

Enfermedad Juvenil de Huntington



La Enfermedad de Huntington

Serie de Guías Familiares



Huntington's Disease
Society of America

Enfermedad Juvenil de Huntington

Serie de Guías Familiares

Editado por:

Martha Nance, M.D.

Randi Jones, Ph.D.

Suzanne Imbriglio, P.T.

Betsey Gettig, M.S., C.G.C.

Traducido por:

DCM, SCVMC-Language Services (ST-4037 – 7/8/2010)

La impresión de esta publicación ha sido posible
a través de una beca educativa proporcionada por

The Bess Spiva Timmons Foundation
(La Fundación Bess Spiva Timmons)

Publicado con fondos de la
“American Contract Bridge League Charity Foundation”.

Descargo de responsabilidad

Las declaraciones y opiniones en esta libro no necesariamente son La Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington (Huntington’s Disease Society of America, HDSA por sus siglas en ingles) ni promueve, endosa o recomienda ningún tratamiento mencionados aquí. El lector debe consultar a un médico o a otro profesional de la salud adecuado sobre cualquier consejo o terapia establecida en este libro.

Derecho de autor 2009 Huntington’s Disease Society of America
Todos los derechos reservados

Impreso en los Estados Unidos de América

Ninguna porción de esta publicación puede ser reproducida de ninguna manera sin el permiso expresado en escrito por La Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington.

Contenido

| | |
|---|----|
| Qué es la enfermedad juvenil de Huntington | 4 |
| Cuándo se debe considerar que se trata de la enfermedad de Huntington | 4 |
| Visitando al médico | 5 |
| Después del diagnóstico | 7 |
| Problemas médicos específicos | 9 |
| Problemas psiquiátricos y de comportamiento | 11 |
| Tragar, hablar y comer | 13 |
| Vida diaria | 14 |
| La progresión de la enfermedad juvenil de Huntington | 16 |
| Problemas financieros, legales y de servicio social | 19 |
| Esperanza para el futuro | 21 |
| Recursos | 22 |

Introducción

¿Qué es la enfermedad juvenil de Huntington?

La enfermedad de Huntington es un trastorno genético del cerebro que produce movimientos anormales, demencia y problemas del comportamiento. Los individuos que desarrollan la enfermedad de Huntington tienen una anomalía en su gen de la enfermedad de Huntington desde el momento de la concepción, años o décadas antes que aparezca algún síntoma. En los Estados Unidos, la enfermedad de Huntington ocurre en 1 de cada 10,000 individuos, de casi todos los grupos étnicos. Menos de un diez por ciento de los individuos con enfermedad de Huntington presentan síntomas antes de los 20(1) años.

La enfermedad juvenil de Huntington presenta desafíos únicos a los individuos afectados, a las personas que cuidan de ellos y a los diferentes profesionales que intervienen para asistirlos.

Esta publicación describirá de qué manera un médico hace un diagnóstico de enfermedad Juvenil de Huntington, los síntomas que se ven con mayor frecuencia en la enfermedad juvenil de Huntington, las estrategias para afrontar la

enfermedad juvenil de Huntington y el panorama actual de la investigación sobre esta enfermedad.

Cuándo se debe considerar que se trata de la enfermedad Juvenil de Huntington

No hay un síntoma ni un grupo de síntomas que sea absolutamente necesario para el diagnóstico de enfermedad juvenil de Huntington, pero hay varias características comunes en el momento del diagnóstico.

Los síntomas iniciales típicos de la enfermedad juvenil de Huntington en niños menores de 10 años son:

- Historial familiar positivo de enfermedad de Huntington, generalmente en el padre
- Rigidez en las piernas
- Torpeza en los brazos y en las piernas
- Disminución de la habilidad mental
- Cambios en el comportamiento
- Convulsiones
- Problemas para tragar o del habla

Los movimientos como de baile o de retorcimiento (corea o baile de San Vito) que con frecuencia se ven en los adultos con enfermedad de Huntington no son comunes en los niños que desarrollan la enfermedad antes de los 10 años, pero pueden ser uno de los primeros síntomas que un adolescente exhibe. Algunas veces el primer síntoma en un adolescente son las alteraciones del comportamiento.

(1) Peter S. Harper. Huntington's Disease, NY: W.B. Saunders, 1996.

Historial familiar

La enfermedad de Huntington es una enfermedad heredada; por lo general uno de los padres tiene el trastorno. Por razones genéticas los niños que presentan la enfermedad de Huntington a una edad muy temprana tienen mucho más probabilidad de tener un padre afectado en lugar de una madre afectada. Si ninguno de los padres presenta síntomas de la enfermedad, se puede deber a:

- La muerte de uno de los padres antes que los síntomas de enfermedad de Huntington fuesen evidentes
- Un diagnóstico equivocado o una falta de diagnóstico en uno de los padres
- El padre biológico es diferente al padre aparente
- Inicio de síntomas en el niño antes que en el padre
- El niño fue adoptado y se desconoce el historial familiar

Si ninguno de los factores anteriores fuese el caso, el médico del niño debe considerar un diagnóstico diferente al de enfermedad de Huntington.

Si el niño fue adoptado podría ser posible obtener el historial médico familiar de los padres biológicos a través de la agencia de adopción o del departamento local de servicios sociales, una vez que se comunique la naturaleza grave de la enfermedad de Huntington y su carácter hereditario.

Visitando al médico

El diagnóstico de enfermedad juvenil de Huntington es difícil. Los padres deben entender que el diagnóstico de enfermedad juvenil de Huntington es improbable hacer de inmediato en la primera visita y deben prepararse para trabajar con el médico para encontrar la causa de los síntomas.

