Guía para Médico sobre el Manejo de la enfermedad de Huntington
Tercera edición

Martha Nance, M. D.
Jane S. Paulsen, Ph.D.
Adán Rosenblatt, M. D.
Vicki Wheelock, M. D.

Martha Nance, M. D.

Director Médico del Centro de Parkinson Struthers, Minneapolis, MN
Director, Centro de Excelencia de la Sociedad Americana de la enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) en el Centro Médico del Condado de Hennepin
Profesor Adjunto, Departamento de Neurología de la Universidad de Minnesota

Jane S. Paulsen, Ph.D.

Profesor de Neurología, Psiquiatría, Psicología y Neurociencia de la Universidad de Iowa Carver College of Medicine, Iowa City, IA
HDSA director del Centro de Excelencia de la Universidad de Iowa
Investigador Principal, PREDICT-HD, Estudio de marcadores tempranos en HD

Adán Rosenblatt, M. D.

Director Clínico, HDSA Centro de Excelencia en la Universidad Johns Hopkins, Baltimore Maryland
Profesor Asociado de Psiquiatría y Director de Neuropsiquiatría, Johns Hopkins University School of Medicine

Vicki Wheelock, M. D.

Profesora Clínica, Neurología, Universidad de California, Davis Medical Center, Sacramento, CA
Director, HDSA Centro de Excelencia de la Universidad de California, Davis Medical Center, Sacramento, CA
Investigador local, Grupo para el Estudio de Huntington

Editora - Debra Lovecky, Director de Programas, Servicios y Defensa de la Sociedad America de la enfermedad de Huntington

Editora - Karen Tarapata

Traducido al español- Arelis E. Mártir-Negrón, MD FACMG

Descargo de responsabilidad

Las indicaciones y las dosis de medicamentos en este libro han sido o bien recomendadas en la literatura médica o conforme a la prácticas de médicos expertos en la atención de personas con la enfermedad de Huntington. Los medicamentos no tienen necesariamente la aprobación específica de la Administración de Alimentos y Medicamentos para las indicaciones y las dosis que se recomiendan. El prospecto de cada fármaco debe ser consultado para usos y dosis aprobadas por la Administración Federal de Alimentos y Medicamentos (FDA por sus siglas en inglés) Dado que las normas de dosificación cambian, se recomienda estar al tanto de las recomendaciones revisadas, en particular las relativas a los medicamentos nuevos.

Las afirmaciones y opiniones expresadas en este libro no son necesariamente las de La Sociedad de la Enfermedad de Huntington de América, Inc., ni HDSA promover, apoyar, ni recomienda ningún tratamiento o terapia que aquí se mencionan. El lector no debe consultar a un médico u otro profesional de la salud profesional adecuada respecto a cualquier consejo, tratamiento o terapia se establece en este libro.

Ninguna parte de la guía de un médico para el Manejo de la Enfermedad de Huntington (Tercera Edición) puede ser reproducida en cualquier forma sin el permiso expreso y por escrito de la Sociedad de la Enfermedad de Huntington de América.

Esta es una traducción de la Guía del Médico para la Gestión de la Enfermedad de Huntington, tercera edición. Si tiene alguna pregunta, por favor póngase en contacto con HDSA por teléfono al (212) 242-1968 o por correo electrónico a hdsainfo@hdsa.org. Gracias.

Tabla de contenidos

Prefacio	Pagina
1. Generalidades y Principios de Tratamiento	6
2. Asesoramiento genético y pruebas genéticas	14
3. Cuidado del Equipo Multidisciplinario	24
3a. Tema especial - Cese de conducción	32
4. El Trastorno de Movimiento	35
5. El trastorno cognitivo	47
6. El Trastorno Psiquiátrico	61
7. Enfermedad de Huntington de inicio juvenil	82
8. Gestión de la etapa terminal de la Enfermedad de Huntington	100
9. Investigación y ensayos clínicos de la Enfermedad de Huntington	118
10. Recursos y anexos	123

Prefacio

Han pasado más de diez años desde la última edición de la Guía del Médico para el Manejo de la Enfermedad de Huntington. En ese momento, mucho se ha aprendido acerca de la Enfermedad de Huntington. Ahora tenemos una comprensión mucho mejor de su base genética, bioquímica y neuroanatómica.

También sabemos más que nunca acerca de las primeras etapas de la Enfermedad de Huntington. Desde la última edición, los estudios a largo plazo de observación, como PREDICT-HD, han proporcionado nuevos conocimientos sobre el pródromo de la enfermedad. Como ejemplo, la investigación indica que los cambios en la cognición y el funcionamiento ejecutivo son detectables tanto como 8-15 años antes de que los síntomas motores emerjan. Cómo esta información se va a utilizar en el entorno clínico sigue siendo objeto de debate, pero es posible que las personas con la Enfermedad de Huntington ejercerán un mayor control sobre su futuro, tomarán decisiones fundamentadas y establecerán sistemas de apoyo antes de ser necesarios.

Al igual que en ediciones anteriores, la guía está principalmente organizada en tres áreas alrededor del trastorno de movimiento, trastornos cognitivos y psiquiátricos asociados con la Enfermedad de Huntington (EH), y varios generalmente aceptados tratamientos farmacológicos y no farmacológicos se presentan para cada problema, de ser posible. Esta edición también incluye nuevos temas de interés para el médico, incluyendo equipo de atención multidisciplinario para EH, EH de aparición juvenil, la gestión de la etapa tardía y el pródromo de la EH. Por último, se hace una revisión de las tendencias actuales en la investigación de la Enfermedad de Huntington.

Aunque ha habido muchos avances en nuestra comprensión de la EH, la investigación aun no se ha logrado un tratamiento que pueda retardar, detener o revertir la progresión de la EH. Uno de los medicamentos para el tratamiento sintomático de la corea ha recibido la aprobación de la Agencia de Medicamentos y Alimentos de Estados Unidos y otros compuestos terapéuticos y fármacos prometedores que están actualmente en ensayos clínicos. Otros fármacos, ya aprobado por la Agencia de Medicamentos y Alimentos de Estados Unidos para otras condiciones, también están siendo sometidos a ensayos clínicos para ver si puede ser eficaz en el tratamiento de la EH.

En ausencia de una cura para la enfermedad, las personas con la Enfermedad de Huntington, sus familias y sus médicos deben encontrar formas creativas para cumplir los objetivos del tratamiento para la EH, que son reducir la carga de los síntomas, optimizar su funcionamiento y maximizar su calidad de vida.

Seguimos dedicados a la creencia de que mientras que la EH es actualmente incurable, siempre hay algo

que se puede hacer para ayudar a la persona con la EH. Esta guía está diseñada para ayudar a los médicos a entender las complejidades de la Enfermedad de Huntington y las posibilidades de tratamiento atento y creativo de sus síntomas.

Capítulo 1

Información general y Principios de Tratamientos

Adán Rosenblatt, M. D.

Descripción general

La Enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad hereditaria neurodegenerativa causada por una expansión en serie de tripletes CAG en el gen de la huntingtina en el cromosoma 4, lo que resulta en una proteína con una secuencia de poliglutamina anormalmente larga. La EH es uno de los desórdenes de repetición de una gran familia de trastornos de repetición de poliglutamina, los cuales son enfermedades neurodegenerativas. Se hereda de forma autosómica dominante, por lo que cada hijo de un afectado tiene un 50% de probabilidades de desarrollar la enfermedad. Actualmente no existe cura o tratamiento que pueda detener, retrasar o revertir la progresión de la enfermedad.

El gen de la Enfermedad de Huntington (EH) fue identificado en 1993. Contiene una secuencia repetitiva de tres pares de bases, llamada "Triplete de repetición" o "repetición de trinucleotido". Un exceso de número de repeticiones de CAG en el gen de una proteína que contiene un número excesivo de unidades de glutamina. La función normal de huntingtin no es conocida, pero la secuencia de poliglutamina expandida en la proteína huntingtina es de algún modo tóxica para las células cerebrales. Al igual que en otros trastornos de expansión de poliglutamina, ciertas neuronas parecen ser más vulnerables a los daños en la EH. La atrofia es más marcada en el cuerpo estriado de los ganglios basales, incluyendo el caudado y putamen. En fases posteriores de la enfermedad, otras regiones del cerebro también son afectadas.

La progresión de la EH

Enfermedad de Huntington se manifiesta como una tríada de síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos que comienzan insidiosamente y se progresan durante muchos años, hasta la muerte de la persona. La duración media de la supervivencia tras el diagnóstico clínico suele ser quince o veinte años, pero algunos pacientes han vivido treinta o cuarenta años. La etapa tardía puede durar hasta una década o más.

Pródromo

El diagnóstico clínico de la EH se basa tradicionalmente en la observación de los movimientos involuntarios (coreiformes) en un paciente con una historia familiar adecuada, y la historia social de apoyo (como una disminución de la función o aparición insidiosa de alteración del estado de ánimo).

En la última década, los estudios de observación en las primeras etapas de la HD han revelado que hay un pródromo de la EH (síntomas que indican la presencia de un proceso de la enfermedad antes del desarrollo del síndrome clínico completo) que puede aparecer hasta los 15 años antes de la aparición de los síntomas motores. Cambios cognitivos prodrómicos se han observado en aproximadamente el 40%

de los individuos estudiados y son detectables en más de 70% de las personas cercanas a un diagnóstico de manifiesto de la EH. Varios estudios han sugerido que las alteraciones cognitivas y del comportamiento son las mayores fuentes de problemas de funcionamiento más que el trastorno del movimiento en personas en la Enfermedad de Huntington, tanto en el trabajo como en el hogar.

Los Trastornos de la Enfermedad de Huntington(EH)

El trastorno de movimiento de la EH incluye el surgimiento de movimientos involuntarios (corea) y el deterioro de los movimientos voluntarios, que se traducen en la destreza manual reducida, dificultad para hablar, dificultad para tragar, problemas de equilibrio y caídas. La corea típicamente progresa a través de las etapas medias de la Enfermedad de Huntington, pero a menudo disminuye a medida que aumenta la rigidez en las etapas posteriores.

El **trastorno cognitivo** de la EH se caracteriza por una reducción en la velocidad y la flexibilidad en el procesamiento mental. Pérdidas cognitivas se acumulan y las personas con la EH desarrollan impedimentos más globales en las últimas etapas de la enfermedad. La capacidad de memoria, el lenguaje y habilidad conceptual persisten, pero la producción limitada impide nuestra habilidad de evaluar.

El **trastorno psiquiátrico** de la EH es menos predecible. Las personas con la Enfermedad de Huntington (EH) pueden sufrir de depresión y otras condiciones que se encuentran en la población en general, tales como manía, trastorno obsesivo compulsivo, o diversas formas de psicosis. Sin embargo, casi todas las personas con la EH se manifestará cambios de personalidad y comportamiento específicos de la enfermedad y en el marco de lo que podría denominarse un síndrome hypofrontal o disejecutivo, que se caracteriza por la apatía, irritabilidad, impulsividad y obsesión, con consecuencias potencialmente graves para el bienestar marital, social y el económico del paciente .

Los trastornos de la EH no puede considerarse de forma aislada. Discapacidad en una area dará lugar a problemas en otra. Por ejemplo, los tratamientos para el trastorno psiquiátrico puede tener un impacto negativo en el trastorno del movimiento. Los cambios en la cognición tiene un efecto sobre la capacidad para realizar tareas físicas, tales como conducir o cocinar. Pocas enfermedades tienen este nivel de discapacidades interconectadas, que afectan todas las áreas de la vida de un individuo.

Edad de Inicio

Las personas con la EH muestran una gran variedad en la edad de inicio. Aunque la mayoría de las personas con la EH desarrollan los síntomas motores en sus años cuarenta y cincuenta, los cambios sutiles pueden surgir mucho antes. El conocimiento de la edad típica de inicio a veces lleva a los médicos a fallar el diagnóstico, creyendo erróneamente que el paciente esté demasiado viejo o demasiado joven

para desarrollar la EH. Alrededor del 10% tienen un inicio de los síntomas motores después de 60 años de edad y el 10% tiene la EH de inicio juvenil, donde los síntomas se manifiestan antes de los 20 años.

Etapas de la EH

La EH se puede dividir en tres fases (aunque una escala de cinco etapas se utiliza a veces). En las primeras etapas de la Enfermedad de Huntington, los individuos son en gran parte funcional y puede seguir trabajando, conduciendo, manejando el dinero, y viviendo de forma independiente. Los síntomas pueden incluir pequeños movimientos involuntarios, pérdida sutil de coordinación, dificultad para pensar a través de problemas complejos, y tal vez un poco de depresión, irritabilidad, o desinhibición.

