de inicio de la enfermedad.

Podemos distinguir diferentes enfermedades que presentan un fenotipo similar al Corea de Huntington en su gran mayoría corresponden a la expansión de sí nucleótidos a nivel del cromosoma cuatro sin embargo cerca de 1% no presentarán esta mutación encontrándose otras variantes genéticas: (*Fuchs et al., 1999; Ha, Beck, & Jankovic, 2012; Hoffner & Djian, 2014; Martín-Aparicio & Lucas, 2002; Potter, Spector, & Prior, 2004*).

- HDL 1: 20p locus (convulsiones, rigidez > corea)
- HDL 2: 16q locus, 44-57 CTG/CAG, mutación junctofilina 3, más frecuente en descendientes africanos
- HDL 3: 4p 15.3 autosómica recesiva (Saudi, comienza a los 3-4 años, convulsiones, signos piramidales y extra-piramidales, curso rápido)
- HDL 4: gen no identificado, autosómica dominante (corea-acantocitosis con inclusiones neuronales de poliglutamina)

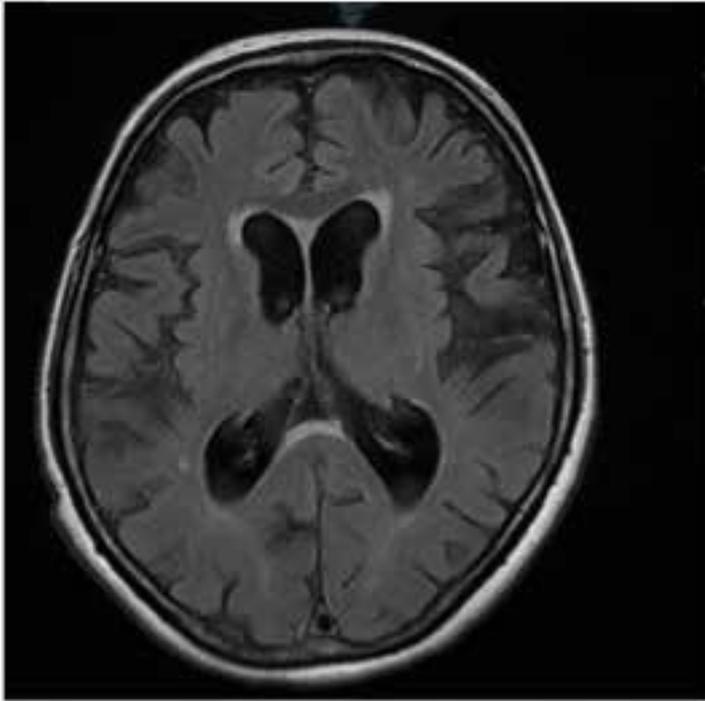
También debemos considerar un grupo de enfermedades en que el corea puede ser un síntoma relevante:

Enfermedad	Cromosoma
<i>Enfermedad Huntington</i>	4
<i>Neuroacantocitosis</i>	9
<i>Enfermedad de Wilson</i>	13
<i>Enfermedad de Hallervorden Spatz</i>	20
<i>Ataxia Telangiectasia</i>	11
<i>Degeneración dentatorubropálido Luysiana</i>	12
<i>Coreas benignas hereditarias</i>	14
<i>Gerstman-Strausler-Schencker</i>	PrP 200 codon



Patología:

Se observa marcada atrofia y gliosis de caudado y putamen, en menor intensidad en el núcleo accumbens, globo pálido y sustancia negra. En el estudio de neuroimágenes con resonancia magnética cerebral o tomografía computada de cerebro se puede objetivar la atrofia del caudado y el estriado.



3.- Recomendaciones

3.1 Prevención Primaria, sospecha y confirmación diagnóstica

Sugerencias para diagnóstico genético:

Todo test genético debe realizarse en consejería genética ANTES, DURANTE y DESPUÉS de la realización del estudio. El paciente que desea ser realizar el test debe recibir información actualizada y relevante de forma de realizar tomar una decisión informada. Además se debe realizar una evaluación formal de riesgo de suicidio. Se sugiere que idealmente sea el neurólogo quien realice dicha evaluación de manera de no multiplicar las instancias.

a. Se sugiere confirmación genética de todos los casos sospechados, inclusive si ya hay otros casos confirmados en la familia.

b. La consejería debe cumplir objetivos específicos para cada situación de diagnóstico (preconcepcional, pre-sintomático, sintomático, etc).

c. El diagnóstico en paciente asintomático requiere una edad mínima de 18 años.

d. En menores de 18 años sintomáticos, se puede realizar el diagnóstico genético con previo consentimiento de los padres o tutores legales. Se sugiere entregar la información al menor en la medida de sus capacidades de comprensión y teniendo siempre en valoración sus necesidades.

e. Se sugiere proveer un tiempo entre uno y dos meses entre la indicación de realizar estudio genético y la realización de éste, orientado a asegurar una óptima toma de decisión.

f. Requisitos básicos de consejo genético (a desarrollar).

i. Asegurar la presencia de un acompañante y red de apoyo a los largo del proceso diagnóstico y luego de ello en caso de resultado positivo.

g. Escalas de riesgo de suicidio idóneas para EH. Impresiona que la escala de Columbia sería útil solo en pacientes con ideaciones suicidas claras o intentos de suicidio previo. Se plantea la posibilidad de entregar material audiovisual educativo.

h. Los pacientes con mayor riesgo de ideación o conducta suicida son aquellos con: trastorno de ánimo o ansiedad, agresividad, consumo de benzodiazepinas, alcohol y drogas. Se describen 2 períodos críticos: cuando parten los síntomas y en etapa 2 de la enfermedad. (*Fedorowicz, Mills, Ruggie, Langbehn, & Paulsen, 2011; Paulsen, Hoth, Nehl, & Stierman, 2005; Wetzel et al., 2011*)



Se sugiere que el diagnóstico genético debe ser realizado por laboratorios clínicos acreditados.

Recomendación de test genético:

1. Paciente con historia de trastorno motor incluyendo corea, con antecedentes familiares con patrón de herencia dominante.
2. Pacientes asintomáticos con historia familiar de corea en el caso de que el paciente los sujetos afectados decidan no estudiarse.
3. Familiares de pacientes con EH comprobada.
 - a. En particular se recomienda el test genético a familiares con manifestaciones iniciales psiquiátricas con descontrol de impulsos.
4. Pacientes con corea esporádico, en particular aquellos precedidos por síntomas psiquiátricos. (*Warby et al., 2009*)
5. Pacientes con patología neuropsiquiátrica acompañada de deterioro cognitivo frontal o refractarios a tratamiento. En particular en la presencia de síntomas precoces.

Cualquier duda que el laboratorio clínico tenga sobre el resultado obtenido (ej. expansiones no compatibles con la clínica de paciente) deben ser discutidas con el neurólogo tratante. El resultado final debe ser entregado al neurólogo tratante. Finalmente el neurólogo debe entregar personalmente un acompañante o familiar.

Recomendaciones para el diagnóstico clínico:

Se recomienda que exista al momento del diagnóstico evaluación por especialista en trastornos de movimiento

- 1.- Test genético positivo con expansión de tripletes CAG, o tener historia familiar con Enfermedad de Huntington
- 2.- Desarrollo de síntomas motores que sean “signos inequívocos de enfermedad de Huntington” definidos en el Niveles de confianza diagnóstica de la escala Unificada en el rating de la enfermedad de Huntington. (*Group, 1996*)

Niveles de confianza diagnóstica se definen:

0= Normal sin anormalidades motoras

1= Anormalidades motoras no específicas

2= Anormalidades motoras que pueden ser signos de HD (50-89% confianza)

3= Anormalidades motoras que pueden ser probables signos de EH (90-98% de confianza)

4= Anormalidades Motoras que son signos inequívocos de EH (mayor de 99% de confianza)



Otras herramientas de evaluación clínica tenemos:

- Escala de UHDRS en donde se evalúa no solo los aspectos motores sino también los cognitivos y psiquiátricos
- Se recomienda que todo paciente frente a la sospecha sintomática o sin síntomas deberá ser evaluado por consejería genética.

Asesoramiento Genético

Se entiende por asesoramiento genético es el proceso de ayudar a las personas entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas a la enfermedad.

Este proceso involucra:

1. Interpretación y Evaluación de los antecedentes familiares y médicos para evaluar la probabilidad de ocurrencia de la enfermedad o la repetición.
2. Educación sobre la herencia, pruebas, gestión, prevención, recursos y la investigación.
3. Asesoramiento para promover decisiones informadas y adaptaciones al riesgo o condición.

Asesoramiento Pre-test para la Enfermedad de Huntington

El asesoramiento antes del estudio genético se considera el paso más importante del proceso del estudio genético.

Las metas del asesoramiento genético pre-test involucran:

1. Informar a la persona:

Sobre la enfermedad de Huntington, incluyendo la amplia gama de sus implicaciones clínicas y psicológicas, los aspectos genéticos y las opciones reproductivas. Se debe señalar que hasta el momento no existe una posible prevención o cura de la enfermedad.



Existe tratamiento paliativo y terapia para los problemas de conducta, nutrición y fisioterapia para mantener la mejor salud posible.

- Sobre la herencia y su actual nivel de riesgo.

- Sobre sus opciones para el estudio genético.

Sobre las limitaciones de los resultados (especialmente la ambigüedad de un resultado en la gama de repetición intermedia - la zona gris) y el nivel de precisión del procedimiento. El consejero debe explicar, por ejemplo, que si bien se ha encontrado el defecto genético, en el caso de un resultado positivo ninguna información útil se puede dar en la actualidad acerca de la edad de inicio, el tipo de síntomas, su gravedad o la tasa de progresión. Además, mientras que la prueba de predicción puede indicar si una persona ha heredado o no el gen con la mutación, no confirma la edad de inicio de la enfermedad cuando la mutación está presente. El inicio de la enfermedad sólo se puede establecer mediante un examen neurológico.

2. Asegurar mediante el asesoramiento pre test:

Que el individuo es consciente de las posibles consecuencias negativas de las pruebas. Para el diagnóstico prenatal por análisis de ligamiento RFLP de no revelación del estado genético del progenitor, puede revelar que el padre putativo no es el padre biológico. Es poco probable que la prueba directa de ADN revele la no paternidad.

Que el individuo ha pensado cuidadosamente los riesgos y beneficios de las pruebas. Si es posible, contactar a otros individuos para conocer experiencias similares.

Que el individuo comprenda las implicaciones de los resultados para el futuro, ya sea positiva o negativa.

Se debe reconocer que todas las personas son diferentes, y que algunas personas podrían necesitar más o menos tiempo para lograr estos objetivos en función de su experiencia, el conocimiento previo del estudio genético, la preparación y el número de años que han estado conscientes de su riesgo. Las personas que hayan aprendido recientemente su riesgo pueden no haber tenido la oportunidad de apreciar plenamente las consecuencias de la prueba, y no siempre se han desarrollado mecanismos de defensa para hacer frente a un resultado adverso.

Toma de decisión de realizar el estudio genético.



Se recomienda un intervalo mínimo de un mes entre la información previa a la prueba y sesiones de asesoramiento pre-test y la decisión final para tomar la prueba. El consejero debe asegurarse de que la información previa a la prueba ha sido bien entendida y debe tomar la iniciativa para tener la seguridad de este.

Asesoramiento Genético Posttest: Entrega de Resultados.

El resultado de la prueba predictiva debe ser entregado en persona tan pronto de lo razonablemente posible, en una fecha acordada de antemano entre el consejero y el individuo.

La forma en que se entregan los resultados debe haber sido previamente discutido y acordado por el equipo de orientación y el individuo.

El individuo tiene el derecho a decidir, antes de la fecha fijada para la entrega de los resultados, de no desear recibirlos.

Los resultados de la prueba se debe entregar en persona por el consejero para el individuo en presencia de un acompañante cercano. No debe entregarse un resultado por vía telefónica o por correo. El consejero debe asignar tiempo suficiente para la discusión del resultado de la prueba y sus implicaciones y proporcionar todo el apoyo que sea necesario.

Seguimiento del Asesoramiento Genético Posttest.