Los padres y el médico no deben asumir que la enfermedad de Huntington esté causando los síntomas del niño. Los niños de familias con enfermedad de Huntington pueden tener retrasos en el desarrollo, trastorno de disminución de la atención, retardo mental, depresión u otras condiciones médicas o neurológicas completamente desvinculadas a la enfermedad de Huntington. Los padres y los médicos deben considerar todas las posibilidades a medida que avancen en el proceso de diagnóstico; la prueba genética no es el primer paso a tomar.

Para comenzar el proceso de diagnóstico el médico tomará un historial médico y neurológico, un historial familiar, un historial del desarrollo y realizará un examen neurológico y una evaluación neuropsicológica (pruebas

de memoria, de destrezas del desarrollo y de inteligencia) para utilizar como base de comparación más adelante. El médico puede ordenar pruebas de imágenes del cerebro o de sangre para eliminar otras condiciones que pudieran causar los síntomas del niño. Es útil para los padres llevar resultados de otros exámenes neurológicos anteriores, evaluaciones psicológicas y pruebas de la escuela.

Pasos en el diagnóstico de la Enfermedad Juvenil de Huntington

- Historial de cambio en las funciones motoras, cognitivas y del comportamiento
- Historial familiar de enfermedad de Huntington
- Examen neurológico anormal
- Resultados anormales en pruebas neuropsicológicas
- Progresión de síntomas a pesar de tratamiento apropiado y apoyo psicosocial
- Prueba genética confirmando la presencia del gen de la enfermedad de Huntington

Basado en el comportamiento del niño y en su desempeño en la escuela, el médico puede pedir que los terapeutas físico, ocupacional y del habla evalúen al niño. El médico también puede hacer referencias para consejería individual o familiar, para programas escolares o para servicios sociales.

Prueba genética

Si la evaluación del niño sugiere la enfermedad de Huntington, se puede considerar una prueba genética, aunque la prueba genética no es un método rápido para llegar a un diagnóstico. Es posible que una prueba genética muestre un resultado asociado a la

aparición de la enfermedad de Huntington en la edad adulta, no de la aparición de la enfermedad de Huntington en la edad juvenil, lo cual dejaría los síntomas actuales del niño sin explicar. Solamente los niños que claramente tienen síntomas clínicos y una trayectoria que es consistente con la enfermedad de Huntington deben someterse a una prueba genética. El consejero genético debe consultar con la familia antes y después de la prueba.

Los riesgos de una prueba prematura para enfermedad de Huntington incluyen:

- La asignación incorrecta de síntomas a la enfermedad de Huntington
- Una posible discriminación en el seguro o en el empleo
- Efectos psicológicos o sociales en el niño

En la mayoría de las situaciones antes de realizar una prueba genética se debe evaluar al niño dos veces, dejando transcurrir de seis a doce meses entre cada evaluación para determinar si los síntomas han progresado a pesar de los tratamientos iniciales. Como en la actualidad no hay una cura para la enfermedad de Huntington, existen muchas razones para esperar para hacer la prueba.

La prueba genética para la enfermedad de Huntington se lleva a cabo en una muestra de sangre la cual es examinada químicamente para detectar ciertos cambios en la longitud del gen. La prueba genética está próxima a un 100% de exactitud. Si la prueba muestra dos genes normales de la enfermedad de Huntington, el niño nunca desarrollará la enfermedad y no corre el riesgo de transmitirla a las generaciones futuras. Si la prueba muestra un

gen anormal de la enfermedad de Huntington, el niño algún día desarrollará la enfermedad; sin embargo, la prueba genética no puede predecir cuándo comenzarán los síntomas.

Realizando pruebas en los niños que no presentan síntomas

Cuando un niño ha sido diagnosticado con enfermedad de Huntington, es posible que los padres preocupados quieran que a sus otros niños también se les haga la prueba. En este momento no hay una ventaja médica en saber que una persona es portadora del gen de la enfermedad de Huntington ya que no se han desarrollado aún los tratamientos para prevenir o demorar la enfermedad. Debido a que no hay beneficio en hacerle la prueba a un niño sano y en cambio puede haber muchos riesgos sociales y psicológicos, en América del Norte por lo general no se lleva a cabo la “prueba predictiva” en los niños que no tienen síntomas de enfermedad de Huntington. Como excepciones a esta regla se podrían incluir a los adolescentes en situaciones adultas como “menores emancipados” o adolescentes casados.

En los Estados Unidos por lo general no se realizan pruebas predictivas de la enfermedad de Huntington a los niños que son elegibles para adopción debido a una posible discriminación social, financiera, educativa, de seguro y de empleo basada en los resultados de la prueba. Otros países pueden tener prácticas diferentes.

Después del diagnóstico

El curso esperado

La enfermedad de Huntington progresa en el transcurso de varios años. Por lo general cuanto más joven es el niño al comenzar los síntomas, más rápido progresará la enfermedad. A medida que progresa la enfermedad el niño gradualmente pierde la habilidad para caminar, para hablar con claridad, para vestirse, comer o bañarse sin ayuda; eventualmente las personas afectadas requieren supervisión y cuidado las 24 horas. Los médicos no pueden predecir qué niño tendrá un curso más largo o más corto de la enfermedad.

Un niño con enfermedad de Huntington necesitará los servicios de muchos especialistas médicos diferentes. Aun cuando la enfermedad juvenil de Huntington es rara, los síntomas individuales son conocidos por la mayoría de los profesionales de cuidado de salud. En la actualidad no hay cura ni medicinas conocidas para retardar el progreso de la enfermedad; el tratamiento está dirigido a aliviar los síntomas del paciente.