En la etapa intermedia de la Enfermedad de Huntington, los individuos pierden la capacidad de trabajar o conducir y puede ya no ser capaces de manejar sus propias finanzas o realizar las tareas del hogar, sino que será capaz de comer, vestirse y asistir su higiene personal con ayuda. La corea puede ser prominente, y los pacientes tienen cada vez más dificultades con las tareas motoras voluntarias.

Puede haber problemas con la deglución, el equilibrio, caídas y pérdida de peso. La resolución de problemas se hace más difícil porque los individuos pueden no secuenciar, organizar o dar prioridad a la información.

En el estadio tardío de Enfermedad de Huntington (EH), las personas necesitan ayuda en todas las actividades cotidianas. Aunque a menudo no verbales y postrados en cama en las etapas finales, es importante tener en cuenta que las personas con EH parecen conservar cierta comprensión. La corea puede ser severa, pero con mucha frecuencia se sustituye por la rigidez, distonía y bradicinesia. Los síntomas psiquiátricos pueden ocurrir en cualquier momento en el curso de la enfermedad, pero son más difíciles de reconocer y tratar tarde en la enfermedad, debido a las dificultades de comunicación.

Existen varios esquemas de estadificación la Enfermedad de Huntington. Una de las más utilizadas es la escala de calificación basada en las habilidades funcionales, La escala de clasificación de la Capacidad Funcional Total (CFT)(véase el recuadro). Esta escala clasifica el nivel personal de independencia en cinco ámbitos: la ocupacional, la capacidad de manejar las finanzas, la capacidad para realizar las tareas domésticas, la capacidad para realizar actividades personales de la vida diaria, y el de nivel de cuidado que requieran. Algunos médicos utilizan la puntuación CFT para determinar la etapa de la enfermedad de acuerdo con la escala Shoulson y Fahn

La Escala de la Capacidad Funcional Total(Fuente: UHDRS)		
Dominio	Habilidad	Puntuación
Ocupación	Incapaz	0
	Sólo trabajo marginal	1
	Menor capacidad para trabajo	2

	habitual	
	Normal	3
Finanzas	Incapaz	0
	Asistencia mayor	1
	Asistencia ligera	2
	Normal	3
Tareas domésticas	Incapaz	0
	Impedido	1
	Normal	2
Actividades de la vida diaria	Cuidado total	0
	Tareas brutas solamente	1
	Impedimento mínimo	2
	Normal	3
Nivel de cuidado	Atención de enfermería a tiempo completo	0
	Cuidado crónico en el hogar	1
	Hogar	2
TOTAL	Rango 0 - 13	

Shoulson and Fahn Staging Scale¹

Capacidad funcional total puntuación (TFC Score)	Etapa
11 - 13	I
7 - 10	II
3 - 6	III
1 - 2	IV
0	V

La Enfermedad de Huntington de Inicio Juvenil

La EH de inicio infantil tiene características algo diferentes. La corea es una característica mucho menos prominente, y puede estar ausente del todo. Los síntomas iniciales suelen incluir déficits de atención, trastornos de conducta, fracaso escolar, distonía, bradicinesia y algunas veces temblor. Las convulsiones, rara vez se encuentran en los adultos, puede presentarse en esta forma juvenil. La EH de inicio juvenil tiende a seguir un curso más rápido, con una supervivencia de menos de 15 años.

Diagnóstico y pruebas genéticas

El diagnóstico clínico de la Enfermedad de Huntington se hace típicamente basado en el historial familiar y la presencia inexplicable del trastorno de movimiento característico, y puede ser confirmada por una prueba genética. La prueba genética es particularmente útil cuando hay un historial familiar desconocido o negativo (como ocurre en los casos de muerte temprana los padres, la adopción, un diagnóstico equivocado, o no paternidad) o cuando el historial familiar es positiva, pero los síntomas son atípicos.

Es importante recordar que la prueba genética sólo determina si la expansión genética causante de la Enfermedad de Huntington está o no presente, y no si los síntomas actuales del individuo son causados por el gen de la Enfermedad de Huntington. Esto es especialmente relevante en los casos de la Enfermedad de Huntington posible aparición de menores en el que un niño en riesgo de HD pueden tener inespecíficos problemas académicos o de comportamiento.

El diagnóstico de HD sigue siendo un diagnóstico clínico. El trastorno motor puede ser delineado y seguido longitudinalmente mediante un examen cuantitativo diseñado para la EH, tales como la sección motora de la Escala de Valoración Unificada de la Enfermedad de Huntington (Unified Huntington's Disease Rating Scale), que también incluye una útil escala de la capacidad funcional, o Examen Neurológico Cuantificado. Pruebas cognitivas cortas tales como la Mini Prueba del Estado Mental son útiles en el seguimiento longitudinal del trastorno cognitivo, pero carece de sensibilidad en ciertas áreas que se ven afectadas en la Enfermedad de Huntington. Una batería cognitiva más sofisticada ofrece una mayor precisión sobre el perfil cognitivo de la Enfermedad de Huntington.

¹ Shoulson I, Kurlan R, Rubin AJ et al. Assessment of functional capacity in neurodegenerative movement disorders: Huntington's disease as a prototype, in Munsat TL (ed): *Quantification of Neurological Deficit*. Boston: Butterworth, 1989, pp 271-283.

2. The Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996; 11:136-142¹.

Las implicaciones del diagnóstico de la Enfermedad de Huntington para el individuo y su familia son profundas, y es conveniente prever para el asesoramiento genético de los individuos antes y después del proceso de pruebas. La asesoría genética y exámenes genéticos se discuten con más detalle en el capítulo 2.

Las Directrices para las pruebas genéticas están constantemente bajo examen y revisión. Se recomienda que los médicos estén en contacto con un asesor genético en un Centro de Excelencia HDSA(Sociedad

Americana de la Enfermedad de Huntington por sus siglas en inglés) o visite el sitio web de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington, www.hdsa.org, para recibir información sobre las mejores prácticas actuales y la ubicación de los centros participantes de pruebas genéticas.

Principios de Tratamientos

El cuidado de las personas con la Enfermedad de Huntington (EH) es a la vez desafiante y gratificante. En ocasiones, la falta de tratamientos definitivos puede ser frustrante, pero una cuidadosa atención a los síntomas cambiantes y una buena comunicación entre profesionales, familiares y personas afectadas pueden contribuir al éxito del manejo de la enfermedad. Debido a que no existen tratamientos que pueden retardar, detener o revertir el curso de la enfermedad, los objetivos del tratamiento son reducir la carga de los síntomas, optimizar su funcionamiento y maximizar la calidad de vida.

Los síntomas de la EH evolucionan con el tiempo mientras la persona pasa por las diferentes etapas de la enfermedad. Los síntomas también varían de un individuo a otro, incluso dentro de una familia. Por ejemplo, una persona puede desarrollar un trastorno del estado de ánimo severo, requiriendo múltiples hospitalizaciones, pero a la vez tienen poca discapacidad motora. El hermano de la persona puede tener síntomas debilitantes motores al mismo tiempo duración de la enfermedad, pero no perturbación en absoluto del estado de ánimo. Así, las intervenciones deben adaptarse a los síntomas individuales, y las personas temerosas de la Enfermedad de Huntington deben estar seguros de que sus síntomas no necesariamente se parecerán al de sus familiares.

Información sobre el tratamiento y escalas funcionales presentados en esta guía representan los mejores esfuerzos de los autores para proporcionar a los médicos y neurólogos con recomendaciones y herramientas que se basan en las directrices publicadas y opiniones, moderado por la experiencia profesional de los autores y clínicos. Estas pautas de tratamiento y herramientas de evaluación están siendo constantemente mejoradas y refinadas. Se recomienda que el médico visite periódicamente el sitio web de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington para obtener información sobre las mejores prácticas actuales o consultar con uno de los 21 Centros de Excelencia de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington. Una lista se puede encontrar en www.hdsa.org.

Medicamentos

La enfermedad de Huntington es una enfermedad progresiva. Los síntomas evolucionan con el tiempo y los medicamentos que eran eficaces en las primeras etapas puede ser innecesarios o problemáticos en las etapas posteriores, y viceversa. Por ejemplo, los medicamentos que se inician de etapas tempranas a intermedias para controlar la corea pueden exacerbar la rigidez y la bradicinesia de etapas posteriores. etapas, y el resultado en el delirio o sedación excesiva. La lista de medicamentos y la razón de ser de cada medicamento debe ser reevaluado a intervalos regulares. A veces, la intervención más útil que un médico puede realizar es suspender un medicamento innecesario.

Las personas con alta definición, al igual que otros con enfermedades y lesiones del cerebro, son altamente vulnerables a los efectos secundarios, efectos secundarios cognitivos, en particular de los medicamentos. El médico debe comenzar con dosis bajas y medicamentos avance lentamente. La polifarmacia se debe evitar siempre que sea posible. Muchos de los medicamentos utilizados en el tratamiento de síntomas de la enfermedad, tales como antidepresivos, neurolépticos y tetrabenazina no tendrá eficacia inmediata, las personas con EH necesitan que se les diga que pueden sentirse peor antes de sentirse mejor, porque van a experimentar los efectos secundarios antes de la efectos beneficiosos han aparecido.

Intervenciones farmacológicas no debe ser puesto en marcha de forma aislada, pero en un entorno de educación, apoyo social y la gestión ambiental. Tratamiento sintomático de la HD debe abordarse como cualquier otro problema médico. El médico debe obtener los detalles del síntoma, su carácter, el inicio y la duración, y su contexto como precipitante, lo que agrava y mejorar factores. El diagnóstico diferencial debe ser generado, las intervenciones no farmacológicas deben ser considerados, y el clínico debe tener una forma de determinar si los objetivos del tratamiento se están cumpliendo y se debe formular un plan de contingencia si el tratamiento no está funcionando. Cómo compartir algunos de estos procesos de razonamiento con el enfermo y su familia puede ser tranquilizador.

Guías de tratamiento

A lo largo de esta guía, hemos proporcionado las pautas para los tratamientos farmacológicos para los síntomas de la EH. Los medicamentos y las dosis sugeridas son las que se utilizan comúnmente en los Centros de Excelencia HDSA y representan la experiencia combinada clínica de los autores.

Con demasiada frecuencia, las familias se quejan de alta definición de tratamiento insuficiente de los síntomas por los médicos y neurólogos. Si bien la enfermedad es actualmente incurable, existen tratamientos que pueden aliviar considerablemente los síntomas y mejorar la calidad de vida.

El médico que quiera revisar las pautas de tratamiento más allá de los que se presentan en esta guía pueden hacer referencia a las guías de tratamiento creadas por la enfermedad de la Red Europea de Huntington (EHDN), la revisión de 2007 de tratamiento de los Dres. Bonelli y Hofmann de estudios para la corea y los síntomas psiquiátricos de alta definición que han sido publicados en revistas científicas desde 1990, o el trabajo de DrugWorks la enfermedad de Huntington. La información sobre estas pautas de tratamiento pueden encontrarse en el Apéndice II de esta guía, notas de capítulo.

Los cuidadores como informantes

Personas con la Enfermedad de Huntington con frecuencia irán acompañados por un cuidador a sus visitas al médico. Esta persona puede ser un informante clave, sobre todo en las últimas etapas de la enfermedad, cuando el habla y dificultades cognitivas pueden impedir que la persona con la Enfermedad de Huntington de suministre información. Sin embargo puede que tanto el enfermo como el cuidador no se sientan cómodo discutiendo algunos temas importantes, tales como la irritabilidad,

conducir, problemas de relación, o problemas sexuales. Por lo tanto hay que tratar de hablar individualmente con ellos durante la visita.

Beneficios de la Intervención Temprana

Como se dijo anteriormente, los objetivos del tratamiento en la Enfermedad de Huntington (EH) son reducir el agobio de los síntomas, optimizar su funcionamiento y calidad de vida. Los profesionales de la salud tienen un papel importante que desempeñar en el logro de estos objetivos para la persona con la EH. A los médicos se les anima a utilizar un modelo de equipo de atención(cuidado) para el tratamiento y referir el individuo, según sea necesario, a un terapeuta ocupacional, fisioterapeuta, patólogo del habla y lenguaje, dietista y / nutricionista que pueden ayudar a aumentar la seguridad, independencia funcional y comodidad de su diario vivir.

Los tratamientos experimentales y alternativos para la Enfermedad de Huntington

Los médicos deben ayudar a las familias de la Enfermedad de Huntington (EH) a distinguir entre los remedios no probados tales como hierbas, mega dosis de vitaminas, preparaciones homeopáticas, o dispositivos magnéticos, y los tratamientos experimentales que están siendo investigados científicamente en estudios clínicos.