La planificación del seguimiento es una parte necesaria e importante del estudio genético. El impacto psicológico de un resultado – ya sea bueno o malo - varía considerablemente y es difícil de predecir. Algunos centros han encontrado que es muy útil contar con el apoyo de algún profesional de la salud de una localidad cercana al individuo, además de su seguimiento regular con el centro de estudios genético y tratamiento. Si una persona, entonces se le hace difícil regresar al centro, todavía está a su disposición el apoyo profesional.

Traducción y adaptación al Español de la sección de asesoramiento pretest de la Guía de Prácticas para el Estudio Genético para la Enfermedad de Huntington (Revisado 1994)(Guidelines for Genetic Testing for Huntington's Disease – Revised 1994) por Sonia Margarit, consejera genética. Recuperado el 19.04.2015 de: www.hdfoundation.org/html/hdsatest.php (Material Fundación de Enfermedades Hereditarias) (Resta et al., 2006)



3.2 Tratamiento Farmacológico

Las buenas prácticas clínicas en la enfermedad de Huntington (EH) dictan que el manejo se ajuste a las necesidades de cada paciente. Dado a que en la actualidad no hay tratamientos que logren modificar la progresión neurodegenerativa de la enfermedad, el único tratamiento sintomático. La medicación se inicia normalmente cuando los síntomas se convierten en una molestia, interfieren, o son socialmente estigmatizantes. (Killoran & Biglan, 2014; T. A. Mestre & Ferreira, 2012)

El tratamiento va dirigido al síntoma más problemático primero, considerando las comorbilidades y evaluando los posibles efectos adversos. Es importante utilizar la menor dosis efectiva y disminuir los fármacos si aparecen efectos no deseados. Es decir, lograr reducir la severidad de los síntomas, con la mejor tolerabilidad a los medicamentos.

Medicina basada en la evidencia

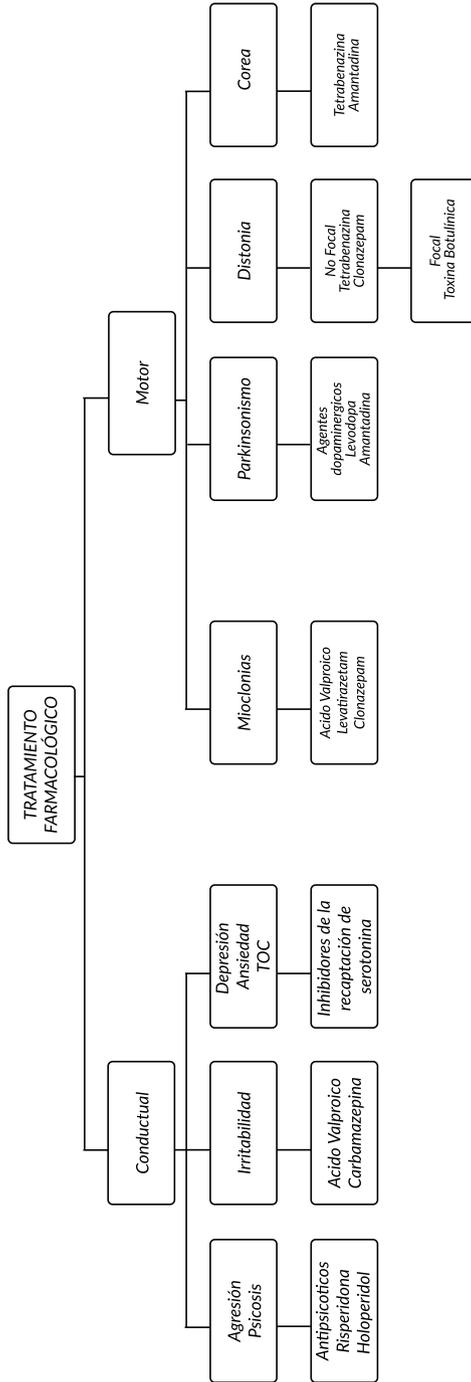
Ya que la evidencia científica en esta enfermedad es limitada y de mala calidad, las decisiones clínicas deben tomarse en base a consenso de expertos. La gran mayoría de los estudios son hechos en pacientes con EH en estadios tempranos, casi ambulatorios y carentes de síntomas psiquiátricos y cognitivos. En el año 2009 en una Revisión de Cochrane sobre la terapéutica en EH (T. Mestre, Ferreira, Coelho, Rosa, & Sampaio, 2009) se concluyó la limitación en cuanto a la medicina basada en la evidencia de calidad en esta enfermedad, por lo que las recomendaciones para una buena práctica médica debe basarse en cuanto a la opinión de expertos.

Tratamiento de los síntomas prioritarios

- Farmacológico
- No farmacológico



Tratamiento Síntomas prioritarios farmacológico:



Tratamiento

Tratamiento de síntomas Cognitivo - Conductual

Las manifestaciones psiquiátricas tienen más impacto en la calidad de vida, que los problemas motores, es por esto que cualquier síntoma de esta esfera debe ser tratado farmacológicamente de manera rápida.

Depresión

Los síntomas depresivos en una persona con EH, a pesar de que pueden ser atribuibles a desmoralización, se consideran como una depresión mayor hasta que se demuestre lo contrario.

Se estima que la prevalencia de depresión mayor en estos pacientes es de un 40% y un 25% presenta ideación suicida. *(Dorsey et al., 2011)*

La fluoxetina, el citalopram, la mirtazapina, y la venlafaxina han demostrado ser efectivos en el tratamiento de los síntomas depresivos y depresión mayor. *(Moulton, Hopkins, & Bevan-Jones, 2014)*

En un estudio prospectivo no aleatorizado, que evaluó la efectividad de la venlafaxina en 26 pacientes con EH, se vio que este fármaco fue altamente efectivo en el tratamiento de la depresión, aunque se reportaron algunos efectos adversos como náuseas, deterioro del corea e irritabilidad. *(Holl, Wilkinson, Painold, Holl, & Bonelli, 2010)*

Se ha descrito efectividad de la terapia electroconvulsiva en los pacientes con EH y depresión severa que no han respondido a terapia farmacológica, sobretodo en depresión psicótica con o sin ideación suicida activa persistente. *(Rosenblatt, 1999)*

En la práctica clínica se siguen los mismos tratamientos que si no tuvieran enfermedad de Huntington.



Irritabilidad

La irritabilidad puede estar asociada a la depresión o como síntoma aislado, presentarse en forma episódica como ataques explosivos o continua. Puede llegar a afectar significativamente la calidad de vida familiar.

La prevalencia de la irritabilidad varía entre un 31-65%. (*Nehl & Paulsen, 2004*)

No existe evidencia científica en cuanto al tratamiento. El consenso de expertos establece que la primera opción para el manejo de la irritabilidad son los IRSS, luego los estabilizadores del ánimo (Ácido Valproico, Lamotrigina, Carbamazepina) y finalmente los neurolépticos dependiendo de la intensidad de la sintomatología. Las benzodiacepinas pueden ser usadas como terapia adyuvante en caso de ansiedad asociada, siempre que sea un paciente sin riesgo de caída, sin ataxia, con poco riesgo de delirio. (*Burgunder et al., 2011*) La revisión Cochrane 2009 (*T. Mestre et al., 2009*) no demostró diferencia significativa entre los distintos tratamientos.

Las drogas más usadas en la irritabilidad son entre los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina; citalopram, sertralina y paroxetina, entre los antipsicóticos; olanzapina, risperidona, quetiapina (evidencia insuficiente para clozapina, aripiprazole, ziprasidone, pimozida). Se sugiere tener precaución con el síndrome metabólico. Y entre los estabilizadores del ánimo; ácido valproico y Carbamazepina

Psicosis y Agresividad

Los delirios se han descrito en 11 % de los pacientes con EH y en un 2% de los casos alucinaciones visuales. (*Val & Hernández, 2010*) La psicosis crónica y la condición esquizofrenia similar, se pueden presentar en estos pacientes pero son menos frecuentes. Para el manejo de esta sintomatología habitualmente se utilizan antipsicóticos de preferencia atípicos tales como Risperidona (*Duff et al.; Johnston, 2011; Madhusoodanan, Brenner, Moise, Sindagi, & Brafman, 1998*), Aripiprazole (*Lin & Chou, 2008*) y Ziprazidona (*Bonelli, Mayr, Niederwieser, Reisecker, & Kapfhammer, 2003*). En los casos severos, se puede usar haloperidol por su bajo costo, excelente función antipsicótica y fácil acceso, también se han descrito casos de efectividad con asociación de antipsicóticos. (*Edlinger, Seppi, Fleischhacker, & Hofer, 2013*) Sin embargo, los efectos adversos como parkinsonismo y disquinesias tardías han de tenerse en cuenta debido a que son más frecuentes con el uso de antipsicóticos típicos y la asociación de ellos.

En casos de psicosis severa refractaria, mala adherencia a terapia y/o falta de red social, podría considerarse antipsicóticos de depósito tales como risperidona (*Johnston, 2011*) u haloperidol.



Síndrome disejecutivo

Se caracteriza por problemas en la planificación, secuenciación, abstracción y juicio, asociado a cambios de personalidad, déficit en la atención, desinhibición y depresión. No existe evidencia suficiente acerca del tratamiento de este síndrome, pero según la opinión de expertos lo más eficaz es la utilización de anticolinesterásicos de preferencia rivastigmina. Se sugiere no usar donepecilo por sus efectos adversos; aumenta el corea, las caídas, la ansiedad e irritabilidad

Trastorno obsesivos compulsivo

Los síntomas obsesivos y trastorno obsesivo compulsivo, caracterizado por comportamiento y lenguaje repetitivo, inflexibilidad, perseverancia y preocupación por situaciones irrelevantes son parte del síndrome frontal o disejecutivo en enfermedad de huntington.

Se han usado diferentes fármacos para el manejo de estos síntomas, entre ellos lo más utilizados son los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina tales como citalopram, sertralina, paroxetina y fluoxetina. De segunda línea antidepresivos tricíclicos de preferencia clomipramina y por último, de tercera línea antipsicóticos como olanzapina, risperidona, quetiapina y aripiprazol. **(Anderson et al., 2011)**



Trastornos Motores

Corea

Más del 90% de los pacientes con EH presentan corea.

La Tetrabenazina es el único fármaco aprobado por la FDA y el único que disminuye el corea en un ensayo clínico controlado. Con un nivel de evidencia B, se vio que mejora en un 5% la puntuación total del corea. Sin embargo no provoca un cambio significativo en la escala funcional. (de Tommaso, Serpino, & Sciruicchio, 2011; Dorsey et al., 2011; Frank, 2009) Es el fármaco de primera línea para EH que no presenta contraindicaciones como depresión, riesgo de suicidio o disfagia y que no tenga alguna comorbilidad que se beneficie de antipsicóticos. Es importante considerar los efectos adversos de la tetrabenazina: depresión, parkinsonismo, consumación de ideación suicida, disfagia, somnolencia y prolongación de QT. (Armstrong & Miyasaki, 2012)

Si el paciente presenta contraindicaciones para el uso de tetrabenazina o presenta agresión o psicosis se recomienda usar antipsicóticos. Esta práctica, es avalada por años de experiencia clínica, a pesar de la falta de evidencia de estudios clínicos. Entre los efectos adversos que presentan está el aumento de peso que en estos casos puede beneficiar al paciente.

Otros fármacos como el riluzole no presenta beneficio en dos ensayos clínicos randomizados, y a pesar de que los pacientes que recibieron amantadina refieren una mejoría subjetiva, no se ha demostrado su efecto anticoreico. Efectos adversos de la amantadina: alucinaciones y confusión, agitación y ansiedad, incremento de olvidos, diarrea, náuseas, somnolencia. No exista evidencia suficiente para el uso de clozapina ni coenzima Q10. También se ha estudiado la nabilona, que es un canabinoide sintético, sin mostrar beneficios. (Clarke & Sampaio, 1997; T. Mestre et al., 2009)

Mioclonus

Síntoma poco frecuente en esta enfermedad. La mioclonía es más frecuente en EH de inicio juvenil. Se recomienda manejo con Acido Valproico o benzodiazepinas.

También se ha descrito el levetiracetam como fármaco útil, sin embargo hay que considerar los efectos adversos cognitivos y psiquiátricos de este fármaco.