Equipo multidisciplinario para la enfermedad juvenil de Huntington:

- Doctor familiar o pediatra
- Psicólogo o psiquiatra
- Neurólogo
- Terapeutas físico, ocupacional y del habla
- Dentista
- Trabajador social, consejero genético
- Dietista

La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA) ha establecido Centros Regionales de Excelencia para Servicios Familiares e Investigación para proporcionar en un solo lugar la gama completa de servicios necesarios para las familias de pacientes con enfermedad de Huntington. Para los padres y médicos lejos del alcance de un Centro de Excelencia de HDSA, la Oficina Nacional puede asistir con información y recursos.

Apoyo emocional

Los padres no deben esperar afrontar solos la enfermedad de Huntington de un niño. Para el bienestar de los padres y a través de ellos el bienestar del niño, es vital encontrar apoyo emocional en amigos, familiares, profesionales de salud mental o en una institución religiosa.

Con frecuencia los niños están más enterados de los problemas de lo que los padres suponen y se merecen respuestas honestas. A los niños de casi cualquier edad se les puede decir que su hermano tiene enfermedad de Huntington, que la enfermedad de Huntington no es lo mismo que el SIDA o que el cáncer, que no es contagiosa; y que el tener la enfermedad no significa que el hermano morirá pronto.

Una parte importante de la explicación sobre la enfermedad de Huntington a un niño que ha sido diagnosticado es que el padre afectado no transmitió el gen intencionalmente.

La enfermedad de Huntington es una enfermedad de la familia, afectando a los padres, a los hermanos y al resto de la familia.

La consejería profesional es importante para cualquier miembro de la familia que se sienta abrumado, deprimido o fuera de control.

Muchas familias encuentran útil programar visitas regulares con un consejero familiar. Los consejeros escolares deben ser alertados que todos los niños en una familia que afronta la enfermedad de Huntington son susceptibles a depresión y estrés y pueden necesitar atención especial.

La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington asiste a las familias a través de material de lectura, grupos de apoyo, boletines informativos, una convención anual y un sitio del Internet (www.hdsa.org). La HDSA ayuda a las familias a conectarse unas a otras y a obtener información actualizada y precisa.

Problemas médicos específicos

El trastorno del movimiento

Los neurólogos clasifican la enfermedad de Huntington como un “trastorno del movimiento”.

Los niños que muestran síntomas de la enfermedad de Huntington antes de la edad de 10 años frecuentemente desarrollan músculos tiesos o rígidos. Algunos adolescentes con enfermedad de Huntington desarrollan movimientos involuntarios y agitados. A medida que la enfermedad progresa, la torpeza, la rigidez y los movimientos anormales impactan la habilidad para vestirse, bañarse o realizar otras actividades de la vida diaria.

Los síntomas del trastorno del movimiento incluyen:

- Caminar de puntillas
- Perder el equilibrio al correr, brincar o andar en bicicleta
- Desarrollo del paso en forma de tijeras o con las piernas rígidas
- Arrastrar las palabras
- Dificultad para tragar
- Babear
- Torpeza

- Pérdida de la habilidad para escribir, tirar una pelota o andar en bicicleta
- Dificultad para realizar una serie de movimientos en un orden correcto

Terapias para niños con enfermedad de Huntington

No hay medicina que pueda curar la enfermedad de Huntington o retardar la aparición de los síntomas. Los Centros de Excelencia HDSA tienen información disponible sobre medicinas que se pueden usar para reducir la rigidez, los espasmos musculares o la corea (o baile de San Vito).

Los terapeutas físicos, ocupacionales y del habla pueden sugerir formas para ayudar al niño a continuar ejecutando las tareas diarias. Un programa de ejercicios puede ayudar a mantener la amplitud de movimiento; se puede recomendar un asiento especial en el salón de clase; se pueden enseñar estrategias para reducir las caídas; y se pueden introducir aparatos de ayuda para vestirse, caminar y alimentarse. Los problemas del habla y para tragar pueden tratarse con ejercicios orales y otras estrategias individualizadas. Una enfermera de salud pública del condado puede ir a la casa para evaluar y asistir a la familia con medidas y aparatos de seguridad apropiados.

El trastorno cognitivo

La enfermedad de Huntington conduce a una pérdida progresiva de la habilidad mental; los problemas de atención, concentración y juicio son comunes; y la reducción en la velocidad del pensamiento es típica. Un síntoma temprano común de la enfermedad

juvenil de Huntington es la dificultad para empezar o terminar una tarea, o para realizar todos los pasos de una tarea en el orden correcto. Como estos también pueden ser los síntomas comunes de la adolescencia, los padres, maestros y médicos deben examinar más allá de los simples síntomas para detectar un patrón de cambio que pudiese sugerir la enfermedad de Huntington.

Actualmente no hay medicinas que mejoren la función mental; de hecho, muchas de las medicinas usadas para tratar los cambios en el estado de ánimo, el comportamiento agresivo u otros aspectos de la enfermedad de Huntington pueden tener efectos secundarios que interfieren con el estado de alerta. Los padres y el médico deben balancear cuidadosamente la necesidad de éstas y cualquier medicina con sus efectos secundarios.

El ambiente escolar

A medida que progresa la enfermedad de Huntington los niños se vuelven menos capaces de aprender nueva información debido a un deterioro de la memoria, a la reducción de concentración y a la dificultad de empezar y completar acciones complejas. Los problemas de comportamiento pueden ocurrir cuando un niño se frustra por el material que es demasiado difícil o que es presentado demasiado rápido. Si bien permanecer en una clase con compañeros conocidos puede ser importante para algunos niños, otros pueden preferir o necesitan atención individualizada disponible en un programa de educación especial. Todos los niños con enfermedad de Huntington deben tener programas

individualizados de educación, con metas nuevas establecidas cada año.