Una persona con la EH debe ser ayudado a comprender que no hay sustancia, no importa cuán natural sea , que tenga actividad farmacológica, sin la posibilidad de efectos secundarios, y que todos los tratamientos conllevan un elemento de riesgo. Sin embargo, los individuos deben ser alentados a discutir terapias que están considerando y no tener miedo de decirle a sus médicos que los están tratando. Esto le permitirá al médico ayudar a la persona con la EH a evitar remedios peligrosos o ineficaces, y supervisar los efectos secundarios.

Para reducir al mínimo el riesgo para aquellos que han decidido llevar a cabo las terapias alternativas, el médico puede ofrecer los siguientes principios: 1) No gaste demasiado dinero, 2) No hacer algo que el sentido común sugiere que es peligroso, y 3) No descuidar o suspender tratamientos médicos probados que están teniendo incluso un efecto positivo limitado en favor de un tratamiento no probado haciendo declaraciones sin fundamento.

Los médicos que deseen ayudar a una persona con la EH a localizar ensayos clínicos de fármacos y terapias experimentales deben visitar HDTrials.org, el sitio web de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington, www.hdsa.org, o el Grupo de Estudio de Huntington, www.huntington-study-group.org, que es un consorcio internacional de investigadores científicos de centros académicos y de investigación que se han comprometido con la planificación cooperativa, implementación, análisis y presentación de informes de ensayos clínicos controlados y otras investigaciones terapéuticas para la Enfermedad de Huntington .

Capítulo 2

Asesoramiento genético y pruebas genéticas

Martha Nance, M. D.

El diagnóstico de la Enfermedad de Huntington (EH) afecta a la familia entera. La persona diagnosticada con la EH no solo se aflige por sí mismo, sino también para sus niños en riesgo, y un hijo adulto joven el cuidado de un padre afectado entiende que la enfermedad del padre algún día podría afectarlo.

El médico que trata a una familia de la Enfermedad de Huntington deben ser sensibles al efecto amplio que el diagnóstico tendrá sobre la familia, y hacer todo lo posible para asegurar que todos los miembros de la familia tengan la información precisa con la que puedan tomar decisiones informadas sobre la prueba genética, la reproducción y planificación financiera y de vida. Incluso en el siglo 21, casi 20 años después de que el gen de la EH fuera identificado, la desinformación y los malentendidos son comunes.

La Genética de EH

La EH es una enfermedad autosómica dominante, lo que significa que afecta a hombres y mujeres con la misma probabilidad. Cada hijo de una persona afectada tiene la misma probabilidad del 50% de heredar el gen *huntingtina* anormal, y por lo tanto el desarrollo de la enfermedad algún día. Heredar de un gen *huntingtina* normal de un progenitor no afectado no evitara o contrarrestara los efectos patógenos del gen anormal. En los raros casos en que un individuo tiene dos copias anormales del gen, el individuo desarrollará EH, y cada hijo tiene una probabilidad del 100% de heredar un gen anormal.

La huntingtina (IT-15) gen y la proteína huntingtina

El gen *huntingtina* dirige a la célula a producir la proteína huntingtina, cuyas funciones dentro de la célula son en gran medida desconocidas. La proteína huntingtina contiene una secuencia en la que se repite el aminoácido glutamina un número de veces. Estos residuos de glutamina se codifican en el gen por el trinucleótido "CAG" en el ADN. El número de veces que "CAG" se repite (el número de repetición CAG) determina el número de glutaminas consecutivas en ese segmento de la proteína huntingtina. La proteína huntingtina parece ser producida en cantidades iguales, aunque tenga un número normal o en exceso de glutaminas, pero la proteína anormal alargada parece ser procesada aberrantemente dentro de las neuronas, de modo que sus fragmentos tienden a acumularse con el tiempo, en las inclusiones intranucleares. Los detalles de este proceso y cómo se relaciona con el desarrollo de enfermedad neurológica todavía se están estudiando.

Repeticiones CAG en el gen huntingtina

Repeticiones CAG en el gen <i>huntingtina</i>	Interpretación
<27	Normal
27-35	Normal, mutable (a veces llamado el "rango medio")
36-39	Penetrancia anormal, reducido (a veces llamado el "rango indeterminado")
≥ 40	Anormal

Los rangos normales y anormales en el número de repeticiones CAG han sido determinadas por la experiencia clínica, que incluye más de 10.000 personas afectadas en todo el mundo. Los genes normales *huntingtina* contiene 10-35 repeticiones CAG. Las personas que tienen dos copias de un gen *huntingtina* normal no desarrollarán la Enfermedad de Huntington. Repeticiones de con tamaño de 36 o más pueden estar asociada con el desarrollo de la enfermedad de Huntington. Repeticiones CAG entre 36 y 39 años están asociadas con "penetrancia reducida", es decir que no todos los portadores de estos genes anormales van a desarrollar síntomas diagnosticables de la Enfermedad de Huntington dentro de una expectativa de vida normal. Las personas que tienen 40 o más repeticiones de CAG en uno de sus genes *huntingtin* desarrollará la EH si viven expectativa de vida normal.

Opinión del autor:

Un pequeño número de casos inusuales se han reportado en la literatura, incluyendo casos con evidencia de la EH en personas con repeticiones CAG <36 en su mayor alelo EH, y un individuo que heredó un alelo de un progenitor afectado que contrajo a través del límite (41 disminuyó a 35 repeticiones CAG). Además, una persona ocasionalmente sana de una familia no conocida por tener la EH, como un cónyuge que ha sido voluntario como control, se encontró que tenía una repetición CAG en el "rango medio" y se alarma. Algunos de los casos incluyen una mejor documentación de las características clínicas, genéticas o patológico que otros. Es la opinión del autor de que la existencia de estos casos aún no nos obligan a cambiar los límites establecidos entre "normales" y "anormales" del número de repeticiones de CAG. Cualquier persona con aparente EH que tiene <36 repeticiones de CAG debe ser reportado en la literatura médica. Los médicos deben tener precaución especial en el asesoramiento a las personas cuyo número de repeticiones CAG están en el rango intermedio, sentimos que existe más potencial de sobrestimar o exagerar el riesgo de que estas personas a desarrollar la enfermedad o pasarla, que a subestimar el problema. El referido a un consejero genético cualificado con conocimiento detallado en la genética de la EH puede ser necesario para ayudar a transmitir el estado actual del conocimiento a el individuo y su familia.

Número de de repeticiones de CAG y edad de inicio

Existe una clara relación entre el número de repeticiones de CAG y la edad en la que los síntomas comienzan de la EH, con el número de repeticiones de CAG explica aproximadamente el 60-70% de la variación en la edad de inicio. Un mayor número de repetición CAG se asocian con una edad más temprana en la aparición de la enfermedad. Esta relación, sin embargo, no es suficientemente uniforme para permitir que el médico basándose solamente en el número de repeticiones de CAG, predecir la edad en la que una persona en particular desarrollará la EH. Además, el conocimiento del número de repeticiones de CAG no ayuda al individuo o a su médico a conocer los síntomas relacionados con la EH que la persona va a desarrollar o qué tan graves serán.

La inestabilidad meiótica

Si bien las cifras de repetición CAG en los genes de una persona de la enfermedad de Huntington siguen siendo los mismos durante toda su expectativa de vida (al menos en los tejidos clínicamente más accesibles), los números pueden ser diferentes en los óvulos o espermatozoides de la persona. Esto es debido a

la "inestabilidad meiótica", que se refiere a la tendencia de los números de repetición CAG en el rango anormal a cambiar a medida que pasan a través de la meiosis en el esperma y el óvulo. Considerando normales número de repeticiones CAG tienden a no cambiar mucho durante la meiosis, anormalmente altos números de repetición CAG en el gen *huntingtina* tienden a aumentar, pero puede disminuir, a medida que se pasa a la siguiente generación. Así, un niño que hereda un gen anormal de la EH de un padre afectado termina teniendo un número de repeticiones de CAG en el gen anormal que no es el mismo el número de repetición CAG del progenitor. Por ejemplo, un progenitor que pasa un gen de la EH que cuenta con 17 repeticiones de CAG probablemente tenga un hijo con 17 repeticiones de CAG, pero un progenitor que pasa un gen que contiene 45 repeticiones CAG es probable que tenga un hijo cuyo gen de la EH tenga 44, 46, 47, o más repeticiones de CAG. La tendencia de aumento de número de repeticiones de CAG durante la meiosis es más probable y de mayor tamaño cuando el gen anormal de la EH se transmite por un padre que por una madre. Este concepto subyace en tres observaciones que no se entendieron bien antes del descubrimiento del gen de la EH: 1) la alta proporción (hasta el 90% en algunos estudios) de los niños con la EH de inicio juvenil tienen un padre afectado; 2) "anticipación" - el inicio más temprano de los síntomas en las generaciones posteriores, y 3) "Las nuevas mutaciones" de la EH que surge de uno de los progenitores, generalmente el padre, cuyo gen de la EH tiene un número alto - normal de repeticiones CAG.

Ausencia de la EH en el historial familiar

Alrededor del 5% de las personas que desarrollan la EH no son conscientes de los antecedentes familiares de la enfermedad. Esto a veces se puede explicar por la muerte temprana del progenitor portador del gen, por adopción, o por paternidad equivocado. Sin embargo, otros representan "nuevas mutaciones", debido a la expansión de un número de repetición CAG de los padres en el rango alto normal (27-35 repeticiones CAG) durante la meiosis. Los individuos con tamaños normales de repeticiones de CAG no corren ningún riesgo de desarrollar la EH, pero es posible que esos genes manifiesten inestabilidad meiótica y lleven a un hijo con un número de repeticiones de CAG en el rango anormal. Por lo tanto, nosotros nos referimos al número de repeticiones de CAG de 27 a 35 como en la "rango normal mutable". Otros utilizan el término menos específico, "nivel intermedio", como sinónimo de "rango normal mutable". La probabilidad de que una persona con un número de repeticiones CAG en el rango normal mutable tenga un hijo cuyo número normal de repeticiones en CAG estén en el intervalo anormal no se puede predecir con exactitud, en laboratorios de investigación, un análisis del rango de repeticiones de CAG en una muestra de esperma se ha usado para proporcionar una estimado empírico del riesgo en un individuo específico, pero no se sabe si el riesgo cambia con la edad paterna avanzada. Estos casos inusuales se recomienda referir a un asesor (consejero) genético que tenga experiencia en la EH

La Prueba Genética

Con el descubrimiento del gen de la EH en 1993, una prueba genética sencilla y precisa estuvo disponible. La prueba genéticas para la EH es útil en tres situaciones clínicas: Prueba de diagnóstico o confirmación; prueba predictiva o pre-sintomática y pruebas prenatales.

La prueba de de la EH requiere generalmente una muestra de sangre, pero se puede realizar en otros tejidos, tales como la piel, los amniocitos o vellosidades coriónicas, o material de autopsia. La prueba

requiere instalaciones especiales de diagnóstico molecular, pero al menos dos docenas de universidades y laboratorios comerciales en América del Norte realizan la prueba genética de la EH. Una lista parcial de los laboratorios se puede encontrar en www.genetests.org, un sitio web sin fines de lucro que también contiene información útil acerca de muchas condiciones neurogenéticas. Una lista de los centros de pruebas genéticas también pueden encontrarse en el sitio web HDSA nacional, www.hdsa.org (haga clic en "Living with HD" (Viviendo con la Enfermedad de Huntington) y luego en "genetic testing centers" (centros de pruebas genéticas)).

Prueba para el Diagnóstico

Las pruebas genéticas para diagnóstico se refiere al uso de una prueba genética en una persona que presenta síntomas sugestivos de Enfermedad de Huntington (EH), con o sin antecedentes familiares. Si la sospecha clínica de EH es fuerte, esta puede ser la única prueba de diagnóstico necesaria. Es importante recordar que la presencia del gen de la *huntingtina* con un número aumentado de repeticiones no significa que los síntomas actuales de una persona son causados por EH, por que el gen está presente durante toda la vida. Sobre todo en los niños, que no pueden dar su consentimiento informado, la prueba genética debe utilizarse sólo cuando los síntomas neurológicos, cognitivos o conductuales sugieren la aparición y progresión de la EH.

Las pruebas de confirmación se debe realizar siempre en una persona que parece tener la EH, si otros miembros afectados de la familia no se han tenido previamente la prueba genética, para estar seguro de que la "enfermedad familiar" es realmente la EH y no alguna otra condición. Las pruebas genéticas de diagnóstico también se utiliza de forma rutinaria en una persona que parece tener la EH, pero que tiene un historial familiar negativo o ausente.

Es posible hacer un diagnóstico clínico de la EH sin una prueba genética. De hecho, no es la prueba de gen, pero el clínico, que determina que los síntomas de la EH están presentes y qué tan grave o incapacitante son. Esta es una distinción es muy importante cuando se toman decisiones legales, financieras o otras decisiones psicosociales dependerán de la presencia de síntomas incapacitantes causados por EH. La negativa de una persona a la prueba genética no debe impedir que el médico de diagnóstico la EH, en particular si la persona pertenece a una familia conocida con la EH.