Distonía

La distonía es un síntoma frecuente en la EH. 95% de los pacientes presenta este síntoma en algún momento de la enfermedad. De estos más de la mitad persiste con distonía moderada y solo un 16% presenta una distonía grave. Por esto es necesario manejar los conceptos sobre la sintomatología y el tratamiento de esta. (Louis, Lee, Quinn, & Marder, 1999; Ruocco, Lopes-Cendes, Laurito, Li, & Cendes, 2006) Las recomendaciones de expertos sugieren para los síntomas distónicos benzodiazepinas y baclofeno. En los casos en que la distonía es focal, toxina botulínica.

Parkinsonismo

La Bradicinesia es más frecuente en EH juvenil, y en el adulto que tiene la variedad distónico rígida. En relación al manejo del parkinsonismo relacionado a la EH existen reportes de casos aislados de beneficio sintomático con el uso de L-Dopa-carbidopa. Evaluar la posibilidad de reducir los neurolépticos y/o tetrabenazina, en el caso que el paciente los esté utilizando. (Killoran & Biglan, 2014)

Irritabilidad	Psicosis	Corea	Depresión
<ul style="list-style-type: none">● Inhibidores selectivos recaptación serotonina● Carbamazepina● Ácido valproico● Neurolépticos típicos y atípicos	<ul style="list-style-type: none">● Neurolépticos típicos y atípicos	<ul style="list-style-type: none">● Neurolépticos típicos y atípicos● Tetrabenazina● Amantadina	<ul style="list-style-type: none">● Antidepresivos tricíclicos, inhibidores selectivos recaptación serotonina● Neurolépticos típicos, atípicos



3.3 Rehabilitación

La rehabilitación es un proceso que se inicia posterior a la confirmación diagnóstica y consejería genética, aunque no debiese distanciarse en el tiempo ya que el enfoque ideal está a la base de un trabajo interdisciplinario, en donde las perspectivas sociales, sanitarias y ocupacionales están disponibles desde el inicio del proceso, siempre en el aseguramiento de la calidad de vida de la persona y su familia. *(Veenhuizen et al., 2011)*

Su enfoque no debe ser funcionalista, sino que debe buscar el fortalecimiento de la persona y su familia para una mejor calidad de vida, considerando aspectos como la cultura, etnia, sistema de creencias, así como nivel socioeconómico, nivel de desempeño actual, redes de apoyo comunitarias y socio sanitarias, relaciones familiares e interpersonales, expectativas personales y nivel de conocimiento sobre la vivencia actual. Esto no significa la ausencia de objetivos para la mantención de la función, sino que tiene relación con situar la problemática en la autonomía e independencia por sobre la mejoría o mantención de capacidades en forma aislada. *(Banaszkiewicz et al., 2012; Hocaoglu, Gaffan, & Ho, 2012)*

El primer paso de la rehabilitación es una Evaluación Integral llevada a cabo por profesionales de las áreas de kinesiología, terapia ocupacional, fonoaudiología, psicología, educación, trabajo social entre otros. *(Maciel et al., 2013)*

La evaluación contempla los siguientes puntos fundamentales, que se sugieren sean explorados en una o dos sesiones según las posibilidades del equipo de trabajo y los tiempos de las personas evaluadas. Considerar evaluación en contexto domiciliario e informantes familiares.

1 - Historia de vida:

Recopilación de los aspectos de la vida social y familiar, eventos vitales, valores e intereses, así como la dimensión cultural, ética y espiritual de la persona y su contexto. Dentro de esta información es importante identificar la vivencia subjetiva frente a la enfermedad de Huntington vivida por otros miembros de la familia, forma de afrontamiento, estrategias exitosas y fracasos.

2 - Antecedentes familiares:

Se sugiere uso de genograma como medio de registro y análisis, explorando vínculos y modos de relación, identificando las redes familiares de apoyo y los puntos de conflicto.

3 - Análisis de redes sociales, sanitarias y comunitarias disponibles:

Para efectos de asegurar el acceso a la salud y el bienestar social, es fundamental contar con información sobre su red socio sanitaria, que incluye no sólo identificar el dispositivo inmediato, sino que la forma en que se ha establecido la relación y el nivel de respuesta de la institución. Al respecto se deben explorar espacios como el centro de salud de atención primaria, hospitales, juntas de vecinos, centros comunitarios, iglesias, colegios, lugares de trabajo y otros (Se sugiere el uso de Mapa de red)



4 - Evaluaciones específicas interdisciplinarias:

Un enfoque interdisciplinario potencia la coordinación y una mirada integrada a la situación, pero al mismo tiempo enfatiza la especialización de las distintas áreas de intervención, para ofrecer una atención de calidad.

A continuación, se sugieren áreas comunes y específicas a evaluar:

Estado de salud, estado funcional incluidas las actividades de la Vida Diaria (AVD), actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD), función física, cognitiva y social. (Cook, Page, Wagstaff, Simpson, & Rae, 2012)

Barreras arquitectónicas y sociales en los distintos contextos en los que se desempeñe.

Empleo y situación laboral es decir situación laboral actual y requisitos de posición.

Nivel de Participación en actividades en la esfera personal, vida afectiva y sexual, social, familiares y de ocio.

Riesgos de salud del comportamiento, es decir, los riesgos de fumar o del abuso de drogas, otros factores de riesgo psicosocial

5- Expectativas de la persona y su contexto:

Las familias que presentan la enfermedad han tenido experiencias previas en donde han adquirido un conocimiento y reconocen las acciones exitosas y aquellas que no surgieron efecto. Para respetar este saber y no replicar estrategias infructuosas, este punto debe explorarse en la evaluación.

Registrar las aspiraciones de las personas frente a la situación de salud y su avance, en relación a su vida diaria y objetivos de vida. En procesos de re-evaluación y cuando el vínculo se fortalece con el equipo, es importante explorar áreas como los niveles de intervención que esperan al momento de la alta dependencia, por ejemplo, problematizar sobre el uso de dispositivos como gastrostomía, traqueostomía, medidas paliativas para el soporte de la vida, se potencia la autonomía en esta toma de decisiones, que cuando se enfrente la situación, la persona puede no estar en condiciones de comunicarse apropiadamente. La imagen del tutor o tutora legal es importante.

Se sugiere revisar Convención de la ONU Sobre los derechos de las personas con discapacidad <http://www.un.org/spanish/disabilities/default.asp?id=497>

6- Planteamiento de objetivos terapéuticos:

El proceso de evaluación concluye con la co-construcción de objetivos de trabajo, en conjunto con el equipo de salud, la persona con EH y su contexto inmediato.

Posterior al proceso de evaluación se establece el plan de Intervención que debe identificar el contexto ideal para su desempeño. Las personas con EH suelen tener dificultades para



mantener su participación en los dispositivos de rehabilitación principalmente por el acceso, traslado y porque la persona que acompaña o cuida, suele estar en esta función con otros miembros de la familia. Es por esto que resulta fundamental adecuar la intervención a los contextos inmediatos de la persona, con énfasis en un abordaje comunitario e incluso domiciliario cuando se cuente con este recurso. De lo contrario el apoyo en traslado es un elemento que fortalece el cumplimiento de objetivos y no debe considerarse como un ítem de segundo orden.

Etapas de la Intervención

Para efectos pedagógicos y considerando las múltiples posibilidades en que el equipo de rehabilitación puede acompañar el proceso de una persona y su familia, esta guía propone un flujo de consideraciones y acciones desde la presencia de la condición de salud y las etapas de avance hasta su fallecimiento. Se intenciona que se realicen por un equipo interdisciplinario.

I.- Persona que porta el gen y no ha manifestado los síntomas de la enfermedad:

Corresponde a aquellas personas que ha recibido una confirmación diagnóstica (Test Genético) debido a su solicitud personal, dado los antecedentes familiares o porque ya esté manifestando alteraciones conductuales que sugieren la aplicación del test. Las alteraciones motoras pueden estar ausentes o existen limitaciones motoras específicas en algunas actividades de la vida.

Como se ha mencionado anteriormente, la consejería genética debe ser un proceso cuidadosamente ofrecido, asegurando los niveles de apoyo emocionales y comunitarios para afrontar la respuesta. Luego de la entrega de la información, la persona puede iniciar el proceso de rehabilitación con profesionales del ámbito de la salud mental quienes ofrecen un proceso educativo y asesoramiento en estrategias de promoción de salud, tanto para la persona portadora como su familia.

En esta etapa es crucial generar un vínculo sólido, que permita que la persona inicie una nueva condición de vida y reconozca en el espacio terapéutico, un lugar para manifestar sus dudas e inquietudes en aspectos como expectativa de vida, planificación familiar, relaciones interpersonales, trabajo y proyectos futuros, sexualidad y reproducción, velando siempre por la autonomía de la persona en su toma de decisiones.

Se recomienda, además, promover la actividad física y un estilo de vida saludable, incluyendo buena alimentación y la mantención de su rutina de vida, con las actividades significativas siempre presentes. Evitar el aislamiento social y estar atentos a signos que sugieran un cuadro depresivo.

Se sugiere revisar la literatura del movimiento Ding Ding Dong quienes, desde la vivencia de la persona portadora, evidencian el impacto de este momento y sugieren acciones por parte del equipo de salud y la comunidad.

<http://dingdingdong.org/english/el-manifiesto-de-dingdingdong/>



Cuando la persona se encuentre emocionalmente dispuesta, se sugiere realizar procesos de educación en salud que incluye estrategias de promoción de la salud, énfasis en la importancia del ejercicio. Es preferible una derivación temprana para establecer relaciones y promover una adhesión al tratamiento.

Acciones sugeridas: (Roos, 2010)

- Estrategia de psicoeducación a nivel psicosocial en todas las áreas de relación de la persona (trabajo, colegios, comunidad local, etc).
- Intervención de salud mental respecto a la vivencia de duelo.
- Psicoeducación farmacológica.
- Orientación acerca de beneficios sociales (derechos).

El ejercicio en las primeras etapas debe incluir:

- Actividades funcionales y tareas específicas que realice el sujeto en su vida cotidiana.
- Un calentamiento y enfriamiento, antes y post ejercicio.
- La frecuencia, intensidad, duración y modo dependen del nivel de condición física de base del individuo; sin embargo, habría que centrarse en un entrenamiento aeróbico y de fuerza.

Ejercicio aeróbico:

- Frecuencia: 3-5 veces a la semana; Intensidad: 65-85% de la frecuencia cardíaca máxima; 55-65% de la frecuencia cardíaca máxima para los individuos descondicionados físicamente Duración: al menos 30 min de la formación continua o intermitente por día (mínimo de sesiones de 10 min acumulada a lo largo del día); Modo: cualquier actividad que el individuo disfrute y que utilice grandes grupos musculares que puedan mantenerse de forma continua, rítmica y aeróbica en la naturaleza (por ejemplo, caminar, trotar, nadar y andar en bicicleta).

Los ejercicios de resistencia:

- Frecuencia y duración: 8-12 repeticiones por ejercicio; 2-3-veces a la semana; Intensidad: 65-70% de 1 repetición máxima para la parte superior del cuerpo y el 75-80% de 1 repetición máxima para la parte inferior del cuerpo; Modo: El entrenamiento de resistencia debe ser progresiva e individualizado.

Ideas de programas de ejercicios: caminar (cinta de correr), bicicleta estacionaria, paseos a caballo, entrenamiento de fuerza, entrenamiento del equilibrio, ejercicios basados videojuegos (Nintendo Wii, Dance Dance Revolution). También se recomiendan yoga, pilates, tai chi y relajación

II.- Persona en estadio inicial de la enfermedad:

En este estadio la persona presenta un nivel de funcionalidad que no le impide la participación en las actividades de la vida diaria básicas e instrumentales, manteniendo



un nivel de autonomía e independencia que debe ser apoyado por su contexto. Los síntomas pueden incluir pequeños movimientos involuntarios, pérdida sutil de coordinación, alteraciones disejecutivas, y en algunos casos trastornos del estado anímico, irritabilidad, o desinhibición (trastornos conductuales).