El ambiente del hogar

Establecer rutinas al inicio de la enfermedad puede ayudar a medida que el niño desarrolla problemas de la memoria. Si se introducen gradualmente sillas de ruedas, cascos, pizarra de comunicación y otros aparatos de ayuda, antes que sean absolutamente necesarios, el niño tendrá tiempo para familiarizarse con ellos.

Depresión

Problemas psiquiátricos y de comportamiento

La depresión es el cambio de estado de ánimo más común en los niños con enfermedad de Huntington; puede aparecer como estado de ánimo triste y con lágrimas, como un cambio significativo en los hábitos de sueño (puede ser demasiado o muy poco), como cambio en el apetito o en el peso (en cualquier sentido), como falta de interés en actividades que resultaban placenteras anteriormente; o como mal desempeño en la escuela o en el trabajo.

Algunas veces un estado de ánimo excesivamente elevado alterna con un estado depresivo; esto se llama “trastorno bipolar”. En los momentos de estado de ánimo elevado, un niño puede requerir muy poco sueño, puede estar muy activo (aunque consiguiendo muy poco resultado) y puede ser fácilmente excitable, o irritable. Esta condición puede ser provocada o empeorada por el uso de drogas estimulantes como la cocaína o las anfetaminas. La información sobre medicinas usadas para tratar la depresión o el trastorno bipolar en personas con enfermedad de Huntington se

encuentra disponible a través de los Centros de Excelencia HDSA.

Agresión, Impulsividad y Obsesión

Con frecuencia el comportamiento presenta el problema de control más grande en los niños con enfermedad de Huntington. Los cambios en el cerebro producidos por la enfermedad aumentan el comportamiento impulsivo ya que reducen la habilidad de usar las reglas sociales aprendidas anteriormente. No todos los adolescentes pasan por estos cambios; sin embargo, algunas veces los adolescentes con esta enfermedad se pueden volver peligrosos, violentos o suicidas. Los padres pueden descubrir que ciertas situaciones actúan como causantes. Los problemas pueden ocurrir consistentemente a la hora de la comida, a la hora de acostarse o solamente en la presencia de un determinado proveedor de cuidado. Puede haber obsesión con la soda, con ciertos alimentos, con el sexo o con los cigarrillos. Algunos problemas se pueden reducir a través de un acuerdo mutuo en el que se dan recompensas por un comportamiento apropiado; algunas veces el cambio de proveedor de cuidado ayuda. La terapia con un consejero o con un psiquiatra infantil capaz, puede ayudar a la familia y al niño a entender y controlar los problemas de comportamiento.

Si los problemas de comportamiento no se pueden controlar por cambios en el medio ambiente o con estrategias de modificación del comportamiento, es posible que se necesiten medicinas. Cada una de las medicinas usadas comúnmente tiene efectos secundarios potenciales y ninguna es efectiva para todos los niños con problemas de comportamiento.

Las familias no pueden confiar solamente en las medicinas para controlar el comportamiento. Cuando el comportamiento es crónico o imprevisiblemente peligroso, particularmente si hay otros niños que corren peligro, es posible que la hospitalización psiquiátrica sea necesaria.

En algunos niños el comportamiento problemático está relacionado al trastorno de hiperactividad con deficiencia de la atención (ADHD) o a una depresión crónica. El tratamiento del trastorno de deficiencia de atención con hiperactividad (ADHD) o de la depresión puede ayudar a reducir el comportamiento violento, de enojo o agresivo.

Adolescencia, Sexualidad y Enfermedad de Huntington

Los adolescentes con enfermedad de Huntington pueden ser vulnerables al abuso sexual o físico y a su propio comportamiento impulsivo y agresivo. La atención temprana a problemas de la sexualidad es importante, ya que muchos adolescentes con enfermedad de Huntington son promiscuos sexualmente y no son conscientes de las consecuencias potenciales de su actividad sexual. La escuela puede verse obligada a proporcionar un asistente de cuidado personal si se considera que un niño o niña es especialmente susceptible a las bromas, a la amenaza física o al abuso sexual por otros niños en la escuela.

El comportamiento sexual impulsivo o agresivo puede ser grave en los varones adolescentes con enfermedad de Huntington y podría ser necesaria la atención de un psiquiatra o un consejero con experiencia en el tratamiento de trastornos sexuales o del comportamiento. Se pueden

usar medicinas para aplacar el comportamiento sexual agresivo pero solamente como parte de un tratamiento más amplio.

Alucinaciones

Las alucinaciones son raras pero pueden ocurrir en los pacientes con enfermedad de Huntington y pueden ser causadas por una depresión grave, por ciertas medicinas o por la misma enfermedad en sus últimas etapas; se pueden usar medicinas antipsicóticas (neurolepticos) para controlarlas.

Convulsiones

Las convulsiones epilépticas ocurren en aproximadamente un 25% de los niños con enfermedad de Huntington, pero nunca debe asumirse que la enfermedad es la causa de las convulsiones hasta que se hayan eliminado otras posibles causas con estudios de imágenes, con pruebas de sangre y con un electroencefalograma (EEG). Las convulsiones pueden comenzar en cualquier momento durante la enfermedad y pueden ser de episodios leves o infrecuentes, a episodios frecuentes y graves. Hay un número de medicinas antiepilépticas (para convulsiones) las cuales pueden reducir las probabilidades de tener convulsiones. Todas las medicinas deben usarse cuidadosamente para minimizar sus efectos secundarios. Podría ser apropiada la referencia de algunos niños a un especialista en epilepsia pediátrica.