Diagnóstico predictivo

La prueba predictiva se refiere al uso de una prueba genética de la EH en una persona que no tiene síntomas, pero quiere saber si es o no portador del gen expandido. La prueba predictiva en personas sanas requiere un enfoque clínico diferente que aquella a la que los neurólogos están acostumbrados. No hay indicios médicos directos para, o beneficios obtenidos en una prueba predictiva. También existen potenciales riesgos psicosociales de la prueba predictiva, incluidos los efectos adversos en el estado de ánimo del individuo y la percepción de sí mismo, en las relaciones con amigos y familiares, y sobre la si será asegurado y empleado. La prueba de predictiva se debe reservar para los adultos que han participado en una discusión cuidadosa con un asesor (consejero) genético acerca de sus riesgos genéticos y los riesgos y beneficios potenciales de la prueba en sí.

Algunas personas solicitan la prueba predictiva, ya que están preocupados por los síntomas que, con

razón o sin ella, han atribuido a la EH, pero tienen miedo de preguntar. La evaluación y el tratamiento de los síntomas debe prevalecer sobre las pruebas de predictiva, para evitar la situación en la que los síntomas de la persona se atribuyen erróneamente a la EH, y algunos otros diagnósticos se pierden. Se hace un diagnóstico prematuro de la EH. Un examen neurológico inicial y la evaluación neuropsicológica antes de la prueba predictiva puede ser útil, pero puede conducir a un diagnóstico clínico de la EH en un paciente que no está emocionalmente preparado para escuchar que en este momento está sintomático.

Los médicos deben considerar seriamente referir el individuo en riesgo interesado en la prueba predictiva a un centro de la prueba genética HDSA (Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington por sus siglas en inglés) o a un asesor (consejero) genético para la prueba predictiva, para que la persona puede recibir asesoramiento previo a la prueba, la información genética precisa y soporte posterior a la prueba.

La decisión de realizarse la prueba y la Familia

Una nota especial debe hacerse sobre los efectos del estatus del gen de una persona y familia completa. La presencia de un gen expandido de la EH en un individuo tiene consecuencias directas para los niños de esa persona, hermanos, padres y parientes colaterales. Puede haber conflictos familiares sobre la decisión de realizarse la prueba. Cualquier médico que diagnostica la EH o que recomienda la prueba genética en un miembro de la familia debe estar preparada para hacer frente a las preguntas de y sobre estos miembros de la familia.

Los resultados de la prueba predictiva a menudo tienen un gran peso en el cuidador o cónyuge. Terapia o consejería puede ser necesaria para ayudar al cuidador frente a los resultados del examen.

La Federación Mundial de Neurología, la Asociación Internacional de Huntington, y la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington han publicado directrices relativas a la asesoría genética y psicológica y el apoyo alrededor de la prueba predictiva. De acuerdo con estas directrices, centros de la prueba predictiva de la enfermedad de Huntington han sido establecidos en varios estados. Es muy recomendable que se refiera a las personas interesadas a un centro de la prueba. Una lista de facilidades que ofrecen la prueba genética predictiva para la enfermedad de Huntington a las que se puede referir se puede encontrar en el sitio web nacional HDSA.

El cuidado de la persona que ha tenido Diagnóstico predictivo

Aunque las pruebas genéticas predictivas se realizan a menudo en conjunción con, o por un profesional de la genética, corresponde al neurólogo o al médico de atención primaria seguir a la persona que se sabe que es gen positiva. Esto puede ser un momento difícil para el médico, la persona y la familia, debe encontrar un punto medio entre el fatalismo ("Ya tengo la EH y no hay nada que hacer al respecto") y la negación / inconsciencia ("estos síntomas no son debido a la EH" o "no tengo ningún síntoma"). Aunque la mayoría de las personas pueden lidiar con los resultados de su prueba genética, puede haber una necesidad de asesoramiento o de apoyo permanente para ayudar al individuo a adaptarse a su estado de nuevo. Si el examen neurológico inicial no se realizó como parte del proceso de pruebas predictivas, la persona gen positiva debe ser alentada a someterse a un examen de referencia, por lo que hay

motivos para la comparación posterior. Una evaluación neuropsicométrica o neuropsicológica inicial formal también puede ser muy útil.

Cualquier persona tocada por el resultado de las pruebas genéticas de la EH podrían beneficiarse de la participación en las actividades de la organización laicos, como los grupos de apoyo, actividades de promoción y los esfuerzos de recaudación de fondos, durante este periodo de toma de conciencia, de ansiedad y de energía. Información sobre grupos de apoyo locales, capítulos de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington(HDSA por sus siglas en inglés) y afiliados se pueden encontrar en el sitio web HDSA, www.hdsa.org.

Investigación y ensayos de observación

La participación en la investigación está cada vez más disponible para los miembros en situación de riesgo y a los gen positivos en la comunidad de la Enfermedad de Huntington. Grandes estudios observacionales como PREDICT-HD, REGISTRY, ENROLL-HD, y COHORT, están abierto a personas en riesgo, y se llevan a cabo en muchos lugares en los EE.UU., Europa y América Latina. Los ensayos de potenciales agentes terapéuticos también están comenzando a algunos sitios. Para encontrar una lista de los estudios clínicos actuales y de observación de alta definición en los EE.UU., vaya a www.hdsa.org, clinicaltrials.gov o www.huntington-study-group.org.

Manejo de la persona en situación de riesgo que no ha tenido Diagnóstico predictivo

En los Estados Unidos, la gran mayoría de los individuos en riesgo-90% o más-no se someten a pruebas de predicción. Algunos están preocupados por el impacto potencial de los resultados de pruebas genéticas sobre asegurabilidad o la empleabilidad (a pesar de la reciente aprobación de la Ley de Discriminación por Información Genética en EEUU, cuya intención es 1) para evitar que las aseguradoras de salud tengan acceso a información de la prueba genética como parte de su decisión de suscripción, y 2) para evitar que los empleadores utilicen los resultados de pruebas genéticas en el marco de las decisiones de empleo o procesos). Algunos parecen tener fe en que los investigadores encontraran un tratamiento o cura para la enfermedad a tiempo, mientras que otros pueden sentir que por un motivo u otro ya "saben" si son o no portadores, o que no podían manejar emocionalmente el conocimiento de su destino genético. La mayoría de las personas no se han hecho la prueba, sin embargo, simplemente no parecen buscar esta visión irreversible en el futuro.

Los médicos deben ser capaces de proporcionar la prueba predictiva de una manera oportuna, privada y confidencial para aquellos que lo deseen, sin dejar de ser respetuoso de los intereses y preocupaciones de aquellos que no lo hacen. Todas las personas en riesgo deben ser conscientes de que la prueba predictiva está disponible, de modo que puedan acceder a ella si así lo desean.

Hay una posibilidad de que la persona en riesgo atribuya algunos o todos síntomas a la EH, y con ello perder la oportunidad de una evaluación adecuada de los problemas de salud no relacionados neurológicos o no neurológicos. Algunas personas en situación de riesgo necesitan apoyo emocional al tratar con los el progenitor afectado, aniversario de momentos difíciles en la familia como suicidio, o decisiones importantes en vida como matrimonio, maternidad, o las opciones de carrera. El asesoramiento genético sobre las opciones reproductivas que ofrezcan también a los individuos en

riesgo, se hayan o no que sometido previamente a la prueba predictiva.

Individuos en riesgo también pueden ser participantes ideales en la comunidad de la EH, apoyando, en la recaudación de fondos y esfuerzos de investigación, y muchas veces emergen como líderes de estos esfuerzos. Estudios a gran escala, a nivel mundial, tales como los estudios observacionales, de "COHORT", "Registry" y ENROLL(nombre de un estudio) han ampliado las oportunidades para las personas en riesgo de participar en la investigación, incluidos los que no se han realizado la prueba genética predictiva. Los médicos pueden alentar a las personas que en riesgo a convertirse en miembros activos de la comunidad de EH. Las oficinas locales la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) son un buen recurso para tanto para el médico y como para el individuo en riesgo.

Opciones reproductivas y las pruebas prenatales

Individuos o parejas afectados o en riesgo deben ser informados de todas sus opciones reproductivas (que se muestra en la Tabla 1), con el entendimiento de que las distintas opciones son apropiadas o convenientes para diferentes personas. La discusión de las opciones reproductivas debe llevar a cabo como parte de la consejería genética en general y preferentemente antes de un embarazo ocurre.

Para aquellos que lo desean, las pruebas prenatales para EH se pueden realizar de varias formas. Una de ellas es la prueba diagnóstica de genética pre-implantación (DGP), que se realiza como parte de una fertilización in vitro (FIV) en centros especializados de FIV. En este proceso, la mujer usa medicamentos de fertilidad para que producir varios ovocitos en cada ciclo. Los ovocitos son fecundados con el esperma de la pareja y los embriones resultantes se someten a pruebas genéticas antes de la implantación. Sólo un embrión con dos genes normales de la EH se implanta, asegurando así que el niño va a estar libre del gen anormal y nunca desarrollarán o transmitirá la EH. La FIV / DGP se realiza en centros especializados, y no suele estar cubierto por el seguro médico.

El muestreo de vellosidades coriónicas es otra forma de diagnóstico prenatal, que puede llevar a cabo muy temprano, a las 8-10 semanas después de la concepción. La amniocentesis también se puede usar para obtener una muestra para pruebas genéticas 14-16 semanas después de la concepción. El tejido obtenido a través de cualquiera de los procedimientos puede ser probado para el gen de la EH, con la opción de terminación del embarazo si la mutación de la EH se identifica.

Se puede realiza prueba genética prenatal en el que lo resultados no se revelen, que determina si el feto sólo recibió un cromosoma del abuelo afectado o el abuelo no afectado, sin determinar si el padre del feto en riesgo lleva realmente el gen de la EH. Esta prueba, que requiere muestras de varias personas en la familia, y debe ser organizada antes del embarazo.

Las pruebas prenatales para la EH rara vez se solicita en los Estados Unidos, posiblemente debido a que incluye la consideración de un aborto terapéutico, que para muchos no es una opción por razones religiosas, éticas o psicológicas, y posiblemente porque los síntomas aparecen en la adultez .

Otras opciones reproductivas están disponibles para las parejas de una familia de la EH, incluyendo la inseminación artificial, la adopción, vientres de alquiler, o la decisión de no reproducirse. El consejero

genético puede hablar de cada una de las opciones que se muestran en la Tabla 1, sin prejuicios, para que el individuo o la pareja puede tomar la decisión reproductiva que sea adecuada para ellos.

TABLA 1: opciones reproductivas

- Reproducción natural sin pruebas genéticas
- Pruebas genéticas de diagnóstico pre-implantación (PDG)
- Prueba prenatal no divulgada
- Diagnóstico prenatal mediante amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas
- Decisión de no reproducirse (puede incluir la esterilización)
- inseminación artificial
- Adopción
- Vientre de alquiler

Pruebas genéticas y el pródromo de la Enfermedad de Huntington

La identificación del gen de la EH fue un gran avance en nuestra comprensión de cómo se hereda la enfermedad y ha hecho posible que las personas conozcan si son portadores de la mutación genética que causa la EH. Dado que en la actualidad no existe un tratamiento que puede retrasar, detener o revertir la enfermedad, los médicos deben tener precaución en la promoción activa de pruebas genéticas predictivas. Además, la presencia o número de repeticiones CAG en el gen mutado de la EH no indica la edad de inicio. Es recomendado que el médico refiera a un consejero genético familiarizado con la EH, a los individuos en riesgo interesados en las pruebas de predicción, consejería tanto para la pre-prueba y post-prueba puede ayudar al individuo a prepararse para la prueba y manejar su reacción a los resultados de la prueba.

El médico también debe tener en cuenta que la prueba genética para la EH sólo puede confirmar la presencia del gen y no es un medio para el diagnóstico clínico de la aparición de los síntomas. Los estudios de observación en curso están descubriendo herramientas para el diagnóstico de los primeros cambios causados por la EH - cambios que pueden ocurrir 8-15 años antes de la aparición de los síntomas motores.

Imágenes de resonancia magnética, pruebas neuropsicológicas, e incluso el examen motor de tareas neurológicas, cuando se utilizan en protocolos de investigación, pueden identificar cambios en individuos gen-positivos mucho antes de que el neurólogo sea capaz de diagnosticar la enfermedad en la clínica. Los investigadores están comenzando a utilizar los términos " Enfermedad de Huntington prodrómica " o "pre-EH" para referirse al tiempo en que los cambios podrían ser detectados con pruebas bioquímicas, imágenes o pruebas neuropsicológicas, pero no se ha manifestado de manera que la EH sea clínicamente diagnosticable

Todavía no está claro, sin embargo, la forma de aplicar estos resultados de investigación a los individuos en el entorno clínico. Los médicos deben, por un lado, estar disponibles para tratar los síntomas que se

producen en la persona en riesgo, y ser honesto en cuanto ellos creen que la enfermedad se manifiesta y es diagnosticable, sin saltar al diagnóstico de la EH la primera vez que una persona experimenta depresión, o diagnosticar de la enfermedad se ha manifestado en una persona asintomática basándose únicamente en la resonancia magnética.