En esta etapa el enfoque es claramente preventivo orientado mejorar los hábitos de ejercicio y mantener una buena condición anímica y ocupacional. A través de entrega de pauta de ejercicios en el domicilio, asesoramiento en estrategias para facilitar las tareas en el hogar, básicamente el objetivo principal es mantener la calidad de vida y evitar el aislamiento y la disminución de espacios de participación. El programa de ejercicio debe ser realizado de forma personalizada para que se puedan replicar en el hogar fácilmente. Es recomendable realizar monitorización de los signos vitales pre y post ejercicio (FC, disnea, fatiga, entre otros). *(Quinn & Busse, 2012)*

La alimentación es otro aspecto que puede intervenir desde esta etapa y que en la medida que se enfoca desde una perspectiva preventiva, el impacto en la calidad de vida es mejor. Se recomienda revisar aspectos como la concientización del acto de alimentarse, principalmente ligado al acto de deglutir (patrones normales y las posibles áreas que podrían ser un problema a corto plazo) tanto a la persona como a su familia, acompañamiento y educación a la familia y al usuario con el fin de reducir la ansiedad entorno a situaciones como asfixia/sialorrea durante la alimentación y en torno al ambiente durante la alimentación: reducción de las distracciones y la creación de un ambiente tranquilo durante las comidas. Oral feeding in Huntington's disease: a guideline document for speech and language therapists. *(Hamilton et al., 2012)*

Manejo fonoaudiológico en relación a la alimentación oral en etapas tempranas de la enfermedad *(Hamilton et al., 2012; Manley et al., 2012a)*

Desde el punto de vista del comportamiento, en esta etapa se presentan trastornos conductuales que tanto el equipo de salud, la familia y la red deben conocer para el correcto manejo ambiental disminuyendo así los factores de riesgo (por ejemplo, consumo de alcohol y drogas, promiscuidad, irritabilidad entre otros). Cuando la persona consulta, suelen existir eventos previos de trastornos conductuales que han afectado significativamente la relación familiar y el acompañamiento. Es importante considerar que la familia es la principal cuidadora a medida que avanza la enfermedad, por tanto, cuidar las relaciones es un objetivo preventivo fundamental. Apoyar a la familia y a la pareja para mantener los espacios ocupacionales, familiares, afectivos y sexuales son elementos fundamentales de la calidad de vida. *(Mauricio de la Espriella Perdomo ;, 2004)*

A través de un acompañamiento basado en un vínculo estrecho y significativo deben considerarse a modo preventivo abordar temas de alta complejidad como es la elección de un futuro tutor o representante legal que vele por los derechos y las decisiones cuando la persona pierda la capacidad de consentir.



III.- Persona en Estadío intermedio de la enfermedad:

En este estadío, se evidencia un impacto en el nivel de independencia de la persona, debido a un aumento en la sintomatología motora y cognitiva. Las problemáticas deglutorias afectan el acto de comer lo que conlleva a una pérdida de peso gradual, también asociado a un gasto energético debido a los movimientos involuntarios.

Se observa deterioro cognitivo, conductual y reconocimiento de expresiones faciales en los demás que afectan las relaciones interpersonales. Se vive una especie de cambio de la persona que el medio no comprende porque no se condice con razones históricas o de sucesos que lo expliquen. El medio se desconcierta ante este cambio tan abrupto. Este deterioro cognitivo va avanzando en un periodo de tiempo (aproximadamente 5 años), lo cual implica que las estrategias y acuerdos que tuviera el medio con la persona afectada, no se logre mantener en el tiempo. Es de suma importancia contemplar apoyos terapéuticos que apunten a mantener a la reelaboración de estrategias, promoviendo una mejor calidad de vida. (conceptualizar calidad de vida según la OMS). (*Stout et al., 2011*)

A nivel ocupacional estas manifestaciones sintomáticas pueden disminuir el desempeño en las áreas de autoestima, motivación, percepción de las relaciones interpersonales, cognición del medio, entre otras.

Esta disminución en la función y el desempeño, asociado a dificultades en la red social de apoyo provoca la pérdida de espacios de participación relevantes en las actividades laborales, familiares o sociales. Esta situación genera un empobrecimiento que debe considerarse en el rol del apoyo social dentro de la rehabilitación, considerando la necesidad de identificar las redes sociales y sanitarias que deben comenzar a participar para asegurar una calidad de vida tanto para la persona como para su familia. Es importante identificar los beneficios sociales disponibles y facilitar el proceso de acceso a ellos mediante la educación y acompañamiento.

A continuación, presentamos algunos aspectos relevantes que deben ser considerados por el equipo de rehabilitación, siempre abordados desde una perspectiva integral y con el objetivo de mantener el desempeño independiente y/o autónomo y satisfactorio en las actividades relevantes de la persona.

El énfasis en la intervención se encuentra en la educación de estrategias individuales, de manejo ambiental y los ritmos en la ejecución, que deben ser aprendidos tanto por la persona que presenta la Enfermedad de Huntington como los miembros de la familia y cuidadoras o cuidadores. Se presentarán desde diversas áreas críticas:



Motor

Problemáticas:

- Apraxia o planificación motora deteriorada
- Lentitud de movimiento y / o la capacidad de generación de fuerza alterado
- Lentitud en la ejecución de las actividades funcionales con un incremento en el riesgo de caídas.
- La pérdida de peso debido a los múltiples factores que pueden contribuir a la debilidad, la fatiga.
- Presencia de dolor asociado a distonía y otros movimientos anormales.

Acciones sugeridas:

Estimulación sensorial: presión profunda y tacto suave; terapias que utilizan un enfoque de estimulación multisensorial.

Ejercicios activos o asistidos para mantener la movilidad, estabilidad de la base, rango de movimiento

Localización: indicaciones visuales, verbales o físicas: indicaciones verbales pueden incluir estrategias atencionales con señales externas y / o, estrategias atencionales con señales internas.

- Ejercicios debido al deterioro: fortalecimiento; acondicionamiento general; la resistencia; rango de movimiento para contrarrestar los efectos de la distonía; ejercicios de coordinación; enseñar estrategias que ayuden a las personas con EH a indentificar cuando la fatiga pueda aumentar su riesgo de caídas.
- Ejercicios de equilibrio: mantención del control postural en una variedad de tareas y entornos
- Entrenamiento de la marcha con perturbaciones en todas las direcciones a distintas velocidades y en diversos contextos
- Actividades que requieren respuestas automáticas (por ejemplo, lanzar bolas) para obtener respuestas posturales y formar movimientos más rápidos.
- Actividades alternantes como por ejemplo pasar de actividades estática a actividades dinámicas, actividades donde el centro de gravedad se desplace de zonas bajas a zonas altas, con base de sustentación amplia a estrecha, con aumento de grados de libertad del movimiento.
- Practicar tareas específicas de las actividades funcionales, tales como transferencias, alcances altos y bajos, subir escaleras, etc., para entrenar el control de equilibrio durante AVD.
- Uso del metrónomo, líneas en el suelo para promover la iniciación del paso, pasos más grandes, mayor velocidad, y la marcha simétrica.



- Llevar un registro del historial de caídas donde se incluya frecuencia, locación y momento del día en que ocurren, por ejemplo, durante los pasados tres meses. Este tipo de evaluación es intrínsecamente subjetiva y depende del recuerdo de la persona y / o de los miembros de la familia. Durante el curso de una intervención los terapeutas pueden solicitar que mantengan un diario para registrar las posibles caídas o casi caídas. Como parte de una Evaluación de Riesgos los terapeutas podrían evaluar el ambiente doméstico y determinar los factores ambientales que pueden poner a la persona en mayor riesgo de sufrir caídas (felpudos, poca iluminación, desorden del hogar etc.).
- Entrega de Ayudas Técnicas (4 ruedas andador con frenos) cuando sea apropiado; si no es seguro la utilización de la Ayuda Técnica, apoyo humano, como sostenerse del brazo de la persona puede ser útil.
- Zapatos / evaluación ortopédica (zapatos con soporte para el tobillo, como los zapatos de caña alta o botas; cuña y / o cuña lateral para la distonía tobillo en inversión / dirección eversión; ortesis tobillo -pie para la distonía tobillo en flexión dorsal / plantar dirección de flexión).
- Practicar dos actividades al mismo tiempo en diversas condiciones, principalmente en estadios iniciales
- Controlar el dolor apropiadamente con modalidades, ejercicios ROM, posicionamiento adecuado, protección contra lesiones, medicamentos, por ejemplo.

Deglución

Problemáticas:

- Posturas anómalas como hiperextensión de cuello y tronco asociado al proceso de alimentación.
- Disminución en la masticación y control lingual
- Corea lingual
- Sialorrea
- Dificultades en la transferencia, especialmente en los líquidos.
- Retardo en el gatillamiento del reflejo deglutorio.
- Presencia de subdegluciones asociadas a la deglución.
- Elevación prolongada de laringe
- Tos durante la deglución con líquidos.
- Alteración en el control respiratorio durante la deglución (disminución/disrupción)

Acciones sugeridas:

- Crear rutina de alimentación. Propiciar el manejo de consistencias y cantidad de alimento.
- Terapia orofacial. Secuencia: (p/e) tragar/respirar, o tragar/toser.
- Entregar indicaciones verbales y escritas a los usuarios, familiares y cuidadores. Estas deben ser explícitas.



Comunicación

Problemáticas identificadas:

- Las alteraciones cognitivas se pueden poner en peligro la capacidad de la persona para el aprendizaje, por lo que se hará necesario para el oyente adoptar estrategias de comunicación especiales.
- Los problemas en la memoria, dificultades con comprensión y expresión del lenguaje, la presencia de una disartria moderada, acompañado con una disminución iniciativa comunicativa, comienzan a incidir en una tendencia al aislamiento social lo que puede causar problemas severos para el usuario y su familia.

Acciones sugeridas:

- Otorgar información y apoyo a la familia sobre el ambiente adecuado de una comunicación.
- Buscar alternativas que faciliten la comunicación y cómo estas se pueden ajustar a los distintos contextos y redes sociales en los cual se desenvuelve el usuario.
- Producto al origen de que situación de salud al ser hereditaria, se recomienda extraer información de experiencias pasadas, las cuales los ayudará para la planificación del futuro.
- Respetar los tiempos del emisor, otorgando tiempo extra para expresar su mensaje.
- Evitar distractores en el ambiente como lo son la TV y Radio, lo cual disminuirá el ruido ambiental.
- Aumentar las instancias de comunicación con temas de interés de la persona, para así identificar estrategias adecuadas que faciliten el entendimiento del mensaje.
- Acompañar la comunicación con el uso de gesto y expresiones faciales.
- Iniciar la presentación de elementos disponibles que potencien su comunicación como por ejemplo el uso de lápiz y papel, pictogramas, cartas, u otros recursos disponibles por el usuario como lo son la tecnología.
- Se recomienda comunicarse con frases cortas de fácil entendimiento.
- Evitar cambiar abruptamente de tema en una conversación, de lo contrario puede incorporar códigos en común con interlocutor que ayude al entendimiento de esto.



Desempeño En Actividad Cotidiana

Problemáticas identificadas:

- Disminución en la independencia de las actividades de la vida diaria instrumentales, especialmente tareas que requieren mayor repertorio de habilidades motoras y de procesamiento como trámites bancarios y traslado en tramos largos.
- Pérdida de roles de vida productivos. Empobrecimiento personal y familiar.
- Aislamiento social y disminución del estado anímico. Experiencias de discriminación y estigma social
- Impacto en la motivación e iniciativa para actividades cotidianas. Esto afecta las relaciones familiares y sociales, donde aumentan los conflictos parentales.

Acciones sugeridas:

- Entrenamiento de estrategia en las actividades de la vida diaria: estas técnicas enseñan a la persona a verbalizar e implementar los pasos de alguna tarea a realizar, se pueden guiar la realización de las actividades motoras y el aprendizaje de actividades hábiles tanto dentro como fuera del hogar. Considerar el nivel de apoyo requerido y capacitar a la persona cuidadora.
- Asegurar experiencias exitosas con el nivel de desempeño posible. Los contextos terapéuticos como los centros de día son un espacio muy útil para este proceso ya que permite modificar las tareas en función de permitir participar activamente en las actividades de la vida diaria y sociales sin experiencias reiteradas de fracaso y asegurando su autonomía por sobre la independencia.
- Identificar e intervenir los contextos que generen experiencias de discriminación y vulneración de los derechos, desde las relaciones familiares hasta los entornos sociales. La discriminación potencia el aislamiento social y la discapacidad.
- Educar a la persona y su familia sobre los beneficios de la vida activa desde lo motor y lo social. Identificar ambientes estimulantes y favorecer el registro de logros personales en la rutina diaria.
- Educar a la persona y su familia sobre la importancia de la nutrición y el mantenimiento de un peso corporal adecuado. *(Brotherton et al., 2012)*
- Identificar elementos de sobrecarga del cuidador o cuidadora. Ofrecer un acompañamiento a la familia, explorando además temores respecto al cuidado, la posible herencia, temáticas como la discapacidad y la muerte.