Tragar, Hablar Y Comer

Asfixia

La asfixia o disfagia es una complicación esperada de la enfermedad de Huntington. Aun cuando no hay medicinas que mejoren el tragar, con frecuencia un patólogo del habla puede proporcionar sugerencias típicas para minimizar la asfixia. La disfagia grave puede impedir que los niños con enfermedad de Huntington reciban suficientes alimentos lo que puede conducir a neumonía y a mala nutrición. Se podrían recomendar tubos de alimentación para aquellas personas con disfagia grave. Aun cuando algunos padres puedan no querer usar estos métodos “artificiales” de alimentación, otros piensan que permiten al niño vivir cómodamente sin la molestia ni la indignidad del hambre y la asfixia.

Comunicación

Un patólogo del habla puede también evaluar al niño por problemas de comunicación. Se pueden recetar pizarras de comunicación o aparatos computarizados a medida que el habla se hace más difícil. Cada

niño debe ser evaluado individualmente para determinar qué estrategias y aparatos son los más apropiados, basado en la edad, destrezas cognitivas y destrezas motoras.

Nutrición

La mayoría de los niños con enfermedad de Huntington experimentan una pérdida de peso significativa a medida que la enfermedad progresa. Un niño con enfermedad de Huntington necesita alimentos de alta calidad con calorías adicionales y proteína y mucho calcio y vitaminas. Los padres pueden agregar a la dieta del niño suplementos preparados o agregados de proteínas y calorías como “Carnation Instant Breakfast”, sustituir la leche por crema, ofrecer helados como bocadillos o servir alimentos altos en carbohidratos como pasta. A medida que el masticar y el tragar se hacen más difíciles, podría ser de ayuda una consulta con una dietista para preparar una dieta fácil de comer que incluya muchas calorías, proteínas y vitaminas. Muchas personas con enfermedad de Huntington desarrollan preferencias bien marcadas, incluso obsesión, por alimentos no nutritivos como sodas y dulces. Para un niño con enfermedad de Huntington el limitar los bocadillos a alimentos nutritivos puede ayudar a manejar el problema antes de que empiece. Algunas veces se puede usar un alimento o bocadillo deseado como recompensa por buen comportamiento.

Cuidado general médico y dental

No se debe descuidar la salud general de un niño debido al cuidado especial que recibe por la enfermedad de Huntington. Se deben administrar las inmunizaciones a tiempo y el crecimiento y

la maduración deben ser controlados como se haría para cualquier otro niño.

La higiene bucal puede ser difícil para un niño con enfermedad de Huntington. El cepillado de los dientes requiere la coordinación de músculos pequeños. La rigidez en los músculos de la mandíbula puede hacer que el cepillado sea difícil; en ese caso podría ser de ayuda un cepillo de dientes eléctrico. Los padres podrían necesitar buscar a un dentista que trate a niños con incapacidades.

Terapias y medicinas alternativas

Se conoce muy poco acerca de los beneficios de terapias alternativas para tratar la enfermedad de Huntington. Estas terapias alternativas podrían incluir vitaminas, preparados de hierbas, preparaciones homeopáticas, manipulaciones quiroprácticas, acupuntura y terapia magnética. Se están haciendo estudios clínicos para descubrir si ciertas vitaminas o suplementos dietéticos pueden ayudar a las personas con enfermedad de Huntington; hasta que se tenga más conocimiento, la decisión de usar terapias alternativas debe ser hecha por la persona, o sus padres después de considerar los beneficios desconocidos, los riesgos potenciales y el costo financiero.

Vida diaria

Los padres de niños con enfermedad de Huntington entrarán en contacto con muchas personas que no tienen experiencia con la enfermedad; tendrán que informar a doctores, maestros y otras personas que si bien la enfermedad juvenil de Huntington es rara, muchos de los retos diarios son similares a los de niños que tienen otros trastornos o incapacidades.

Escuela

Las escuelas públicas están obligadas a proporcionar educación a niños con impedimentos de todo tipo. Tan pronto como se realice el diagnóstico de enfermedad de Huntington, la familia se debe reunir con representantes de la escuela para crear un plan individualizado de educación (IEP) para el niño. Este plan debe tomar en cuenta no solo las destrezas cognitivas del niño, sino también los factores motores, sociales y del comportamiento que pueden influenciar en el desempeño en la escuela. Como la enfermedad de Huntington es progresiva, el plan educativo debe ser revisado con frecuencia (por lo menos una vez al año) para

establecer nuevas metas apropiadas para la edad del niño y la etapa de su enfermedad. Los maestros y otros oficiales de la escuela deben recibir ayuda para entender la enfermedad de Huntington y de qué manera afecta el desempeño escolar del niño.

Los padres de niños con enfermedad de Huntington pueden solicitar asistencia o adaptaciones en:

- Clases académicas
- Educación física
- Comidas
- Asientos y transporte
- Seguridad e higiene
- Control del comportamiento

Otras opciones de educación

La ley de “Americanos con Incapacidades” (ADA) requiere que las escuelas públicas satisfagan las necesidades de todas las personas. Si una escuela local no puede satisfacer las necesidades de un niño debe proporcionar una alternativa para la familia. Una alternativa que la escuela sugiere frecuentemente es clases particulares en casa que puede o no ser apropiado.

Las escuelas residenciales para niños con impedimentos físicos son otra opción. Las escuelas locales deben financiar la colocación del niño en una escuela residencial cuando se considere “educacionalmente necesario”. Para algunas familias la ubicación en una escuela residencial aumenta enormemente la experiencia educativa y social del niño.