Durante esta época, donde nuestra capacidad de diagnosticar la enfermedad aún no se ha acompañado con tratamientos eficaces, será el reto del médico proporcionar una información veraz de manera oportuna, pero sensible y luego trabajar de forma creativa con el individuo para controlar los síntomas y mantener la calidad de la vida.

Caso de estudio: # 1

Asesoría Genética y Pruebas genéticas: la prueba predicativa por razones reproductivas

Una mujer de 25 años de edad, llega a la cita con su padre. Ella le pide al médico cómo puede obtener la prueba genética. Está casada y tiene una serie de decisiones sobre su carrera y familia ella viene porque piensa que es importante conocer el estatus de su gen de la EH. Ella es referida a un centro de la prueba genética de la EH.

Ella habla con el consejero genético, que recomienda que se establezca cualquier seguro; de salud, vida, discapacidad y cuidado a largo plazo que desee, antes de establecer su primera cita en persona. El consejero también le recomienda que traiga su esposo a las citas antes de la prueba, lo que es un problema, ya que no ha informado a su esposo que está en riesgo de la EH.

La mujer viene sola a su primera cita, donde la genética de la EH se discute, así como el impacto potencial de los resultados para ella y su familia. Los malentendidos sobre la genética de la EH son corregidos. Luego se establece una cita para ver al psicólogo. Ella admite que siempre había pensado que probablemente no iba a padecer la EH porque todas las personas afectadas en su familia son hombres. Fue a causa de esta creencia de que ella no había hablado con su marido sobre su estatus en riesgo de la EH. El psicólogo le recomienda que traiga a su esposo a la próxima cita en antes de continuar con el proceso de la prueba.

Un año después, la mujer regresa para hacerse la prueba predictiva. Ella había hablado con su marido y él estaba dispuesto a proveer apoyo durante el proceso de la prueba. Ella desea participar, si daba positiva a la EH, en un estudio de investigación, y sea cual sea el resultado de la prueba, tenía la esperanza de comenzar pronto su familia. Después de hablar con el consejero genético y el neurólogo, le sacaron la sangre. La visita para los resultados de se programó para tres semanas después.

En conjunto, el neurólogo y el consejero genético presentan los resultados, que lamentablemente confirmaron que la mujer tiene la mutación responsable de la alta Enfermedad de Huntington (EH). La mujer aceptó los resultados, seguía interesada en participar en investigación y que estaba considerando la FIV(fertilización in vitro) con diagnóstico genético pre implantación.

Caso de estudio: # 2

Asesoría Genética y Prueba genética: La prueba predictiva y la familia

Una mujer de 30 años llamó a la clínica para solicitar la prueba predictiva de la EH. Su hermana de 40 años habían sido recientemente diagnosticados con la EH, y su hermano se habían hecho la prueba predictiva en otro lugar. Cuando se le dijo que el centro de la prueba de predictiva que aparece en la página web HDSA (siglas en inglés de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington) proporcionaba pruebas predictivas en un contexto de consejería genética, una evaluación psicológica y un examen neurológico. La mujer se enojó mucho, indicando que el médico de su hermano había enviado la muestra de sangre al laboratorio y que lo había llamado con los resultados, y que ella ya sabía todo lo que un consejero genético podría decirle.

El consejero genético de la clínica habló con ella por teléfono, y la animó a establecer seguros de salud, vida, incapacidad y seguro a largo plazo de cuidado (si deseaba) antes de completar su prueba predictiva, y que considerara si quería pagar por los servicios relacionados a la prueba o someterlos a su compañía de seguros. En visitas posteriores en persona, los aspectos genéticos de la EH fueron revisados, y se aclararon varios conceptos erróneos. El examen neurológico fue normal, lo que la sorprendió, ya que estaba preocupada por los dolores de cabeza e insomnio, y erróneamente había pensado que eran causados por la EH.

Después de que ella aprendió más acerca de los aspectos genéticos de la enfermedad, se dio cuenta de que resultados de su hermano estaba en el "rango indeterminado", y lo llevó a la clínica para que se pudiera revisar la relevancia clínica de su resultado con su neurólogo.

Los resultados de su prueba genética mostró dos genes normales. La mujer estaba muy complacida con los resultados, y en retrospectiva, se alegró de haberse sometido al examen neurológico y ahora entendía más sobre los aspectos genéticos de la EH. Ella indicó su intención de ayudar a su hermano durante el curso de su enfermedad, ahora que sabía que ella no sería afectada. Ella fue invitada a participar, junto con su familia, en el estudio COHORT (observacional). Unos meses más tarde, llamó al consejero genético, ella estaba en una relación seria, y quería estar segura de que sus hijos biológicos no estarían en riesgo de de la EH. El consejero genético le aseguró que, como portador de dos genes normales, sólo podía pasar genes normales en sus hijos.

Capítulo 3

Equipo de Cuidado de la Enfermedad de Huntington (EH)

Martha Nance, M. D.

La Enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurológica, psiquiátrica y genética que progresa lentamente durante años, incluso décadas. El cuidado óptimo para esta enfermedad tan compleja requiere de un equipo de profesionales de la salud, así como una red de apoyo de cuidadores diarios, incluyendo la familia, los amigos o colaboradores profesionales. Ningún médico o un cuidador debe tratar de manejar todos los aspectos de un caso de le EH sin ayuda.

HDSA (siglas en ingles de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington) ha establecido 21 Centros de Excelencia en todo el país(Estados Unidos de América), donde equipos multidisciplinarios de especialistas asociados con las familias para manejar los síntomas, reducir las complicaciones, identificar los recursos de apoyo, prepararse para el futuro, y recibir asesoramiento genético y psicológico. Sin embargo, no todo el mundo vive cerca de un centro de excelencia y hay familias que prefieren tener el cuidado de su ser querido supervisado por el médico de confianza de la familia.

El propósito de este capítulo es ayudar a los médicos interesados a entender cómo profesionales de la salud pueden complementar su experiencia, de modo que la persona con la EH pueda recibir una excelente atención dentro o fuera de los centros de excelencia designados por la HDSA. La lista de la ubicación de los centros y los datos de contacto de los sitios se proporciona en el sitio web HDSA en www.hdsa.org y en el Anexo III de este manual, Directorio de Recursos.

El concepto del cuidado basado en equipo

Las características que definen el cuidado de la EH se muestran en la Tabla 1.

Tabla 1 Características definitorias en el cuidado de La EH
Comienzo adulto (usualmente)
Desorden Genético
Trastorno del movimiento
Trastorno psiquiátrico/conductual
Cambio de la función mental
Degenerativo(progresivo, por años)
Trastorno puramente neurológico (no afecta otros órganos)
Fatal

La EH afecta principalmente el cerebro, y por lo tanto es con frecuencia manejada por el neurólogo, en particular uno que se especialice en trastornos del movimiento (en la discusión que sigue, vamos a definir al neurólogo, como el médico a cargo del manejo, como es el caso en la mayoría de los

Centros de Excelencia HDSA(siglas en inglés de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington) en los Estados Unidos de América). Sin embargo es ciertamente posible que un profesional de cuidado

primario atento pueda desempeñar este papel.

Dado que muchas personas con EH presentan síntomas moderados a severos del comportamiento neurológico, el neurólogo puede trabajar en coordinación con un psiquiatra o psicólogo. Los cuidadores y otros miembros de la familia también pueden beneficiarse de la terapia familiar o consejería para la aflicción con un psicólogo. Un neuropsicólogo puede proporcionar evaluaciones periódicas de los cambios en la función mental y ayudar a la persona afectada a sacar el máximo provecho de sus capacidades actuales y ayudar a las familias a adaptarse a las deficiencias crecientes.

La EH progresa durante muchos años y la atención primaria será necesaria durante el curso de la enfermedad para abordar las preocupaciones de salud general del individuo. Por ejemplo, el cuidado dental, incluyendo exámenes dentales anuales, ayudará a mantener bien el habla y la función de deglución durante el mayor tiempo posible.

El consejo genético y la prueba es otro aspecto de la EH que puede no estar familiarizado el médico a cargo o neurólogo. Las decisiones que rodean la prueba genética en una familia de la EH puede ser extremadamente compleja y emocional (véase el capítulo 2, la prueba genética) y se recomienda que la persona con la EH o miembro de la familia sea referido a un genetista o consejero genético para el manejo de estos aspectos del paciente y la familia .

El médico, como líder del equipo, va a desarrollar una relación a largo plazo con las personas con la EH en su cuidado y sus familias, que pueden prolongarse durante generaciones. Esta relación puede ser interesante y gratificante. Creemos que, dada la ausencia de una cura para esta enfermedad difícil, ayudando a la gente a vivir sus vidas al máximo y morir cómodamente cuando llegue el momento, es una demostración de la medicina en su máxima expresión.

El Equipo de Atención o cuidado de la EH

Los objetivos del tratamiento para la EH son reducir la carga de los síntomas, optimizar su funcionamiento y maximizar la calidad de vida. Varios profesionales de la salud pueden ser necesarios para alcanzar estos objetivos y el equipo de atención fluctuará en número y área de conocimiento a medida de que progresen los síntomas del individuo y cambian durante el curso de la enfermedad.

A continuación se muestra una tabla que muestra la variedad de profesionales de la salud que puede desempeñar un rol en el cuidado de la persona con la EH. El médico a cargo que puede tener que buscar especialistas locales en estas áreas que están dispuestos a asumir los retos que presenta la EH.

Profesional de la salud	Rol en el cuidado de la Enfermedad de Huntington
Neurologo	Coordinación general del cuidado (“líder del equipo”); manejo neurológico
Psiquiatra	Coordinación general del cuidado (“team leader”); manejo psiquiátrico
Psicólogo	Consejería sobre relaciones, duelo, enfermedad crónica, manejo de síntomas, etc.; apoyo familiar
Neuropsicológico	Asesoramiento neuropsicológico and consejería sobre cambios cognoscitivos
Genetista o Consejero genético	Consejería genética, examen predictivo, prenatal o prueba genética pre implantación
Trabajador Social	Discapacidad, planificación financiera, manejo de crisis sociales, acceso a servicios comunitarios, ubicación fuera del hogar; directrices anticipadas; consejería (si esta licenciado)
Fisioterapia	Valoración de la marcha and y de quipo de asistencia; programa de ejercicios
Terapia Ocupacional	Valoración de conducción , seguridad en el hogar, y actividades del diario vivir ; equipo para sentarse , alimentación, higiene etc.
Terapia del habla	Valoración del habla, dispositivos de comunicación alternativa ; valoración de disfagia y consejería
Dietista	Valoración nutricional y apoyo
Enfermería	Manejo de caso, consejería telefónica y apoyo
Equipo de investigación	Consejería sobre oportunidades para participar en investigación; registro a investigación
Capellán	Apoyo familiar , asesoría espiritual
Voluntario laico de la organización	Enlace con grupos de apoyo de la EH, apoyo, otras actividades en la organización
Medico de cuidado primario	Cuidado primario, prevención, manejo de complicaciones medicas en la etapa tardía
Dentista	Cuidado dental agresivo y progresivo
Equipo de cuidado en el hospicio	Conforte y cuidado con dignidad en las etapas terminales de la enfermedad.

Principios del Manejo de la EH

El tratamiento de la EH puede ser frustrante para el médico, el cuidador y la persona con la EH, ya que existen pocas terapias farmacológicas con beneficio comprobado. Sin embargo, siempre hay algo que el médico puede hacer para reducir la carga de los síntomas. Por ejemplo, el médico puede asegurarse de que un patólogo del habla y el lenguaje ha evaluado la deglución y ha formulado recomendaciones apropiadas para reducir el riesgo de asfixia, determinar si el enfermo ha completado un formulario de Directivas Anticipadas, o, durante la etapa terminal de la enfermedad, asegurarse de que cualquier dolor está bien manejado y que todos los servicios de cuidados paliativos adecuados se están utilizando.

En lugar de sentirse obstaculizado por la falta de tratamientos farmacológicos comprobados, los médicos creativos y profesionales de la salud pueden utilizar el sentido común y la experiencia para desarrollar estrategias de atención para aliviar los síntomas y ayudar a los miembros de la familia utilizar su creatividad para optimizar la función y la calidad de vida. El personal de los Centros de Excelencia de la Asociación de americana de la Enfermedad de Huntington en todo el país están uniformemente dispuestos a ayudar a los médicos y otros profesionales aliados de la salud a hacer frente a los numerosos desafíos que presenta la EH.