3.4.- Persona en estadio tardío u avanzado de la enfermedad:

En este estadio continúan progresando los problemas motores que limitan severamente la movilidad. Corea y movimientos distónicos pueden incrementarse, pero esos movimientos anormales involuntarios, están a menudo interferidos por síntomas parkinsonianos (bradicinesia y rigidez) (*Aubeeluck & Wilson 2008; Rosenblatt y al.2000*).

Aumenta el impacto en las funciones deglutorias y continua la pérdida de peso. La dificultad en el habla trae problemas de comunicación y el deterioro cognitivo y psiquiátrico puede continuar, pero se cree que las personas mantienen cierto grado de comprensión (*Rosenblatt y al. 2000*).

En este estadio, el déficit cognitivo progresa a un grado global de demencia. Es posible la presencia de delirium y un cambio anormal en el nivel de conciencia de la persona, producto de la medicación o problemas médicos como la deshidratación e infecciones. En este estadio la mayoría de las personas requerirán asistencia en la mayoría de las actividades de la vida diaria básicas, quedando completamente a la responsabilidad de un cuidador o cuidadora (*Rosenblatt y al 2000*).

En adición, la sintomatología propia del cuadro limitará no tan solo en la función de la cavidad oral durante el proceso de alimentación, sino que además en lo referente a su función comunicativa y a su capacidad de aseo; esta última presentando grandes implicancias en la generación de cuadros infecciosos pulmonares (condicionando siempre la presencia de disfagia). La opción de alimentación enteral debe dialogarse. (*Manley et al., 2012b*)

A nivel familiar y social, la persona que ejerce el rol de cuidadora o cuidador es fundamental. En este nivel es importante aumentar las redes de colaboración para disminuir la experiencia de sobrecarga y empobrecimiento de la familia, ya que los y las cuidadoras informales no pueden continuar ejerciendo sus roles productivos en función del actor de cuidar.

Las temáticas relacionadas con la alta dependencia y la muerte deben estar presente en las intervenciones.

Motor

Problemáticas identificadas:

- Limitaciones en rango de movimiento pasivo
- Alineación musculoesquelética inapropiada
- Riesgo de aspiración / infección respiratoria
- Riesgo de úlceras por presión; dolor debido a la presión, contracturas.
- Dolor general.



Acciones sugeridas:

- Plan de ejercicios de movimiento para llevar a cabo todos los días por el personal de enfermería, auxiliares, o miembros de la familia. Elongaciones, ejercicios de movimiento activo y pasivos
- Movimiento activo: si es capaz, animar a ejercitar la posición bípeda con ayuda de un tercero; sentado en el borde de la cama (con soporte); ejercicios activos en cama para prevenir el desgaste muscular y prevenir el deterioro; trabajar con las capacidades existentes para mantener las AVD actuales.
- Posicionamiento (24 h consideración), Ferulización si es necesario, alineación postural
- Evaluar la idoneidad de los asientos; evaluación en silla de ruedas.
- Educar a los cuidadores y paciente: riesgo de aspiración

Comunicación

Problemáticas identificadas:

- Disartria severa, disminuyendo considerablemente su inteligibilidad del habla, no obstante, en la clínica se observa que sus capacidad comprensiva del lenguaje se mantienen levemente, siendo capaz de comprender enunciados simples.
- Movimientos coreicos o tendencia a la rigidez, que limitaran las habilidades necesarias para la utilización de comunicación alternativa aumentativa (CAA).
- Compromiso de memoria, atención, habilidades espaciales y habilidades ejecutivas, las cuales limitan la capacidad de aprender y utilizar sistemas de comunicación complejos.

Acciones sugeridas:

- Entregar de estrategias para aumentar sus niveles de participación en actividades de comunicación, potenciando habilidades remanentes de la persona.
- Seleccionar sistemas de comunicación simples los cuales potencien las habilidades remanentes del usuario.
- Evitar sistemas complejos o técnicas que sean difíciles de aprender.
- Educar a familiares y cuidadores en respetar los tiempos de comunicación del usuario y códigos que se establecen.



Desempeño En Actividades Cotidianas

Problemáticas identificadas:

- La persona pierde su capacidad de deambular.
- Dependiente para la mayoría de las actividades de la vida diaria básicas
- Dificultad para mantener la posición de sentado en posición vertical.
- Aumento de la carga de la persona cuidadora
- Aislamiento social
- Empobrecimiento económico familiar.
- Cercanía de la posibilidad de la muerte

Acciones sugeridas:

Posicionamiento: En la cama - utilizar colchones y cojines para evitar úlceras por decúbito tener horarios posicionamiento en la cama para promover el cambio de posición (en decúbito lateral y supina).

- Consultar soporte adecuado para silla de ruedas: las características clave incluyen soportes acolchados para evitar lesiones secundarias a movimientos involuntarios.
- Cooperación recíproca entre el personal de enfermería / cuidadoras para mejorar las transferencias, posición para comer, comunicación, lavarse y vestirse, y para preservar la autonomía. Asesorar en cuanto a signos de aspiración. Educación a la familia
- Acompañamiento emocional para abordar las temáticas vinculadas a la alta dependencia y la muerte. El apoyo por medio de tecnologías, comunicación aumentativa alternativa, alimentación enteral y otros aspectos que requieren considerar los deseos de la persona, sus valores y el contexto, junto a las posibilidades económicas y sociales.



3.5 - Referencias

- Anderson, K., Craufurd, D., Edmondson, M. C., Goodman, N., Groves, M., van Duijn, E., ... Goodman, L. (2011). An International Survey-based Algorithm for the Pharmacologic Treatment of Obsessive-Compulsive Behaviors in Huntington's Disease. *PLoS Currents*, 3, RRN1261. <http://doi.org/10.1371/currents.RRN1261>
- Armstrong, M. J., & Miyasaki, J. M. (2012). Evidence-based guideline: pharmacologic treatment of chorea in Huntington disease. *Neurology*, 79(6), 597–603. <http://doi.org/10.1212/WNL.0b013e318263c443>
- Banaszkiewicz, K., Sitek, E. J., Rudzińska, M., Soltan, W., Stawek, J., & Szczudlik, A. (2012). Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin? *Journal of Neural Transmission* (Vienna, Austria : 1996), 119(11), 1361–5. <http://doi.org/10.1007/s00702-012-0787-x>
- Bates, G., Tabrizi, S., & Jones, L. (2014). *Huntington's Disease*. Oxford University Press. Retrieved from <https://books.google.com/books?id=i-4kAWAAQBAJ&pgis=1>
- Bean, L., & Bayrak-Toydemir, P. (2014). American College of Medical Genetics and Genomics Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories, 2014 edition: technical standards and guidelines for Huntington disease. *Genetics in Medicine*, 16(12), e2. <http://doi.org/10.1038/gim.2014.146>
- Bonelli, R. M., Mayr, B. M., Niederwieser, G., Reisecker, F., & Kapfhammer, H.-P. (2003). Ziprasidone in Huntington's Disease: The First Case Reports. *Journal of Psychopharmacology*, 17(4), 459–460. <http://doi.org/10.1177/0269881103174009>
- Brotherton, A., Campos, L., Rowell, A., Zoia, V., Simpson, S. A., & Rae, D. (2012). Nutritional management of individuals with Huntington's disease: nutritional guidelines. *Neurodegenerative Disease Management*, 2(1), 33–43. <http://doi.org/10.2217/nmt.11.69>
- Burgunder, J.-M., Guttman, M., Perlman, S., Goodman, N., Van Kammen, D. P., & Goodman, L. (2011). An International Survey-based Algorithm for the Pharmacologic Treatment of Chorea in Huntington's Disease. *PLoS Currents*, 3, RRN1260. <http://doi.org/10.1371/currents.RRN1260>
- Clarke, C. E., & Sampaio, C. (1997). Movement Disorders Cochrane Collaborative Review Group. *Movement Disorders*, 12(4), 477–482. <http://doi.org/10.1002/mds.870120402>
- Conneally, P. M. (1984). Huntington disease: genetics and epidemiology. *American Journal of Human Genetics*, 36(3), 506–26. Retrieved from <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=1684448&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
- Cook, C., Page, K., Wagstaff, A., Simpson, S. A., & Rae, D. (2012). Development of guidelines for occupational therapy in Huntington's disease. *Neurodegenerative Disease Management*, 2(1), 79–87. <http://doi.org/10.2217/nmt.11.81>
- de Tommaso, M., Serpino, C., & Scirucchio, V. (2011). Management of Huntington's disease: role of tetrabenazine. *Therapeutics and Clinical Risk Management*, 7, 123–9. <http://doi.org/10.2147/TCRM.S17152>
- Dorsey, R., Biglan, K., Eberly, S., Auinger, P., Brocht, A., Umeh, C. C., ... Frank, S. (2011). Use of Tetrabenazine in Huntington Disease Patients on Antidepressants or with Advanced Disease: Results from the TETRA-HD Study. *PLoS Currents*, 3, RRN1283. <http://doi.org/10.1371/currents.RRN1283>
- Duff, K., Beglinger, L. J., O'Rourke, M. E., Nopoulos, P., Paulson, H. L., & Paulsen, J. S. Risperidone and the treatment of psychiatric, motor, and cognitive symptoms in Huntington's disease. *Annals of Clinical Psychiatry: Official Journal of the American Academy of Clinical Psychiatrists*, 20(1), 1–3. <http://doi.org/10.1080/10401230701844802>



- Edlinger, M., Seppi, K., Fleischhacker, W., & Hofer, A. (2013). Treatment of psychotic and behavioral symptoms with clozapine, aripiprazole, and reboxetine in a patient with Huntington's disease. *International Clinical Psychopharmacology*, 28(4), 214–6. <http://doi.org/10.1097/YIC.0b013e328361e145>
- Fiedorowicz, J. G., Mills, J. A., Ruggie, A., Langbehn, D., & Paulsen, J. S. (2011). Suicidal behavior in prodromal Huntington disease. *Neuro-Degenerative Diseases*, 8(6), 483–90. <http://doi.org/10.1159/000327754>
- Frank, S. (2009). Tetrabenazine as anti-chorea therapy in Huntington disease: an open-label continuation study. *Huntington Study Group/TETRA-HD Investigators. BMC neurology* (Vol. 9). <http://doi.org/10.1186/1471-2377-9-62>
- Fuchs, K., Schwaiger, H. W., Beust, G. Von, Saecker, A. M. M. V., Weber, B. H. F., & Riess, O. (1999). DNA analysis of Huntington's disease Five years of experience in Germany. *Neurology*, 801–829.
- Group, H. S. (1996). Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Huntington Study Group. Movement Disorders : Official Journal of the Movement Disorder Society*, 11(2), 136–42. <http://doi.org/10.1002/mds.870110204>
- Ha, A. D., Beck, C. a, & Jankovic, J. (2012). Intermediate CAG Repeats in Huntington's Disease : Analysis of COHORT. *Tremor and Other Hyperkinetic Movements*, 2, 1–7. Retrieved from <http://tremorjournal.org/article/view/64>
- Hamilton, A., Heemskerk, A.-W., Loucas, M., Twiston-Davies, R., Matheson, K. Y., Simpson, S. A., & Rae, D. (2012). Oral feeding in Huntington's disease: a guideline document for speech and language therapists. *Neurodegenerative Disease Management*, 2(1), 45–53. <http://doi.org/10.2217/nmt.11.77>
- Hocaoglu, M. B., Gaffan, E. a., & Ho, A. K. (2012). Health-related quality of life in Huntington's disease patients: A comparison of proxy assessment and patient self-rating using the disease-specific Huntington's disease health-related quality of life questionnaire (HDQoL). *Journal of Neurology*, 259(9), 1793–1800. <http://doi.org/10.1007/s00415-011-6405-2>
- Hoffner, G., & Djian, P. (2014). Monomeric, oligomeric and polymeric proteins in huntington disease and other diseases of polyglutamine expansion. *Brain Sciences*, 4(1), 91–122. <http://doi.org/10.3390/brainsci4010091>
- Holl, A. K., Wilkinson, L., Painold, A., Holl, E. M., & Bonelli, R. M. (2010). Combating depression in Huntington's disease: effective antidepressive treatment with venlafaxine XR. *International Clinical Psychopharmacology*, 25(1), 46–50. <http://doi.org/10.1097/YIC.0b013e3283348018>
- Johnston, T. G. (2011). Risperidone long-acting injection and Huntington's disease: case series with significant psychiatric and behavioural symptoms. *International Clinical Psychopharmacology*, 26(2), 114–9. <http://doi.org/10.1097/YIC.0b013e3283407775>
- Killoran, A., & Biglan, K. M. (2014). Current therapeutic options for Huntington's disease: good clinical practice versus evidence-based approaches? *Movement Disorders : Official Journal of the Movement Disorder Society*, 29(11), 1404–13. <http://doi.org/10.1002/mds.26014>
- Lin, W.-C., & Chou, Y.-H. (2008). Aripiprazole effects on psychosis and chorea in a patient with Huntington's disease. *The American Journal of Psychiatry*, 165(9), 1207–8. <http://doi.org/10.1176/appi.ajp.2008.08040503>
- Louis, E. D., Lee, P., Quinn, L., & Marder, K. (1999). Dystonia in Huntington's disease: Prevalence and clinical characteristics. *Movement Disorders*, 14(1), 95–101. [http://doi.org/10.1002/1531-8257\(199901\)14:1<95::AID-MDS1016>3.0.CO;2-8](http://doi.org/10.1002/1531-8257(199901)14:1<95::AID-MDS1016>3.0.CO;2-8)