Algunas opciones de control del comportamiento disponibles para los padres son:

- Establecer metas simples
- Limitar las opciones a aquellas que son aceptables
- Evitar las preguntas abiertas (por ejemplo “¿Qué quieres comer?”)
- Conectar el comportamiento con recompensas (por ejemplo “¿Quieres guisantes o frijoles antes del helado?”)
- Cambiar el medio ambiente o el programa para adaptarse al niño con enfermedad de Huntington

Comportamiento

El control del comportamiento puede resultar cada vez más difícil a medida que la habilidad del niño para razonar y comunicarse disminuye. Cuando las cosas se ponen frustrantes los padres y otros proveedores de cuidado deben recordar que muy rara vez el deseo del niño es comportarse en forma irritable o agresiva; es la enfermedad de Huntington la que causa los problemas.

Actividades

A medida que progresa la enfermedad de Huntington el niño necesitará un horario más simple. Los problemas aparentes de comportamiento pueden ser causados por fatiga o confusión. El énfasis debe ponerse en la familiaridad, la comodidad y el placer. Las actividades que involucran grupos pequeños son frecuentemente las más exitosas.

Al final los niños con enfermedad de Huntington pierden la capacidad de mantener las amistades debido al deterioro de sus

destrezas físicas y cognitivas. Los problemas graves de comportamiento y las acciones impulsivas también pueden limitar las interacciones sociales; sin embargo, a medida que progresa la enfermedad, el niño se vuelve incapaz de llevar a cabo comportamientos que anteriormente eran problemáticos.

Los animales pueden proporcionar una descarga emocional a un niño con enfermedad de Huntington. Entre muchos roles diferentes una mascota puede ser un amigo, una alarma de emergencia y un ayudante para terapia física. Algunos animales son entrenados especialmente para asistir a los individuos con incapacidades. Para mayor información las familias pueden contactar a un veterinario local, al ASPCA o a un servicio como “Canine Companions”.

La progresión de la enfermedad juvenil de Huntington

Las etapas de la enfermedad de Huntington

En la página 21 aparece una escala funcional que ayuda a los padres y médicos a evaluar en qué etapa de la enfermedad de Huntington se encuentra un niño (basada en una escala para adultos diseñada por los Dres. Ira Shoulson y Stanley Fahn). Esta escala califica las funciones motoras y cognitivas pero no evalúa los problemas graves psiquiátricos o del comportamiento. El tratamiento de problemas del comportamiento puede resultar en un aumento del puntaje del niño. A pesar de sus limitaciones esta escala generalmente puede ayudar a las familias a entender dónde está el niño en el curso de su enfermedad y puede asistir en el desarrollo de planes de tratamiento para la escuela o para la casa.

Preparándose para la etapa avanzada de la enfermedad de Huntington

Aunque resulte difícil es importante pensar en la progresión de síntomas y en las etapas avanzadas de la enfermedad. Antes que aparezca una crisis, las

familias deben conversar acerca de temas como colocación en un residencial de salud, limitaciones de cuidado al final de la vida, alimentación por tubo, donación de tejidos y autopsia.

En las etapas avanzadas de la enfermedad de Huntington el niño o adulto joven podría no ser capaz de participar en conversaciones acerca del cuidado médico u otros deseos. El hablar temprano sobre estos temas permite al niño hacer que se conozcan sus deseos y registrarlos en el formulario de “Instrucciones Anticipadas sobre Cuidados de Salud”. Cuando un adolescente afectado alcanza la edad legal de madurez, es importante designar a un familiar como tutor legal para que tome las decisiones de cuidado médico en su nombre. Estos arreglos son realizados a través del tribunal testamentario del condado de residencia.

Escala funcional para evaluar el inicio de la enfermedad juvenil de Huntington

A. Asistencia a la escuela

- 3 asiste a la escuela, no necesita ayuda especial
- 2 asiste a la escuela, a algunas clases regulares y a algunas clases especiales o modificadas
- 1 asiste a la escuela, a pocas o a ninguna clase regular
- 0 no puede asistir a la escuela ni a un programa de trabajo

B. Desempeño académico o del desarrollo

- 3 destrezas en lectura, escritura, matemáticas apropiadas para la edad
- 2 disminución leve en el desempeño académico pero todavía es capaz de tomar una prueba o de escribir
- 1 incapaz de escribir en forma clara pero puede comunicarse en forma oral

C. Quehaceres

- 2 capaz de ayudar en los quehaceres del hogar en forma apropiada para la edad
- 1 ocasionalmente ayuda en los quehaceres del hogar o – incapaz de participar en los quehaceres del hogar

D. Actividades de la vida diaria

- 3 realiza su auto-cuidado en forma apropiada para la edad
- 2 requiere algo de ayuda para bañarse, vestirse, arreglarse o alimentarse
- 1 ayuda a quienes lo bañan, visten o alimentan o – incapaz de ayudar en su propio cuidado

E. Residencia

- 2 en casa y solamente con ayuda de la familia
- 1 en casa, en un hogar para grupo o de adopción temporal con cuidado de personas que no son familiares
- o en un residencial con cuidado de enfermeras especializadas

Sume los puntos para determinar la etapa de la enfermedad de Huntington

- De 11 a 13 puntos Etapa 1
- De 7 a 10 puntos..... Etapa 2
- De 3 a 6 puntos Etapa 3
- De 1 a 2 puntos Etapa 4
- o puntos..... Etapa 5

Cuidado en casa y residenciales de cuidado especializado

Los padres de un niño con enfermedad de Huntington deben planificar pedir ayuda externa en las etapas avanzadas de la enfermedad. Algunas familias encuentran suficientes voluntarios para ayudar en el cuidado del niño afectado y nunca requieren ayuda profesional. Otros padres pueden contratar a alguien para ayudar con los quehaceres de la casa; otros necesitan ayudantes profesionales para cuidado de salud en el hogar o asistentes certificados de enfermería para tareas de ayuda con el enfermo como para el baño, el vestirse o con los alimentos. Una enfermera visitante puede trabajar con la familia para determinar qué servicios proporcionarán los ayudantes. Los servicios de cuidado de salud en el hogar son frecuentemente administrados por un hospital o una agencia gubernamental del condado.