Equipo de Cuidado a medida que la EH progresa

Las personas con la EH y sus familias puedan hacer frente a los desafíos de la enfermedad con más eficacia si se sabe de antemano lo que viene. Esto no significa que se enfoque en los aspectos terminales de la enfermedad. La EH se desarrolla a lo largo de muchos años, y las personas afectadas pueden vivir en etapa avanzadas de la EH hasta una década. El médico, como líder del equipo de atención, se debe enfocar en mantenimiento de la calidad de vida del paciente durante el curso de la enfermedad.

Contribuciones típicas de los miembros del equipo de cuidado durante las diferentes etapas de la EH

Profesional de la salud	Etapas 1-2(Temprana)	Etapas 3 (Mediana)	Etapas 4-5 (Tardía)
Neurólogo	Diagnostico, coordinación de la atención general, manejo neurológico, referidos a otros miembros del equipo		
Psiquiatra	Coordinación de la atención general; Manejo Psiquiátrico: medicamentos, Navegación del sistema de cuidado mental		
Psicólogos	Consejería sobre relaciones; el pesar de la enfermedad crónica, Consejería infantil y para adultos, ; enfoque no farmacológico para la ansiedad el , la depresión y el estrés .	Soporte al cuidador y manejo del comportamiento	Apoyo familiar relacionado a la pesadumbre y la muerte
Neuropsicólogo	Valoración neuropsicológica ; consejería personal sobre estrategias compensatorias; valoración sobre discapacidad, Capacidad para conducir	Valoración neuropsicológica según se necesite; valoración de capacidad; consejería familiar sobre cambios cognoscitivos	
Genetista o Consejero genético	Consejería genética, examen predictivo, examen prenatal o examen genético pre	Consejería para miembros de la familia, como niños	

	implantación		
Trabajador social	Discapacidad; finanzas, planificación sobre seguro. manejo de crisis sociales	Directrices avanzadas; acceso a servicios en la comunidad (ej.Meals on Wheels(Comidas a domicilios), day programs(programas de cuidados durante el día), servicios de transportación	Directrices avanzadas, si ya no están establecidas, cuidado provisional, servicio comunitarios, ubicación fuera del hogar, manejo de conflictos familiares
Fisioterapeuta	Programa de ejercicio, preparación y seguridad en el hogar	Valoración de la marcha, dispositivo de asistencia, seguridad en el hogar	Manejo no farmacológica de la distonía
Terapia ocupacional	Valoración en el lugar del trabajo si es apropiado; Valoración de destrezas de manejo.	Seguridad en el hogar, equipos y servicios, valoración de las actividad del diario vivir	Equipos para sentarse, dormir comer higiene, etc.
Terapia del habla	evaluación de la función de deglución consejera sobre una deglución segura	Revaloración de la disfagia; Consejería individual of familiar cuando se necesite; revaloración del habla y de la comunicación	Revaloración de la disfagia; modificación de la textura de la dieta; dispositivos o sistemas de comunicación simple
Dietista	Valoración nutricional ; recomendaciones generales sobre la "alimentación saludable en la EH"	Asistir la terapia del habla con la textura de los alimentos; suplementos si hay pérdida de peso	Recomendaciones sobre el conteo de calorías; modificar la textura de los alimentos y líquidos; si es apropiado asistir con suplementos apropiados para la alimentación por tubo
Enfermera	Manejo del caso, consejería telefónica , apoyo para el individuo y su familia		
Equipo de investigación	Asesoramiento sobre oportunidades de investigación, inscripción en estudios de investigación	Inscripción en estudios de investigación	
Capellán	Apoyo individual y familiar; Ayuda en decisiones tales como directrices avanzadas, hospicios		
Voluntario laico de la organizacion	Enlaces con grupos de apoyo de la EH, defensa y otras actividades en la organización ; coordina con los profesionales de la salud para identificar facilitadores de grupos de apoyo (ej. trabajador social o consejero genético)		
Médico de cuidado	Cuidado primario, medidas	Cuidado primario	Manejo de

primario	ordinarias de salud preventiva (mamografía, colonoscopia, vacunas, manejo de otras enfermedades crónicas, etc.)	ordinario	complicaciones medicas típicas: deficiencia de vitaminas, lesiones cutáneas, bursitis, fracturas, infecciones urinarias y pulmonares; enlace con el equipo del hospicio
Dentista	Cuidado dental agresivo y proactivo		
Equipo de cuidado en el hospicio			Cuidado en la etapa terminal centrado en la comodidad y dignidad

Resumen

La EH es una enfermedad muy adecuada para un atención en equipo, muchos de los componentes que deben estar disponibles en cualquier comunidad médica. Los Centros de Excelencia HDSA (siglas en ingles de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington) pueden proveer información, referencias y apoyo al médico. El objetivo del equipo de atención, lo cual es claramente alcanzable, es aliviar los síntomas, optimizar su funcionamiento y optimizar la calidad de vida de la persona durante el curso de la EH.

Caso de Estudio: # 1

Equipo de Atención de la EH: Mejorando la atención y calidad de vida

Un hombre de 36 años y su esposa vienen al neurólogo para establecer la atención de su Enfermedad Huntington. Su diagnóstico fue hecho tres años antes. Recientemente había sido despedido de su trabajo de montaje en una fábrica por la sospecha de embriaguez. Aunque negó cualquier síntoma significativo, su esposa señaló que esta irritable, duerme mal, y está obsesionado con sus evacuaciones intestinales, pasando horas en el baño todos los días. Tenía corea moderado, disartria moderado, impulsividad motora, e inestabilidad para caminar. Ha perdido 15 libras en los últimos seis meses.

El hombre se inició en un SSRI (Inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina por sus siglas en inglés) por sus comportamientos obsesivos / perseverantes, y una dosis baja del fármaco neuroléptico antes de acostarse para reducir la irritabilidad, la obsesión y para estabilizar el sueño (ninguno cuenta con aprobación de la FDA, que es la Administración de Drogas y Alimentos (para su uso en la EH). Fue referido para una evaluación neuropsicológica formal, y se reunió con el trabajador social para ayudar en la completar los formularios de discapacidad. Un patólogo del habla y del lenguaje evaluó su función deglutoria la cual que se vio afectada mínimamente, y la nutricionista habló de sus necesidades calóricas y formuló recomendaciones sobre los alimentos altos en calorías y suplementos nutricionales. El hombre y su esposa no se había reunido previamente con un consejero genético, por lo que se concertó una consulta genética. El fisioterapeuta recomendó un programa diario de ejercicios para

ayudar al hombre a mantener su movilidad y el equilibrio.

La esposa del hombre estaba luchando con la situación, ya que ella también estaba trabajando a tiempo parcial y el cuidado de dos niños de la pareja. El trabajador social recomendó grupos de apoyo locales, sitios web de buena reputación, y también recomendó un psicólogo familiarizado con los problemas de la familia en alta definición. Se les animó a solicitar los beneficios del Seguro por Incapacidad del Seguro Social (SSDI), ya que parecía era la enfermedad neurológica la que estaba interfiriendo con la capacidad del marido para trabajar en un empleo competitivo.

Se programó una cita de seguimiento con el médico en un mes, para evaluar los efectos de los cambios en los medicamentos y asegurarse de que las recomendaciones del equipo de salud habían sido bien recibidas. En ese momento, la esposa del hombre informó que su irritabilidad se había mejorado, y que estaba durmiendo mejor, a pesar de ser todavía un poco voluntarioso. Ellos estaban interesados en inscribirse en un estudio de investigación de la EH, y estaban planeando ir a una reunión del grupo de apoyo el mes siguiente.

Caso de Estudio: # 2

Equipo de Atención o cuidado en la EH: Diagnóstico

Una mujer de 35 años acude a la clínica con sus padres. Fue adoptada y no se sabía nada de sus padres biológicos. A los 32 años, había desarrollado la ansiedad y la depresión. Después de una serie de problemas de pareja, financieros y legales, visitó a un psiquiatra, quien la envió a un neurólogo debido a algunos movimientos involuntarios. Este neurólogo atribuyó los movimientos al uso de risperidona como estabilizador del estado de ánimo, ordenó una resonancia magnética que se interpretó como "normal", y prescribió benzotropina para los temblores. El médico de familia no encontró ninguna evidencia de enfermedad médica, a pesar de la rápida pérdida de 15 libras de peso.

Ante la sospecha de la enfermedad de Huntington, la familia hizo una cita al Centro de Excelencia más cercano de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington(HDSA por su siglas en inglés. El neurólogo encuentra, movimientos involuntarios anormales, alteraciones de los movimientos oculares sacádicos, impersistencia de protrusión de la lengua, incapacidad para ejecutar un comando de motor de tres pasos, reflejos bruscos difusos, y un andar errático dando tumbos(tambaleándose). Debido a que la historia y el examen médico fueron compatibles con el diagnóstico de la EH, se ordenaron las pruebas neuropsicométricas formales y la prueba genética para el diagnóstico de la EH. La revisión de la resonancia magnética anterior mostró atrofia sutil del caudado y atrofia cerebral leve, anormal a la edad de la mujer. No necesitaba medicamentos nuevos, tanto la depresión como la ansiedad estaban siendo controladas adecuadamente, pero benzotropina se consideró innecesaria y se suspendió.

Cuando los resultados de las pruebas genéticas confirmaron el diagnóstico de la EH, las características clínicas, los aspectos genéticos, y el curso típico de la EH fueron revisados con la mujer y su familia. Se ordeno una evaluación de la deglución con el patólogo del habla y lenguaje. Como las pruebas psicométricas mostraron demencia subcortical moderada la trabajadora social habló con la familia sobre cómo solicitar beneficios de seguro de discapacidad del Seguro Social,. La nutricionista habló con la mujer y su familia sobre la alimentación saludable y las estrategias para aumentar la ingesta calórica. La mujer fue invitada a participar en un ensayo clínico de un nuevo tratamiento para la EH, y los invitó a la próxima reunión de un grupo de apoyo de la EH.

Seis meses más tarde, se había calificado con éxito para los beneficios del seguro de discapacidad del Seguro Social, y se había mudado a un centro de vida asistida cerca de sus padres. Había completado sus directivas anticipadas de cuidado, y es una participante activa en un estudio de investigación clínica. También se había convertido en voluntaria en los esfuerzos de promoción de su capítulo de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington. Su estado de ánimo se había iluminado sustancialmente desde que entendió la causa de sus discapacidades.

Capítulo 3a- Tema Especial

Cese de la Conducción en la EH

Adán Rosenblatt, M. D.

La evaluación de la seguridad al conducir (manejar) es un deber fundamental del médico que trabaja con personas con la enfermedad de Huntington (EH). La seguridad al conducir (manejar) es complicada por cuatro factores: las dificultades para predecir la capacidad de conducir (manejar) en un consultorio médico, la importancia del conducir para mantener la independencia y la autoestima, la falta de conocimiento sobre el deterioro en la conducción se encuentran en muchas personas con la EH, y la renuencia de los miembros de la familia para imponer una restricción que saben que será un duro golpe a su ser querido. Sin embargo, sabemos que muchos accidentes fatales de tráfico causados por conductores con la EH que afectaron tanto a las personas con la EH y como a los transeúntes, algunos ellos ya habían sido advertidos.

El tema de la seguridad al conducir se debe discutir periódicamente con cualquier persona con la EH manifestada y con su familia. A veces la persona con la EH ya ha comenzado a limitar el conducir, como por ejemplo no conducir de noche o con mal tiempo, en zonas desconocidas, o en carreteras de alta velocidad atestadas. De hecho, en nuestra experiencia, en la mayoría de los casos, las personas con la EH dejan de conducir en el momento oportuno sin argumentos significativos o necesidad de coerción. Los que no han dejado de conducir encajan en una de tres categorías: los que no tienen problemas perceptibles, los que representan una amenaza evidente, por lo general debido a un registro de los incidentes anteriores o juicio gravemente deteriorado, y aquellos de los que el clínico está inicialmente inseguro. Desafortunadamente, este último grupo es el más grande en la práctica típica.