- Maciel, R. O. H., Cardoso, F. E. C., Chaná-Cuevas, P., Cosentino, C., Fernández, W., Rieder, C. R. M., ... Weiser, R. (2013). Care of patients with Huntington's disease in South America: a survey. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 71(6), 368–70. <http://doi.org/10.1590/0004-282X20130040>
- Madhusoodanan, S., Brenner, R., Moise, D., Sindagi, J., & Brafman, I. (1998). Psychiatric and neuropsychological abnormalities in Huntington's disease: a case study. *Annals of Clinical Psychiatry: Official Journal of the American Academy of Clinical Psychiatrists*, 10(3), 117–20. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9781475>
- Manley, G., Lane, H., Carlsson, A., Ahlborg, B., Mårtensson, Å., Nilsson, M. B., ... Rae, D. (2012a). Guideline for oral healthcare of adults with Huntington's disease. *Neurodegenerative Disease Management*, 2(1), 55–65. <http://doi.org/10.2217/nmt.11.68>
- Manley, G., Lane, H., Carlsson, A., Ahlborg, B., Mårtensson, Å., Nilsson, M. B., ... Rae, D. (2012b). Guideline for oral healthcare of adults with Huntington's disease. *Neurodegenerative Disease Management*, 2(1), 55–65. <http://doi.org/10.2217/nmt.11.68>
- Martín-Aparicio, E., & Lucas, J. J. (2002). Bases moleculares de la enfermedad de Huntington y posibles mecanismos patogénicos. *Revista de Neurología*.
- Mauricio de la Espriella Perdomo ; (2004). Aspectos neuropsiquiátricos en la enfermedad de Huntington. *Revista Colombiana de Psiquiatria*, 33(3), 336–340. Retrieved from <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=80633307>
- Mestre, T. A., & Ferreira, J. J. (2012). An evidence-based approach in the treatment of Huntington's disease. *Parkinsonism & Related Disorders*, 18(4), 316–20. <http://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2011.10.021>
- Mestre, T., Ferreira, J., Coelho, M. M., Rosa, M., & Sampaio, C. (2009). Therapeutic interventions for symptomatic treatment in Huntington's disease. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, (3), CD006456. <http://doi.org/10.1002/14651858.CD006456.pub2>
- Moulton, C. D., Hopkins, C. W. P., & Bevan-Jones, W. R. (2014). Systematic review of pharmacological treatments for depressive symptoms in Huntington's disease. *Movement Disorders: Official Journal of the Movement Disorder Society*, 29(12), 1556–61. <http://doi.org/10.1002/mds.25980>
- Nehl, C., & Paulsen, J. S. (2004). Cognitive and psychiatric aspects of Huntington disease contribute to functional capacity. *The Journal of Nervous and Mental Disease*, 192(1), 72–4. <http://doi.org/10.1097/01.nmd.0000106004.67587.57>
- Novak, M. J. U., & Tabrizi, S. J. (2010). Huntington's disease. *BMJ*, 340. <http://doi.org/10.1136/bmj.c3109>
- Paulsen, J. S., Hoth, K. F., Nehl, C., & Stierman, L. (2005). Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. *The American Journal of Psychiatry*, 162(4), 725–31. <http://doi.org/10.1176/appi.ajp.162.4.725>
- Potter, N. T., Spector, E. B., & Prior, T. W. (2004). Technical Standards and Guidelines for Huntington Disease Testing. *Genetics in Medicine*, 6(1), 61–65. <http://doi.org/10.1097/01.GIM.0000106165.74751.15>
- Quinn, L., & Busse, M. (2012). Development of physiotherapy guidance and treatment-based classifications for people with Huntington's Disease, 2, 11–19. <http://doi.org/10.2217/nmt.11.67>
- Rawlins, M. D., Wexler, N. S., Wexler, A. R., Tabrizi, S. J., Douglas, I., Evans, S. J. W., & Smeeth, L. (2016). The Prevalence of Huntington's Disease. *Neuroepidemiology*, 46(2), 144–53. <http://doi.org/10.1159/000443738>



Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Hahn, S. E., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *Journal of Genetic Counseling*, 15(2), 77–83. <http://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>

Roos, R. A. (2010). Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 40. <http://doi.org/10.1186/1750-1172-5-40>

Rosenblatt, A. (1999). *A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease*. Huntington's Disease Society of America. Retrieved from https://books.google.com/nl/books/about/A_Physician_s_Guide_to_the_Management_of.html?id=cYooAQAAIAAJ&pgis=1

Ruocco, H. H., Lopes-Cendes, I., Laurito, T. L., Li, L. M., & Cendes, F. (2006). Clinical presentation of juvenile Huntington disease. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 64(1), 5–9. <http://doi.org/10.1590/S0004-282X2006000100002>

Stout, J. C., Paulsen, J. S., Queller, S., Solomon, A. C., Whitlock, K. B., Campbell, J. C., ... Aylward, E. H. (2011). Neurocognitive signs in prodromal Huntington disease. *Neuropsychology*, 25(1), 1–14. <http://doi.org/10.1037/a0020937>

Tabrizi, S. J., Scahill, R. I., Owen, G., Durr, A., Leavitt, B. R., Roos, R. A., ... Langbehn, D. R. (2013). Predictors of phenotypic progression and disease onset in premanifest and early-stage Huntington's disease in the TRACK-HD study: analysis of 36-month observational data. *The Lancet. Neurology*, 12(7), 637–49. [http://doi.org/10.1016/S1474-4422\(13\)70088-7](http://doi.org/10.1016/S1474-4422(13)70088-7)

Val, L. J. L. del, & Hernández, J. A. B. (2010). *Enfermedad de Huntington: Clases y respuestas para un desafío singular*. Editorial Médica Panamericana S.A. Retrieved from <https://books.google.com/books?id=wU7CbWAAIAAJ&pgis=1>

Veenhuizen, R. B., Kootstra, B., Vink, W., Posthumus, J., van Bakkum, P., Zijlstra, M., & Dokter, J. (2011). Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients. Evaluation of 18 months of implementation. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6(1), 77. <http://doi.org/10.1186/1750-1172-6-77>

Vinther-Jensen, T., Larsen, I. U., Hjerlind, L. E., Budtz-Jørgensen, E., Nielsen, T. T., Nørremølle, A., ... Vogel, A. (2014). A clinical classification acknowledging neuropsychiatric and cognitive impairment in Huntington's disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9, 114. <http://doi.org/10.1186/s13023-014-0114-8>

Warby, S. C., Montpetit, A., Hayden, A. R., Carroll, J. B., Butland, S. L., Visscher, H., ... Hayden, M. R. (2009). CAG expansion in the Huntington disease gene is associated with a specific and targetable predisposing haplogroup. *American Journal of Human Genetics*, 84(3), 351–66. <http://doi.org/10.1016/j.ajhg.2009.02.003>

Wetzel, H. H., Gehl, C. R., Dellefave-Castillo, L., Schiffman, J. F., Shannon, K. M., & Paulsen, J. S. (2011). Suicidal ideation in Huntington disease: the role of comorbidity. *Psychiatry Research*, 188(3), 372–6. <http://doi.org/10.1016/j.psychres.2011.05.006>



4.- Implementación de la Guía

4.1 Situación de la atención del Problema de salud en Chile y barreras para la Implementación de las recomendaciones

La enfermedad de Huntington es una enfermedad de baja prevalencia poco conocida, por la comunidad médica, si bien los neurólogos tienen un conocimiento teórico en la práctica no se ven enfrentados a su manejo, se estima que esta sub diagnosticada, por lo que esta guía tiene como intención difundir su conocimiento, con el objeto mejorar su diagnóstico y consecuentemente su tratamiento.

4.2 Diseminación

Se ha planeado realizar una edición ampliada orientada a los neurólogos y profesionales de la salud, una versión acortada publicada en revista de difusión científica nacional.

5.-Desarrollo de la Guía

5.1 Grupo de Trabajo

Editores

Olga Benavides, Neuróloga, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Pedro Chana, Neurólogo, CETRAM Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Santiago de Chile

Daniela Alburquerque, CETRAM Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Santiago de Chile

Natalia Rojas, Coordinadora estudio ENROLL, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Colaboradores

Elizabeth Ayala, Educadora, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

María Eugenia Contreras Pinto, Neurólogo, Hospital de la Serena

Andrés De la Cerda, Neurólogo, Clínica Davila

Carla Espinoza, Fonoaudiólogo, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)



Javiera Gajardo, Neuróloga, Hospital de Coquimbo

Francisca Canals, Neuróloga, Clínica Dávila, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)
Carolina Kunstmann, Neuróloga, Clínica Alemana, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Sonia Margarit, Consejera Genética, Universidad del Desarrollo, Clínica Alemana

Rodrigo Osorio, Presidente, Agrupación Chilena de Huntington

Claudia Perandone, Genetista, Universidad de Buenos Aires

Gabriela Repetto, Genetista, Universidad del Desarrollo, Clínica Alemana

Paola Reyes, Kinesióloga, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Valeria Rey, Terapia Ocupacional, Centro Diurno “Pura Vida”, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Elisabeth Roth, Miembro Directorio, Agrupación Chilena de Huntington

Paula Saffie, Clínica de los Andes

Julio Salazar, Hospital San José

Juan Segura Aguilar, Genetista, Universidad de Chile

Carolina Silva, Terapeuta Ocupacional, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Sebastián van der Straten, Psicólogo, Centro de Trastornos del Movimiento (CETRAM)

Wilhelm Uslar, Neurólogo, Pontificia Universidad Católica de Chile



5.2 Declaración de conflictos de Interés

El grupo de trabajo en su totalidad declara no tener conflictos de interés.

5.3 Revisión sistemática de la Literatura

Se convocó a expertos que se desempeñan a nivel nacional en el sistema de salud privado y público. La comisión se reunió en una sesión de un día donde se realizó una jornada de un día de trabajo conjunto y por grupos temáticos, posteriormente se continuó la redacción en un documento compartido en la red, se revisaron en forma sistemática la información recolectada.

Se realizó una búsqueda sistemática de guías clínicas publicadas, revisiones sistemáticas y estudios randomizado, con doble ciego mediante la búsqueda en las bases de datos Google Scholar, PubMed y Scielo, desde 1966 hasta Septiembre de 2015, utilizando las palabras “clinical guideline”, “systematic review”, Revisiones Sistemáticas”, “meta analysis”, meta análisis”, “Guías Clínicas”, Enfermedad de Huntington”, “ Huntington disease”, “Treatment”, “Tratamiento”, clinicals tials”. Se seleccionaron 72 trabajos, fueron evaluados críticamente por los autores para lo que se almacenaron en un sistema de archivos compartidos “Dropbox”, quedando a disposición del grupo para su revisión.