Los pacientes de enfermedad juvenil de Huntington en etapa avanzada requieren cuidado de enfermería las 24 horas y podría ser necesaria la internación en un residencial con personal especializado. Aun cuando en los Estados Unidos no hay establecimientos que se especialicen en el cuidado de niños con enfermedad juvenil de Huntington, hay varias instituciones que tienen unidades de cuidado especializado para adultos o adultos jóvenes con enfermedad de Huntington.

Para los adultos jóvenes que no han llegado todavía a las etapas avanzadas de la enfermedad, diferentes situaciones de vivienda son posibles con cuidado o supervisión variable; incluyendo hogares de adopción temporal para adultos,

hogares para vida en grupo, establecimientos para vivienda y cuidado, residenciales de vivienda asistida y residenciales para enfermos con personal especializado.

Cuidado de hospicio

El cuidado de hospicio es un tipo especial de cuidado clínico que trata de facilitar la transición entre la vida y la muerte para la persona enferma y su familia y que es proporcionado por enfermeras, trabajadoras sociales y consejeros espirituales que tienen entrenamiento especial y experiencia en los problemas y preocupaciones que ocurren en las últimas semanas de vida. El hospicio puede ser proporcionado en el hospital, en el residencial de enfermos o en casa. Las enfermeras de hospicio pueden contestar preguntas acerca de problemas médicos como dolor, nutrición o infecciones; y ayudar a la familia a preparar las tareas que deben ser atendidas en el momento de la muerte.

Problemas financieros, legales y de servicio social

Consentimiento médico

Los padres son generalmente los que toman las decisiones médicas para sus niños hasta que estos llegan a la edad en la que son legalmente responsables por sí mismos (por lo general a los dieciocho años). En el caso de un adulto joven con enfermedad juvenil de Huntington, podría ser necesario que un padre o un abuelo asumiera la tutoría legal, lo que les permitiría dar consentimiento para tratamiento médico para el joven con enfermedad de Huntington; este es un procedimiento legal que se maneja en el tribunal testamentario de la mayoría de los condados. El proveedor de cuidado debe presentar una solicitud, se asigna un asesor independiente y un abogado para la parte en custodia y se lleva a cabo una audiencia. Si se otorga la tutoría, el proveedor de cuidado tendrá la autoridad legal para tomar decisiones personales y financieras por la persona con enfermedad de Huntington.

Opciones financieras Seguridad de Ingreso Suplementario

La Seguridad de Ingreso Suplementario (SSI) es un programa federal de asistencia de dinero para personas de cualquier edad, incapacitadas y de bajos recursos, incluyendo a los niños. Bajo este programa los niños son considerados incapacitados si tienen una condición física o mental que es tan grave que resulta en limitación funcional marcada y grave. La condición de la persona debe durar o se espera que dure por lo menos por doce (12) meses o se espera que resulte en la muerte del niño.

Un componente importante del programa es que después que se determina que la persona es elegible para Seguridad de Ingreso Suplementario automáticamente es calificada para recibir beneficios de Medicaid. El programa proporciona cheques mensuales del gobierno federal hasta \$530 (en el 2001) para una persona. Algunos estados proporcionan una suma adicional complementaria de dinero en efectivo. La cantidad exacta de Seguridad de Ingreso Suplementario que un demandante tiene derecho, depende de lo que la persona posea (o los padres en el caso de un niño) y la cantidad de ingreso que tenga. Los requisitos de elegibilidad y los pagos de beneficios para beneficios federales de Seguridad de Ingreso Suplementario son idénticos en los 50 estados y el Distrito de Columbia. Para más información visite el sitio del Internet del Seguro Social: **www.ssa.gov** o llame al **(800) 772-1213**.

Un abogado de ley de incapacidad también puede proporcionar información específica del estado y recomendaciones en la planificación

de elegibilidad para beneficios de Seguridad de Ingreso Suplementario.

Medicaid

Medicaid es un programa de beneficencia fundado y administrado conjuntamente por el estado y por el gobierno federal que paga por los gastos médicos aprobados para las personas cuyos recursos financieros están por debajo de los mínimos establecidos en el programa.

Medicaid podría pagar las facturas por servicios de hospital y del doctor si no están cubiertas por el seguro médico, por los servicios de cuidado de salud en el hogar, el transporte médico y el cuidado especializado en un residencial de enfermos. Muchos estados también tienen programas de exención bajo los cuales una persona incapacitada que no cumple con el criterio financiero puede ser elegible para beneficios.

Debido a que el criterio de elegibilidad y los beneficios disponibles varían enormemente de un estado a otro, es necesario contactar al departamento del estado o del condado que administra el programa de Medicaid en su estado (llamado Medi-Cal en California); o a un abogado de ley de incapacidad para información específica sobre el estado donde vive la persona.