Los médicos que enfrentan este problema puede ser guiado por las respuestas a algunas preguntas generales: ¿La persona con la EH ya ha estado en algunos accidentes recientes o ha recibido multas de tránsito? Individuos perspicaces o desesperados puede no siempre ser sinceros acerca de estos asuntos, la familia pueden ser alentados a examinar el coche (auto o carro) en busca de abolladuras (choques) y arañazos y asegurarse de que la aseguradora no ha cancelado la póliza de la persona. ¿Han observado los amigos o miembros de la familia conducir o se han montado en el auto mientras la persona con la EH ha estaba conduciendo? ¿Han notado alguna irregularidad, como desviarse, errores de juicio, dificultad para frenar o presión desigual en el acelerador? ¿Consideran que la persona sea un conductor seguro? Como regla general, si la familia de una persona no le permitiría recoger a los niños a la escuela entonces no pertenece en la carretera. Los familiares pueden temer la reacción de la persona a sus opiniones y se les debe dar la oportunidad de hablar a solas con el médico. Es posible que necesiten asesoramiento y apoyo para que se sientan lo suficientemente fuertes como para tomar las medidas necesarias.

En los casos menos obvios, puede ser difícil evaluar la seguridad al conducir en una clínica o consultorio médico, y los médicos pueden referir a algunas personas con la EH a evaluaciones formales, generalmente administradas por terapeutas ocupacionales, disponible en algunos hospitales y centros de rehabilitación. Sin embargo, incluso estos programas no pueden llegar al asunto del juicio o el rendimiento bajo presión, es decir, una persona con la EH pueden "pasar" una evaluación bajo condiciones estrictamente controladas, pero todavía no es seguro en la carretera.

La persona con la EH y su familia también deben recordar que la EH es una enfermedad progresiva y que la conducción tendrá que ser reevaluada con frecuencia, incluso si no representa un problema inmediato. Los individuos y sus familias deben ser alentados a pensar en el futuro y desarrollar un plan para dejar de conducir que se conteste preguntas tales como ¿Está la persona que vive en una zona accesible? ¿Dónde persona tiene que ir regularmente? ¿Pueden otros vecinos, amigos y familiares ofrecen paseos? ¿Existe transporte público o servicios de transporte disponible? ¿Existen programas en la comunidad disponibles para personas con discapacidad?

Cuando un médico aconseja que la persona con la EH deje de conducir, la instrucción debe ser presentada con cuidado y apoyo, haciendo hincapié en la preocupación del médico y de la familia en la seguridad de la persona y su certeza de que la persona no quiere hacer daño a nadie a causa de sus problemas al conducir. El médico debe recordar a la persona con la EH que no siempre puede ser capaz de ver las manifestaciones de la enfermedad por sí mismo, sino que las recomendaciones se hacen a base de la historia de la persona hasta este punto, observaciones en la clínica, e información de fuentes externas. Puede ser útil explicar que al médico no le preocupa que el enfermo cometa un error al conducir, sino de que no pudiera ser capaz de evitar un accidente debido a un tiempo de reacción lento en la situación en el que otro conductor no se detenga en un signo de pare , o en el que una niña este persiguiendo una pelota en la calle. Una vez que una persona con la EH toma la difícil decisión de dejar de conducir, la clínica, la familia, los amigos y los vecinos deben reconocer el comportamiento honorable de la persona y unir sus fuerzas de apoyo, ofreciendo paseos, compañía, ayuda financiera , ayuda con los mandados y buscando programas en la comunidad que pueden ofrecer apoyo adicional a los que ya no puedan conducir.

A veces, el médico puede preferir minimizar la discordia familiar "portándose duro" e instruir a la persona con la EH a que deje de conducir, haciendo hincapié en sus propias observaciones y la gravedad general de los síntomas de la EH sin hacer el informe de la familia el centro de la conversación, pero esto tiene que ser discutido explícitamente con la familia para que puedan apoyar la decisión. En asuntos de vida o muerte como este, la instrucción de dejar de conducir no es una recomendación. Es una orden del médico. El médico debe estar dispuesto a consumir una considerable buena voluntad emocional en este tema o incluso perder a la persona como paciente. Un individuo recalcitrante se les

debe decir que su evaluación como conductor es peligrosa, que la instrucción explícita debe ser ingresada en su registro médico permanente, y que el médico no lo apoyará si ocurre un accidente. En casos especialmente problemáticos puede ser necesario que se suspenda la licencia de la persona por encima de sus objeciones, e incluso hacer que se embargue el auto.

La responsabilidad del médico con relación a los conductores peligrosos varía según el estado, provincia o país. En algunos municipios, los médicos tienen la obligación de reportar las personas que son un peligro al manejar debido a ciertas condiciones médicas o inseguras en general. En otras áreas, hacer esto constituye una violación de la confidencialidad médico / paciente. Los familiares no le deben confidencialidad a la persona con la EH, y deben animarse en estos casos a reportar a los individuos muy deteriorados, para que se retiren o inutilicen el auto. La confidencialidad no es un derecho absoluto, y es a veces opacado por el deber del médico a la vida y la seguridad del individuo y la seguridad del público. Cuando no hay otra alternativa, puede ser necesario para el médico romper deliberadamente la confidencialidad y reportar el comportamiento de una persona a las autoridades. En tal caso, el médico debe buscar asesoría legal, documentar el caso cuidadosamente, e informar a la familia y la persona con la EH que lo está haciendo.

Capítulo 4

El Trastorno Motor

Vicki Wheelock, M. D.

Los síntomas asociados al movimiento son una característica central de la Enfermedad de Huntington (EH). El síntoma motor más reconocido es la corea, pero una serie de trastornos del movimiento, adicionales pueden ocurrir, incluyendo distonía, bradicinesia, rigidez, mioclonos, tics y temblores. Por otra parte, las personas con la EH experimentan la pérdida progresiva del control de los movimientos voluntarios, lo que resulta en la disminución funcional y la dependencia creciente. Los primeros síntomas motores pueden ser muy sutiles y suaves, pero a medida que avanza la EH prácticamente todas las funciones asociadas movimiento se ven afectadas, incluyendo destreza de los dedos y la coordinación mano, la marcha, el habla y la deglución. Desafíos adicionales en etapa tardía incluyen; la incontinencia intestinal y de la vejiga, pérdida de peso de moderada a severa y dolor. Aunque terapias que modifiquen la enfermedad todavía no están disponibles, existen un número de tratamientos eficaces para el tratamiento sintomático. Estos tratamientos mejoran la calidad de vida y puede reducir la carga del cuidador.

La Presentación de los Síntomas por Edad de Inicio

La edad de inicio de síntomas comúnmente determina el grupo inicial de los síntomas motores experimentados por el individuo con la EH. La EH de inicio juvenil se caracteriza por rigidez, bradicinesia, distonía, temblor y, a veces temblores mioclonos. La corea está típicamente ausente (véase el capítulo 7 sobre la EH de inicio juvenil).

La EH de inicio adulto puede ser caracterizada inicialmente por corea, progresando después a distonía y rigidez. Alrededor del 10% de los adultos con la EH presentan una forma acinética-rígida de la EH, con predominio distonía y escasez de corea.

Corea

Más del 90% de las personas afectadas por la EH tienen corea. La corea se caracteriza por movimientos involuntarios, que son a menudo repentinos, irregulares y sin propósito o semi-intencionales. Temprano en la enfermedad los movimientos son a menudo más prominente en las extremidades, pero a la larga pueden incluir muecas faciales, elevación de párpados, movimientos en cuello, hombros, tronco y piernas a medida que progresa la enfermedad. La corea leve puede ser voluntariamente suprimida, pero reaparece cuando el enfermo está distraído. La corea típicamente aumenta en frecuencia y amplitud con el tiempo, y puede llegar a su máximo aproximadamente 10 años después del inicio de la enfermedad. En algunas personas, la corea deja de aumentar y luego disminuye, mientras que en otras el deterioro es inexorable(severo) al entrar en la última etapa de la EH.

A principios de la EH, la corea puede ser difícil detectar para el médico durante la visita al consultorio. Debido a que los movimientos involuntarios pueden cesar en el inicio de la exploración física, el médico

debe tomar nota de su presencia mientras obtiene la historia. Cuando un historial de movimientos involuntarios no se confirma durante la exploración, puede ser útil observar la persona con la EH durante tareas de distracción mentales tales como contar hacia atrás.

Calificando la Coreia

La evaluación de la corea, antes y después del tratamiento con un medicamento, se hace a menudo mediante la Escala Unificada para la Calificación de la Enfermedad de Huntington (UHDRS por las siglas en inglés de la **Unified Huntington's Disease Rating Scale**), una herramienta de investigación que ha sido desarrollado por el Grupo de Estudio de Huntington (HSG por las siglas en inglés del Huntington Study Group) para proporcionar una evaluación uniforme de las características clínicas y curso de la EH. La UHDRS ha sido objeto de amplia fiabilidad y pruebas de validez y se ha usado como una medida de resultado importante por la HSG en ensayos clínicos controlados. La información sobre la obtención de la UHDRS entera se puede encontrar en la página web HSG, www.huntington-study-group.org, haciendo clic en la ficha de Recursos(Resources).

Los UHDRS incluye una sub-escala de evaluación de los trastornos motores. La corea se clasifica en una de las siete regiones del cuerpo. La puntuación de la corea total es la suma de las puntuaciones para cada región del cuerpo, y puede variar de 0 - 28.

Escala de Valoración Unificada de la Enfermedad de Huntington		
Región del cuerpo	Severidad	
Cara	0	Ausente
Bucal-oral -lingual	1	ligero/intermitente
Tronco	2	Leve/común o moderado/intermitente
Extremidad superior derecha	3	Moderado/común
Extremidad superior izquierda	4	Marcado/prolongado
Extremidad inferior derecha	Suma de las puntuaciones de cada región del cuerpo Rango = 0 - 28	
Extremidad inferior izquierda		

Los síntomas de la corea puede variar desde ausente hasta grave. La corea en las piernas puede resultar en un modo de andar tambaleante, a veces con la flexión breve de las rodillas. Las personas con la EH comúnmente desconocen la corea leve y pueden no requerir tratamiento farmacológico para la condición.

La vergüenza social o interrupción del sueño puede ocurrir a medida que aumenta la corea. Los individuos que tienen corea leve que principalmente limita sueño pueden beneficiarse de dosis bajas de benzodicepinas de acción prolongada, como el diazepam o clonazepam antes de acostarse.

La corea de moderada a severa puede causar dolor, lesiones repetidas, caídas y falta de sueño. La corea Facial y bucal-oral-lingual puede conducir a lesiones repetidas en la lengua y labios, deteriorando el estado nutricional y de hidratación. Las personas con corea grave desarrollan una espiral descendente de dolor, lesión de tejidos, pérdida de peso, dificultad para concentrarse y comunicarse, y la creciente dependencia de los cuidadores. Pueden requerir cascos y almohadillas (reellenos) protectoras para evitar lesiones. Sillas adaptables, asientos de inodoros, camas bajas y un entorno acolchonado puede ser de ayuda en el hogar o en el centro de atención a largo plazo. Un terapeuta ocupacional puede ayudar a la familia a identificar los proveedores de equipos, y considerar otros asuntos de seguridad dentro y fuera del hogar.

La Corea aumenta con el estrés y la ansiedad. Las estrategias para reducir la corea son la reducción del estrés y el manejo de los trastornos del estado de ánimo. Puede ser útil que el cuidador establezca rutinas y horarios que permitan más tiempo para vestirse, la higiene, las comidas y las actividades diarias.

Los síntomas que indican la necesidad de un posible tratamiento farmacológico de la corea son: dolor muscular, dejar caer artículos frecuentemente, lesiones repetitivas, caídas asociadas con la corea del tronco y las extremidades, falta de sueño y pérdida de peso. Los individuos con una puntuación total de la corea de 10 o más pueden ser candidatos para tratamiento farmacológico. Algunas personas con la EH, con corea leve, pero que sin embargo están muy sintomáticos también pueden beneficiarse del tratamiento.

El tratamiento de la corea

En 2008, la Administración de Alimentos y Medicamentos aprobó tetrabenazina (Xenazine[®]) para el alivio de la corea en la enfermedad de Huntington. Tetrabenazina es un tratamiento altamente efectivo, reduciendo la puntuación total de la corea por 5 puntos en un ensayo clínico doble ciego controlado con placebo. El mecanismo de acción es el agotamiento de la liberación de dopamina por las neuronas presinápticas estriatales. Los efectos secundarios incluyen sedación, depresión, acatisia, y el empeoramiento del control motor voluntario. Alrededor del 20% de los individuos en el ensayo clínico controlado con placebo experimentaron una nueva aparición o empeoramiento de la depresión, y hubo un suicidio consumado. Los médicos deben discutir este riesgo con las personas y sus cuidadores, y se debe proveer seguimiento clínico. Además, la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA por sus siglas en inglés) exige que tetrabenazina sea liberado de un sistema centralizado de farmacia de pedidos por correo.

Tetrabenazina puede prolongar el intervalo QT corregido (QTc), y se recomienda precaución cuando se utiliza en combinación con otros medicamentos o condiciones médicas que potencialmente prolongan el intervalo QTc. Se les advirtió a los médicos sobre el riesgo potencial de la discinesia tardía o síndrome neuroléptico maligno, aunque ninguno se produjo en el ensayo aleatorio de 12 semanas.