ENROLL-HD

PUNTUACIÓN MOTORA DE LA ESCALA UNIFICADA UHDRS/CONFIANZA DIAGNÓSTICA

Sujeto: Fecha de la visita: / /

DD MM AAA A

Se deben completar todos los puntos. Escriba ND si la información no está disponible.
Escriba NC si la información no corresponde

General

Fecha de la evaluación:*

/ /

DD MM AAA A

Puntuación motora (PMT):*

Puntuación motora (PMT) incompleta:*

Evaluación motora

Movimiento ocular de seguimiento:*

- 0 = completo (normal)
- 1 = movimiento espasmódico
- 2 = seguimiento interrumpido/rango completo
- 3 = rango incompleto
- 4 = no puede realizar el seguimiento

Horizontal	Vertical
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Inicio de la sacudida ocular:*

- 0 = normal
- 1 = solo aumento de la latencia
- 2 = parpadeos o movimientos de cabeza que son controlables al inicio
- 3 = movimientos de cabeza que no son controlables
- 4 = no puede iniciar la sacudida ocular

Horizontal	Vertical
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Velocidad de la sacudida ocular: *

- 0 = normal
- 1 = lentificación leve
- 2 = lentificación moderada
- 3 = lentificación grave, rango completo
- 4 = rango incompleto

Horizontal	Vertical
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Disartria:

- 0 = normal
- 1 = no es claro, pero no necesita repetir
- 2 = debe repetir para ser entendido
- 3 = mayormente incomprensible
- 4 = anartria (incapacidad para articular la palabra)

Protrusión de la lengua:*

- 0 = puede mantener la lengua afuera por 10 segundos
- 1 = no puede mantenerla totalmente afuera por 10 segundos
- 2 = no puede mantenerla totalmente afuera por 5 segundos
- 3 = no puede sacar la lengua por completo
- 4 = no puede sacar la lengua por fuera de los labios

Toques de los dedos:*

- 0 = normal ($\geq 15/5$ seg.)
- 1 = lentificación leve, reducción de la amplitud (11-14/5 seg.)
- 2 = moderadamente deteriorado (7-10/5 seg.)
- 3 = gravemente deteriorado (3-6/5 seg.)
- 4 = apenas puede realizar la prueba (0-2/5 seg.)

Horizontal	Vertical
<input type="text"/>	<input type="text"/>

ENROLL-HD

PUNTUACIÓN MOTORA DE LA ESCALA UNIFICADA UHDRS/CONFIANZA DIAGNÓSTICA

Sujeto: Fecha de la visita: / /

DD MM AAA A

Se deben completar todos los puntos. Escriba ND si la información no está disponible.
Escriba NC si la información no corresponde

Pronación/supinación de las manos:*

- 0 = normal
- 1 = levemente lentificado o irregular
- 2 = levemente lentificado e irregular
- 3 = gravemente lentificado e irregular
- 4 = no puede realizar la prueba

Horizontal Vertical

<input type="text"/>	<input type="text"/>
----------------------	----------------------

Luria:*

- 0 = ≥4 en 10 seg., sin indicaciones
- 1 = <4 en 10 seg., sin indicaciones
- 2 = ≥4 en 10 seg., sin indicaciones
- 3 = <4 en 10 seg., sin indicaciones
- 4 = no puede realizar la prueba

Rigidez de brazos:*

- 0 = ausente
- 1 = leve o presente sólo a la activación
- 2 = leve a moderada
- 3 = grave, rango de movimiento completo
- 4 = grave, con rango limitado

Horizontal Vertical

<input type="text"/>	<input type="text"/>
----------------------	----------------------

Bradicinesia corporal:*

- 0 = normal
- 1 = mínimamente lento (?normal)
- 2 = leve pero claramente lento
- 3 = moderadamente lento, algunas dudas
- 4 = notablemente lento, demoras prolongadas para iniciar el movimiento

Distonía severa:*

- 0 = ausente
- 1 = leve/intermitente
- 2 = leve/frecuente o moderada/intermitente
- 3 = moderada/frecuente
- 4 = notable/prolongada

Tronco	<input type="text"/>
MSD	<input type="text"/>
MSI	<input type="text"/>
MID	<input type="text"/>
MII	<input type="text"/>

ENROLL-HD

PUNTUACIÓN MOTORA DE LA ESCALA UNIFICADA UHDRS/CONFIANZA DIAGNÓSTICA

Sujeto: Fecha de la visita: / /

DD MM AAA A

Se deben completar todos los puntos. Escribe ND si la información no está disponible.
Escribe NC si la información no corresponde

Corea grave:*

- 0 = ausente
- 1 = leve/intermitente
- 2 = leve/frecuente o moderado/intermitente
- 3 = moderado/frecuente
- 4 = notable/prolongado

Rostro

BL

Tronco

MSD

MSI

MID

MII

Marcha:*

- 0 = marcha normal, base de sustentación estrecha
- 1 = lenta o base de sustentación amplia
- 2 = camina con dificultad y base de sustentación amplia
- 3 = camina solamente con ayuda
- 4 = no puede realizar el intento

Marcha en tándem:*

- 0 = normal en 10 pasos
- 1 = de 1 a 3 desviaciones de la línea recta
- 2 = >3 desviaciones
- 3 = no puede completar la prueba
- 4 = no puede realizar el intento

Prueba de retroimpulsión (tracción):*

- 0 = normal
- 1 = se recupera espontáneamente
- 2 = se caería si no se lo sostiene
- 3 = tiende a caerse espontáneamente
- 4 = no puede estar de pie

Confianza diagnóstica

Nivel de confianza diagnóstica (NCD):

- 0 = normal (no hay anomalías)
- 1 = anomalías motoras no específicas (menos del 50% de confianza)
- 2 = anomalías motoras que podrían ser signos de EH (del 50% al 89% de confianza)
- 3 = anomalías motoras que probablemente sean signos de EH (del 90% al 98% de confianza)
- 4 = anomalías motoras que son signos inequívocos de EH (≥99% de confianza)

Instrucciones:

Fecha de la evaluación

Ingrese la fecha en que realiza el examen. La fecha en que documenta el examen (=ingrese información en el formulario electrónico para notificación de casos [Ecrf]) se almacena automáticamente; por lo tanto, no tiene que ingresarla.

Puntuación motora (PMT)

Se calculará automáticamente.

Puntuación motora (PMT) incompleta

Se calculará automáticamente si se completaron todos los campos.

Movimiento ocular de seguimiento

Se debe evaluar sobre un rango de aproximadamente 20° con un blanco que pasa lentamente a $\leq 10^\circ$ por segundo, que corresponde a unos 2 segundos para mover un objeto de un hombro a otro.

Inicio de la sacudida ocular

Se debe evaluar sobre un rango de 20°, al igual que para los movimientos oculares de seguimiento. El movimiento de sacudida ocular se debe provocar con un sonido (chasquido de los dedos) o un movimiento (movimiento de los dedos), pero no con una orden verbal para mirar a la derecha o a la izquierda.

Velocidad de la sacudida ocular

Se debe evaluar en un rango mayor de aproximadamente 30°, a fin de detectar el rango incompleto.

Protrusión de la lengua

Sugerencia: Pida a los participantes que abran bien la boca mientras usted examina la cavidad con una linterna. Luego, pídeles que saquen la lengua por fuera de los incisivos mientras tienen la boca bien abierta y que la mantengan afuera mientras usted (como examinador) cuenta en voz alta de 1 a 10. Se debe informar a los participantes que no tienen permitido morderse la lengua para evitar que esta se vuelva a introducir en la boca.

Toques de los dedos

Los participantes deben tocar el pulgar con el índice en una sucesión rápida con la mayor amplitud posible, cada mano por separado.

Pronación/supinación de las manos

Esta prueba exige que el participante golpee alternadamente la palma y el dorso de una mano contra la palma de la otra mano. Utilice la palma de la otra mano como blanco, en lugar de alguna otra superficie, como la pierna del participante o la superficie de la mesa. El participante debe realizar esta tarea con la mayor rapidez posible durante un lapso de cinco segundos. La tarea se califica de acuerdo con el grado de lentificación e irregularidad.

Luria

Primera secuencia manopalma. Diga: “¿Puede hacer esto?”. El examinador cierra el puño de la mano y la apoya sobre una superficie plana (o en el regazo) y realiza la siguiente secuencia: puño, de lado, palma (NO REPITA LA SECUENCIA EN VOZ ALTA). Observe para asegurarse de que el participante pueda imitar cada paso. Síga practicando la prueba en 3 pasos de Luria durante 1 o 2 minutos. Cuando el participante esté listo para unirse, diga: “Muy bien; ahora continúe; yo me detendré”. Apoye

la mano y comience a cronometrar las secuencias del participante. Una secuencia se considera correcta solo si se realiza sin la ayuda del modelo del examinador y en el orden correcto. Cuento las secuencias completas y calíffiquelas.

Si el participante no pudo completar ninguna secuencia en un lapso de 10 segundos, continúe de la siguiente forma.

Diga: “Ahora intentemos nuevamente. Ponga las manos de esta forma. PUÑO, CANTO, PALMA”. Observe para asegurarse de que el participante pueda imitar cada paso. Haciendo uso de las etiquetas verbales, comience nuevamente las secuencias y dígame al participante: “Haga o mismo que yo, puño, canto, palma” (repita esta frase mientras continúa). Síga realizando la prueba en 3 pasos de Luria. Cuando el participante esté listo para unirse, diga: “Muy bien; ahora continúe; yo me detendré”. Apoye la mano y comience a cronometrar las secuencias del participante. Una secuencia se considera correcta si se realiza sin la ayuda del modelo del examinador y en el orden correcto. Cuento las secuencias completas y calíffiquelas como más arriba.

Rigidez de brazos

La rigidez se evalúa sobre la base del movimiento pasivo de los brazos con el participante relajado y sentado.

Bradínesia corporal

Observe al participante mientras se mueve espontáneamente, por ejemplo, al caminar, sentarse, levantarse de una silla y realizar las tareas que se le piden durante el examen. Esta calificación refleja la impresión general del examinador respecto de la bradínesia.

Distonia severa

La distonia severa se define aquí como una tendencia a adoptar una postura, una posición a lo largo de un eje. Observe al participante durante el examen; es decir, no se requieren maniobras específicas para provocar estos cuadros clínicos. La distonia severa se observa normalmente durante la realización de tareas motoras exigentes, como la marcha en tándem. Cuando se califique la distonia facial (blefaroespasmos, apertura y cierre mandibular), la distonia se debe incluir en la evaluación de la región del tronco. Indique en un comentario qué subtipos de distonia (blefaroespasmos, tortícolis) incluyó en la calificación de la distonia troncal. MSD hace referencia a miembro superior derecho; MSI, a miembro superior izquierdo; MID, a miembro inferior derecho; y MII, a miembro inferior izquierdo.

Corea grave

El corea grave se define aquí como movimiento, no como postura. Observe al participante durante el examen; es decir, no se requieren maniobras específicas para provocar estos cuadros clínicos. El corea grave se observa normalmente durante la realización de tareas motoras exigentes, como la marcha en tándem. El corea se califica por regiones específicas. BL hace referencia a bucolingual; MSD, a miembro superior derecho; MSI, a miembro superior izquierdo; MID, a miembro inferior derecho; y MII, a miembro inferior izquierdo. Comente si el corea que observa es más distal o más proximal (p. ej., distal mucho más que proximal).

Marcha

Observe al participante caminar unos 9 metros (10 yardas) tan rápidamente (sin trotar) como él o ella pueda, luego darse vuelta y regresar al punto de partida.

Marcha en tándem

El participante debe dar 10 pasos en línea recta con el pie colocado (con exactitud pero no rápidamente) de modo tal que el talón toque el dedo gordo del otro pie. Se cuentan las desviaciones de la línea recta.

Prueba de retropulsión (tracción)

Se evalúa la respuesta del participante a un desplazamiento posterior repentino producido por una tracción en el hombro mientras el participante está de pie con los ojos abiertos y los pies levemente separados. La prueba de tracción se debe realizar con un tirón firme y rápido, después de advertir al participante. El participante debe estar relajado con los pies separados y no debe estar inclinado hacia adelante. Si el examinador siente presión contra las manos cuando las apoya en los hombros del participante, debe darle instrucciones al participante para que se pare derecho y no se incline hacia adelante. El examinador debe dar instrucciones al participante para que dé un paso atrás, para no caerse. Los examinadores deben asir a los participantes que se están cayendo.