Pregunte también a un proveedor de cuidado de salud pediátrica o a un trabajador social médico acerca del programa “Children’s Special Health Care Needs” (necesidades especiales de cuidado de salud de niños). Este programa existe en todos los estados y territorios de los Estados Unidos pero se

puede llamar “Crippled Children’s Services” o “Children’s Medical Services and Handicapped Children’s Program.” El programa empieza con la elegibilidad médica y después considera la elegibilidad de acuerdo al ingreso. Estos programas pueden proporcionar exenciones para familias que no cumplen con los requisitos regulares de elegibilidad para Medicaid.

Otras consideraciones financieras y de colocación

Muchos estados no tienen camas en residenciales de enfermos para personas menores de dieciséis años de edad, con algunas excepciones muy específicas como para el cuidado a corto plazo. Es por esta razón que ha habido un aumento en los servicios a domicilio de personas con enfermedades graves y crónicas y también en los servicios de apoyo familiar para los proveedores de cuidado. Los servicios de apoyo familiar ofrecen cuidado a corto plazo para dar un descanso a los proveedores regulares de cuidado. Los programas de salud mental en la comunidad, que en muchos estados cubren prácticamente todos los rincones del estado, están frecuentemente involucrados con niños considerados “incapacitados en su desarrollo” y pueden ser una fuente de información para los programas de apoyo familiar.

La ley “Tax Equity Fiscal Reform Act” (TEFRA) es un programa especial para niños sin seguro de salud familiar o para niños que ya han sobrepasado los límites de por vida del seguro familiar. TEFRA ayudará a cubrir el tratamiento y apoyo necesarios, con frecuencia a domicilio.

La asistencia también podría provenir de los programas de educación pública del estado. Bajo la ley “Individuals with Disabilities

Educational Act” (IDEA), los niños con incapacidades graves deben recibir servicios de transporte, horario flexible en la escuela según sea necesario y ayuda personal. Se debe llevar a cabo una reunión del Comité del Plan Educativo Individual para preparar un plan de aprendizaje para cada niño en educación especial. Los servicios disponibles en las escuelas privadas y en las escuelas públicas experimentales pueden variar de una jurisdicción a otra. Los estados pueden agregar servicios a los programas dispuestos por el gobierno federal pero no los pueden reducir.

Aun los profesionales con experiencia podrían tener que tomar pasos iniciales para el cuidado y con frecuencia tienen que hacer un seguimiento con llamadas telefónicas y cartas para aclarar la elegibilidad y para reunir información. Los reglamentos pueden ser complicados pero la mayoría de los profesionales quieren ayudar a la familia de un niño discapacitado a obtener todos los beneficios correspondientes. Prepárese a hacer muchas llamadas telefónicas y a llevar un registro de las llamadas, de la correspondencia y de las visitas; y también a sentirse un poco desalentado por todo el papeleo necesario.

El capítulo de Trabajadores Sociales de HDSA y el Centro de Excelencia tienen mucho conocimiento acerca de los recursos en su estado y región. Los trabajadores sociales le ayudarán a empezar con los servicios y después con la defensoría según sea necesario.

Esperanza para el Futuro

Ahora, más que nunca, hay motivo para esperar mejorías en los tratamientos para la enfermedad de Huntington. El descubrimiento del gen de la enfermedad de Huntington en 1993 ha resultado en una explosión de investigación experimental y nuevos hallazgos y casi todos los meses se anuncian nuevos puntos de vista sobre la enfermedad.

Con las herramientas de la biología molecular moderna, es posible “cortar y pegar” genes y partes de genes para crear modelos de enfermedad de Huntington en moscas de la fruta, en ratones y en otros animales que pueden ser usados en experimentos para entender diferentes aspectos del gen, la proteína de la enfermedad de Huntington o la enfermedad.

Los investigadores de la enfermedad de Huntington están empezando a colaborar con investigadores de otros trastornos del cerebro, como las enfermedades de Parkinson y Alzheimer. El inicio del nuevo siglo trae gran esperanza para tratamientos nuevos para esta difícil enfermedad. Con buenas razones para el optimismo, predecimos que la comunidad mundial formada por familias,

amigos, clínicos e investigadores de la enfermedad de Huntington, trabajará en conjunto para encontrar las piezas finales del rompecabezas de esta enfermedad y para desarrollar terapias efectivas para aquellas personas que se enfrentan a esta devastadora enfermedad.

Para más información, visite el sitio del Internet de HDSA www.hdsa.org o llame por teléfono a la Oficina Nacional de HDSA al 1-800-345-HDSA (1-800-3454372). HDSA puede dirigirle a los capítulos locales, a los Centros de Excelencia de HDSA para Servicios para Familias y otras fuentes de información.

Notas

Notas

Notas

Notas

Notas

Notas

AYUDA PARA HOY. ESPERANZA PARA EL MAÑANA.

La misión de la HDSA

Esta sociedad es una organización nacional, voluntaria de salud dedicada a mejorar las vidas de las personas con la enfermedad de Huntington y sus familias.

Para promover y apoyar la investigación y los esfuerzos médicos para erradicar la enfermedad de Huntington.

Para asistir a personas y familiares afectadas por la enfermedad de Huntington a enfrentar los problemas que presenta esta enfermedad.

Para educar al público y a los profesionales de la salud sobre la enfermedad de Huntington.

La oficina nacional de la Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington

505 Eighth Avenue, Suite 902

New York, NY 10018

Teléfono: 212-242-1968

800-345-HDSA (4372)

Fax: 212-239-3430

Correo electrónico: Hdsainfo@hdsa.org

Red: www.hdsa.org





**Huntington's Disease
Society of America**

La impresión de esta publicación ha sido posible
a través de una beca educativa proporcionada por
The Bess Spiva Timmons Foundation
(La Fundación Bess Spiva Timmons)