ENROLL-HD

PUNTUACIÓN MOTORA DE LA ESCALA UNIFICADA UHDRS/CONFIANZA DIAGNÓSTICA

Sujeto: Fecha de la visita: / /

DD MM AAA A

Se deben completar todos los puntos. Escriba ND si la información no está disponible.
Escriba NC si la información no corresponde

General

Puntuación funcional:*

Capacidad funcional

Profesión:*

- 0 = incapaz
- 1 = trabajo marginal únicamente
- 2 = capacidad reducida para el trabajo habitual
- 3 = normal

Finanzas:*

- 0 = incapaz
- 1 = ayuda considerable
- 2 = poca ayuda
- 3 = normal

Tareas domésticas:*

- 0 = incapaz
- 1 = deterioro
- 2 = normal

AVD:*

- 0 = cuidado total
- 1 = solo tareas generales
- 2 = deterioro mínimo
- 3 = normal

Nivel de cuidado:*

- 0 = cuidado de enfermería especializado a tiempo completo
- 1 = hospitalización domiciliaria o en un centro para enfermos crónicos
- 2 = en el hogar

Fuentes de información

La información se obtuvo de:

- 1 = el participante únicamente
- 2 = el participante y la familia/un compañero

Instrucciones:

Puntuación funcional

Se calculará automáticamente.

Profesión

Se evalúa la capacidad del participante para realizar satisfactoriamente trabajos remunerados o voluntarios, independientemente de si está trabajando actualmente. El término "normal" se refiere a un empleo remunerado, real o posible, con expectativas laborales normales. El término "capacidad reducida" se refiere a un empleo remunerado con jornada completa o media jornada, con expectativas laborales por debajo de lo normal (en relación con la capacitación y el nivel de educación del participante), pero con desempeño satisfactorio. El término "marginal" se refiere a una capacidad adecuada solo para un empleo con media jornada, real o posible, con pocas expectativas laborales. El término "incapaz" se refiere a un participante que no sería capaz de trabajar, incluso con mucha ayuda y supervisión.

Finanzas

Se evalúan mediante el análisis de la participación del participante en las finanzas personales y familiares, que incluye la conciliación de la cuenta de cheques, el pago de facturas, la elaboración de presupuestos, las compras, etc. El término "capacidad normal" se refiere al manejo satisfactorio de estas tareas financieras básicas. El término "requiere poca ayuda" se refiere a dificultades leves que requerirían la ayuda/supervisión de un familiar o asesor financiero. El término "requiere ayuda considerable" se refiere a un participante que requeriría amplia supervisión para ocuparse de las tareas financieras de rutina. El término "incapaz" se refiere a un participante que sería incapaz de realizar estas tareas financieras, incluso con mucha ayuda y supervisión.

Tareas domésticas

Se refiere a la capacidad del participante para llevar a cabo tareas domésticas de rutina, como limpiar, lavar la ropa, lavar la vajilla, poner la mesa, cocinar, cuidar el césped, responder correspondencia, llevar un calendario, etc. El término "capacidad normal" se refiere a la capacidad plena sin ayuda. El término "deterioro" se refiere a un deterioro de la capacidad que solo requiere poca ayuda o supervisión. El término "incapaz" se refiere a una incapacidad notable que requiere ayuda considerable.

AVD

Se refiere a las áreas tradicionales de las "actividades de la vida diaria" (AVD), que incluyen comer, vestirse y bañarse. El término "normal" se refiere a la capacidad plena. El término "deterioro mínimo" se refiere a un deterioro de la capacidad que requiere solo poca ayuda. El término "solo tareas generales" se refiere a un deterioro de la capacidad que requiere ayuda y supervisión moderadas. El término "cuidado total" se refiere a una incapacidad importante que requiere asistencia y supervisión totales.

Nivel de cuidado

Se refiere al entorno de cuidado más adecuado para estar a tono con la capacidad del participante, ya sea el hogar, la hospitalización domiciliaria o un centro para enfermos crónicos, o el cuidado de enfermería especializado a tiempo completo (supervisión las 24 horas).

ENROLL-HD

PUNTUACIÓN MOTORA DE LA ESCALA UNIFICADA UHDRS/CONFIANZA DIAGNÓSTICA

Sujeto: Fecha de la visita: / /

DD MM AAA A

Se deben completar todos los puntos. Escriba ND si la información no está disponible.
Escriba NC si la información no corresponde

¿Podría el sujeto peinarse sin ayuda?*

¿Podría el sujeto cambiar de silla sin ayuda?

¿Podría el sujeto acostarse y levantarse sin ayuda?

¿Podría el sujeto usar el baño/inodoro sin ayuda?

¿Sería posible que el sujeto siguiera recibiendo cuidado en el hogar?*

Fuentes de información:

La información para la evaluación funcional se obtuvo de:

- 1 = el sujeto únicamente
- 2 = el sujeto y la familia/un compañero

Escala de independencia

Independencia del sujeto en %:*

100 = no se necesitan cuidados especiales

95

90 = no se necesitan cuidados físicos si se evitan las tareas difíciles

85

80 = el nivel de empleo previo a la enfermedad se modifica o finaliza; el sujeto no puede realizar las tareas domésticas al mismo nivel que antes de la enfermedad; tal vez necesita ayuda con las finanzas

75

70 = se mantiene el cuidado personal para el baño; las tareas domésticas están limitadas, p. j., cocinar y usar cuchillos; ya no conduce vehículos; es incapaz de manejar las finanzas

65

60 = el sujeto necesita poca ayuda para vestirse, afeitarse, bañarse; hay que cortarle la comida

55

50 = es apropiado que el sujeto esté supervisado las 24 horas; necesita ayuda para bañarse, comer, afeitarse

45

40 = necesita un centro para enfermos crónicos; casi no puede alimentarse; dieta de alimentos licuados

35

30 = la colaboración del sujeto para alimentarse, bañarse e ir al baño es mínima

25

20 = no habla; hay que alimentarlo

15

10 = alimentación por sonda; recibe todos los cuidados en la cama

5

Instrucciones:

Puntuación de la evaluación funcional

Se calculará automáticamente.

Puntuación funcional incompleta

Se calculará automáticamente.

¿Podría el sujeto tener un empleo remunerado en su trabajo de costumbre?

Si el sujeto ya no puede desempeñarse en el trabajo que hizo la mayor parte de su vida, responda “no”. Por ejemplo, si el sujeto trabajó como cajero en una cadena de comida rápida y después de desarrollar EH se vio obligado a dejar ese empleo y desempeñarse en uno menos exigente, a respuesta sería “no” a un empleo remunerado en el trabajo de costumbre. Si el sujeto se ocupa de la casa y nunca tuvo un empleo remunerado, la pregunta para esta persona podría ser: “¿Puede el sujeto ocuparse actualmente de la casa an bien como siempre lo ha hecho, o necesita ayuda para hacerlo?”. Si actualmente necesita ayuda, la respuesta sería “no”.

¿Podría el sujeto tener cualquier tipo de empleo remunerado?

Empleo remunerado significa que la persona cobra por los servicios que presta. Esto se debe evaluar como capacidad potencial, no en función de si la persona está trabajando realmente.

¿Podría el sujeto realizar cualquier tipo de trabajo voluntario o no remunerado?

El trabajo voluntario o no remunerado significa que la persona no cobra por los servicios que presta.

¿Podría el sujeto ocuparse de sus finanzas (mensuales) sin ninguna ayuda?

Un informante o un sujeto podrían informar que el participante siempre ha tenido dificultades para ocuparse de sus finanzas mensuales sin ayuda. Para ayudar a determinar si el sujeto podría realizar esta actividad sin ayuda, la pregunta podría ser: “En comparación con el presente, ¿cree usted que el sujeto se podría haber ocupado mejor de las finanzas mensuales hace un año?”. Como alternativa, la pregunta podría ser: “¿Cree usted que el sujeto se podría haber ocupado mejor de las finanzas mensuales antes de tener algunos de los síntomas/signos de EH?”. Estas preguntas que destacan cambios en las funciones pueden ayudar a determinar la capacidad del sujeto para desempeñarse en el presente.

¿Podría el sujeto comprar provisiones sin ayuda?

La compra de provisiones sin ayuda implica ir a la tienda y conseguir las provisiones sin ayuda. Si el sujeto necesita ayuda para llevar los paquetes, pero de otro modo se ocupa de la tarea, la respuesta es “sí”.

¿Podría el sujeto manejar dinero como comprador en una simple transacción en efectivo (en una tienda)?

La persona debe ser capaz de ir a una tienda y regresar con el cambio correcto.

¿Podría el sujeto supervisar niños sin ayuda?

La supervisión de niños implica el cuidado, tanto a nivel físico como cognitivo, de niños que de otro modo no podrían quedarse solos. Esto no significa bebés.

¿Podría el sujeto manejar un automóvil de manera segura por sí solo?

Manejar un automóvil de manera segura por sí solo significa que el sujeto puede conducir sin que los demás tengan temor de acompañarlo y que lo hace de manera criteriosa. Si la persona nunca aprendió a conducir, haga un comentario e indique “No corresponde”.

¿Podría el sujeto realizar sus quehaceres domésticos sin ayuda?

Las actividades domésticas podrían incluir cocinar, pasar la aspiradora, limpiar el polvo, sacar los residuos y lavar la vajilla. Si el sujeto nunca realizó tareas domésticas, pregunte si puede ordenar sus cosas (p. j., realizar tareas de limpieza livianas tender la cama) y colgar su ropa. Los quehaceres domésticos también pueden abarcar tareas de jardinería livianas, si esa era la responsabilidad del sujeto.

¿Podría el sujeto lavar su propia ropa (lavar/secar) sin ayuda?

Si el sujeto solo dobla la ropa lavada y no hace otra cosa, la respuesta es “no”.

¿Podría el sujeto prepararse sus comidas sin ayuda?

La preparación de las comidas puede incluir hacer un emparedado, calentar sopa o usar el horno microondas, siempre que la persona lo haga por sí sola. Una pregunta podría ser: “Si el sujeto se queda solo, ¿sería capaz de prepararse sus comidas?”.

¿Podría el sujeto usar el teléfono sin ayuda?

El uso del teléfono sin ayuda implica la capacidad de realizar llamadas y de atender el teléfono.

¿Podría el sujeto tomar sus medicamentos sin ayuda?

Si el sujeto guarda los comprimidos en un pastillero, pero es capaz de acordarse de tomarlos por sí solo, la respuesta es “sí”. Si el sujeto no puede manipular físicamente los medicamentos sin ayuda, la respuesta es “no”.

¿Podría el sujeto alimentarse sin ayuda?

Si el sujeto no puede cortarse la comida sin ayuda, la respuesta a la capacidad de alimentarse sin ayuda es “no”.

¿Podría el sujeto vestirse sin ayuda?

Si el sujeto necesita que le preparen la ropa, pero puede vestirse correctamente (es decir, lo bastante bien como para estar presentable), la respuesta es “sí”.

¿Podría el sujeto bañarse sin ayuda?

Si el sujeto necesita ayuda para entrar a la ducha/bañera, pero luego se baña solo, la respuesta es “sí”.

¿Podría el sujeto usar el transporte público para ir a distintos lugares sin ayuda?

El transporte público incluye autobuses y trenes. Si no hay transporte público, la pregunta debe ser: “Si hubiera transporte público disponible, ¿podría el sujeto usarlo in ayuda?”.

¿Podría el sujeto ir caminando a lugares de su vecindario sin ayuda?

Ir caminando a lugares del vecindario sin ayuda implica no perderse. Una pregunta podría ser: "¿Sería el sujeto capaz de encontrar el camino a casa si estuviese en una de las calles del vecindario?".

¿Podría el sujeto caminar sin caerse?

Las caídas deben ocurrir al menos una vez por semana para que la respuesta sea "no". Una única caída no es indicación de que la respuesta sea "no".

¿Podría el sujeto caminar sin ayuda?

La necesidad de usar un caminador o un bastón es "ayuda". En otras palabras, si el sujeto no puede caminar sin un dispositivo de ayuda, la respuesta es "no".

¿Sería posible que el sujeto siguiera recibiendo cuidado en el hogar?

El cuidado en el hogar implica solo que la persona es capaz de vivir en su casa, en lugar de hacerlo en una residencia de cuidados institucionales o un sitio similar.

Independencia del sujeto en %

La independencia se da como un porcentaje de lo normal en progresiones del cinco por ciento; cada viñeta indica un incremento del cinco por ciento. Si selecciona una viñeta, el porcentaje aparecerá en el campo Escala de independencia.