La dosis inicial de tetrabenazina es 12.5 mg al día, aumentando semanalmente por 12.5 mg en 2-3 dosis divididas por día hasta 50 mg / día. El principio de "empezando bajo y poco a poco", el ajuste de la dosis ayuda a determinar la dosis efectiva más baja y reduce los efectos secundarios no deseados. Para la corea más leve, una dosis de 12.5 mg dos veces al día puede ser eficaz, las dosis más altas están reservadas para la corea más difícil. En el estudio doble ciego, la dosis de 50 mg / día fue tan eficaz como las dosis más altas, pero en los pacientes con corea severa las dosis más altas pueden ser necesarias. La dosis de tetrabenazina debe reducirse a la mitad en pacientes que también toman inhibidores fuertes de CYP2D6, como fluoxetina, paroxetina y quinidina. La Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA por sus siglas en inglés) recomienda el genotipado CYP2D6 para las personas que requieren una dosis de > 50 mg / día con el fin de identificar metabolizadores rápidos y lentos-. Las pruebas se pueden arreglar a través del Centro de Información Xenazine®.

Las personas que no toleran la tetrabenazina, o tiene otras contraindicaciones para su uso, se pueden beneficiar del uso, fuera de las indicaciones, de los neurolépticos para la reducción de corea. Los neurolépticos bloquean la dopamina en el receptor post-sináptico del cuerpo estriado. Los neurolépticos típicos como el haloperidol o la flufenazina son muy eficaces. Algunos neurolépticos atípicos como la olanzapina y risperidona también pueden ser eficaces. El neurolépticos atípicos clozapina y quetiapina no bloquean los receptores de dopamina D2 y son generalmente ineficaces para la corea. Los efectos secundarios de los neurolépticos incluyen la apatía, sedación, acatisia, el empeoramiento del control motor voluntario, discinesia tardía y síndrome neuroléptico maligno. Otros efectos secundarios de los neurolépticos atípicos incluyen aumento de peso y el síndrome metabólico. Sin embargo, esta tendencia al aumento de peso puede ser beneficioso en un individuo con la EH que tiene la corea grave acompañada de pérdida de peso severa.

Medicamento	Dosis inicial	Dosis máxima	Efectos secundarios
Tetrabenazina	12.5 mg	50 mg/día	Depresión, acatisia, empeoramiento del control voluntario motor, sedación
Haloperidol	0.5 – 1 mg	10-15 mg/día	Síndrome extrapiramidal (movimientos involuntarios anormales): acatisia, distonía, bradicinesia
Fluphenazina	1 -2 mg	10 mg/ día	Síndrome extrapiramidal, sedación
Risperidona	0.5 – 1 mg	5-10 mg/ día	Síndrome extrapiramidal en dosis más altas, Sedación

Olanzapina	1.25 – 2.5 mg	10-15 mg/ día	Síndrome extrapiramidal Sedación Aumento de peso y el síndrome metabólico
------------	---------------	---------------	---

Las personas que necesitan terapia anti-corea y tienen trastornos de comportamiento / psiquiátricos (psicosis, agresividad episódica y la agitación no manejadas por intervenciones de comportamiento o trastorno bipolar) pueden manejarse mejor con los medicamentos neurolépticos que con la tetrabenazina.

El tratamiento anti-corea debe ser reevaluado por lo menos una vez al año. Algunas personas requieren dosis crecientes de medicamentos anti-corea con el tiempo. Muchos desarrollará eventualmente un aumento de la distonía y la rigidez con la progresión de la EH lo que exige la reducción o cese de los medicamentos anti-corea.

Distonía

La distonía se caracteriza por un patrón repetitivo, anormal de la contracción muscular frecuentemente asociada con una calidad de torsión. Ejemplos de distonía en la EH incluyen la elevación distónica del brazo al caminar, la inclinación del tronco, bruxismo, o la elevación y aducción del pie al caminar. Estas posturas y movimientos pueden ser muy asimétricos. La distonía a menudo surge en las etapas medianas y finales de la EH, pero es bastante común en la EH juvenil y variante rígido-distónica de edad de adulta. Distonía en el tronco puede, a veces, ser un síntoma temprano y puede causar un dolor fuerte de espalda.

El tratamiento farmacológico de la distonía en la EH puede incluir benzodiazepinas, baclofeno y a veces agentes dopaminérgicos desarrollados para la enfermedad de Parkinson. Las inyecciones de toxina botulínica puede ser muy eficaz para las distonías focales. La supervisión estricta de alucinaciones y psicosis es necesaria cuando se usan agentes dopaminérgicos. Algunas personas con la EH, con distonía severa, se benefician de frenos, pastillas, o férulas para las articulaciones afectadas, un terapeuta físico u ocupacional puede ayudar en la evaluación y la distribución de equipo adecuado.

La bradicinesia

La bradicinesia implica lentitud en los movimientos automáticos o voluntarios. La pérdida de la expresividad facial, ausencia de balanceo de los brazos, dificultad golpeteándolos dedos y realizando movimientos alternantes rápidos, lentitud marcha son muy comunes, estos empeoran con la progresión de la enfermedad. La bradicinesia puede coexistir con, pero puede ser difícil de reconocer en la presencia de otros hallazgos hiperkinéticos de la corea y distonía. La terapia anti-corea puede desenmascarar o empeorar la bradicinesia. La bradicinesia en las personas con la EH de inicio juvenil y

en adultos con la forma rígida / distónica de la EH, puede mejorar con el tratamiento con amantadina o carbidopa / levodopa. Como se señaló anteriormente, se recomienda el monitoreo cuidadoso de alucinaciones y psicosis cuando se utilizan a estas gentes.

Otros Trastornos del Movimiento en la EH

Los tics son movimientos repentinos, breves, intermitentes, gestos o vocalizaciones que imitan los fragmentos de un comportamiento normal. Tics respiratorios y vocales pueden producir olfateos, gruñidos, gemidos o toz. Si es grave, pueden ser reducidos por las benzodiazepinas, Inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina (ISRS, en inglés SSRI's), neurolépticos y posiblemente por el uso fuera de indicación de tetrabenazina.

El mioclono se caracteriza por movimientos involuntarios repentinos, breves y como de golpe. El temblor es un movimiento de oscilación rítmica presente en reposo, con la postura, o con los movimientos voluntarios. Mioclonía y temblor son mucho más comunes entre la EH de inicio juvenil o en adultos jóvenes. El clonazepam es bastante efectivo. Un temblor parkinsoniano en reposo puede aparecer como un efecto secundario de la terapia neuroléptica para la psicosis o la corea en personas con la EH. La reducción de la dosis del fármaco neuroléptico o cambio a un agente atípico debe ser considerado.

La rigidez, que se caracteriza por un aumento en el tono muscular y una reducción de la amplitud de movimiento pasivo, puede ocurrir temprano en la EH juvenil o la acinético / rígido adulto, pero también es común en la EH avanzada. La rigidez se puede mejorar con la reducción o la interrupción de los fármacos neurolépticos o tetrabenazina, o por las benzodiazepinas, baclofeno y, posiblemente, por los fármacos dopaminérgicos.

Deterioro del control motor voluntario

La pérdida progresiva de control motor voluntario es un elemento central de la EH. Este síntoma se inicia temprano en la enfermedad, progresa inexorablemente, y se correlaciona con discapacidad. El inicio y la velocidad lenta de los movimientos oculares sacádicos son los primeros signos de alteración del movimiento voluntario. Dificultad con la destrezas en el dedo y manuales también se encuentran como signos tempranos. Las personas con la EH experimentan torpeza y dificultad en la realización de tareas manuales. En el examen los primeros hallazgos pueden incluir lentitud en el golpeteo de los dedos y en los movimientos rápidos alternos de las manos. A medida que la enfermedad progresa, el golpeteo de los dedos se vuelve más irregular y aparecen las detenciones en movimiento. En el estadio tardío personas con la EH pierden la capacidad para realizar la mayoría de movimientos voluntarios. A menudo son mudos, acinéticos, rígidos y distónicos con hiperreflexia y reflejos plantares extensores.

La impersistencia motora es la incapacidad para mantener la contracción motora voluntaria. Los síntomas pueden incluir el "apretón de leche de criada" (en lugar de apretar realizan un movimiento de

relajación y contracción, no sostienen la contracción) o presión desigual en el pedal del gas mientras se conduce. La impersistencia motora constante empeora a medida que avanza la EH. Esta dificultad puede llevar a que se le caigan los objetos, dificultad con la escritura y las tareas manuales, e incluso puede impedir el uso eficaz de un andador. Los prueba clínicos para la impersistencia motor incluye cierre sostenido párpado máximo o protrusión de la lengua. Desafortunadamente, no existen medicamentos que mejoran el control del motor en la EH.

Marcha por deterioro y las caídas

La alteración de la marcha y caídas suelen ocurrir de las etapas media y final de la EH. La marcha poco a poco se vuelve más lenta y más abierta. La corea y distonía del tronco y las piernas pueden contribuir a alteraciones de la marcha y caídas. Cambios dramáticos en la postura se producen ocasionalmente, distonía de tronco o la corea conduciendo a importantes perturbaciones posturales. Los reflejos posturales se deterioran, las caídas ocurren cuando el centro de gravedad está desplazado. El referido temprano a un terapeuta físico la evaluación de la marcha, el equilibrio y ejercicios posturales son altamente recomendados

Como las dificultades en la marcha aumentan, se recomienda el uso de calzado adecuado y equipo de adaptación. Andadores de lujo de 4 ruedas con frenos de mano son a menudo muy eficaces en la estabilización de la marcha, pero las dificultades cognitivas o pérdida de la destreza manual pueden evitar el uso eficaz de los caminantes para algunas personas con la EH. Cuando estas medidas fallan, una transición al uso de una silla de ruedas se indica por seguridad. Algunas personas pueden ser capaces de auto-propulsión en silla de ruedas estándar utilizando sus brazos y piernas. Las personas con corea de difícil o distonía de tronco puede beneficiarse de una silla de ruedas personalizada con un respaldo reclinable, elevando reposapiés, apoyabrazos desmontables y un pomo ("silla de montar") de seguridad para evitar resbalones.

Deterioro del lenguaje

La disartria es un síntoma más frecuente de disfunción motora en la EH. El ritmo y velocidad de los cambios de voz con ráfagas de palabras alternando con pausas. El habla se vuelve más lento, y con la progresión de la enfermedad de la voz se puede volver hipofónica o explosiva. La articulación del habla se deteriora cuando el control voluntario de los labios, la lengua y la boca disminuye. La coordinación del habla y la respiración disminuye, y la inteligibilidad del habla se deteriora. Los retrasos en la iniciación del habla, escasez en el habla, y finalmente mutismo ocurre. Cuando la articulación o la inteligibilidad se ve afectada está indicado el referido a un patólogo del habla y el lenguaje. El descontrol motor o la disfunción cognitiva a menudo impide que la persona con la EH utilice el teclado o los dispositivos basados en computadora para la comunicación aumentativa con éxito. Sin embargo, tablero de palabras (word boards) simples colocados en regazo(falda) puede ayudar a algunas personas con la EH a comunicar ideas y preguntas sencillas. Los cuidadores deben ser educados acerca de las estrategias de comportamiento para mejorar la comunicación. Por favor refiérase a la discusión en el capítulo 5,

bajo Idioma.

La disfunción del trago y asfixia

La disfagia es un síntoma común de la EH. La coordinación automática de llevar los alimentos a la boca, masticar, formando un bolo y la deglución, mientras que al mismo tiempo se rompe la inhibición de la respiración. Los alimentos pueden derramarse de la boca. Las personas con la EH pueden masticar los alimentos inadecuadamente, y comúnmente añadir más bocados de comida antes de tragar. La mala coordinación puede conducir a atragantarse frecuentemente con líquidos y alimentos sólidos. La aspiración de líquidos o alimentos puede conducir a la neumonía o incluso la muerte por asfixia. El patólogo del habla-lenguaje debe evaluar al individuo con disfagia periódicamente y proponer ajustes que mejoren la deglución y minimicen la asfixia. Comer despacio, evitando las distracciones durante las comidas, ajustar las texturas de alimentos y el uso de equipo de adaptación son útiles en la reducción de asfixia. Se les debe enseñar la maniobra de Heimlich a los familiares.

La mayoría de las personas con la EH puede mantener en la alimentación oral durante todo el curso de la enfermedad. En etapas posteriores, la pérdida de la coordinación de los músculos de la boca y la faringe se requieren alimentación lenta, cuidadosa de los alimentos en puré, y las bebidas tendrán que ser engrosada con Thick-It[®] o agentes relacionados para reducir la asfixia. Las necesidades nutricionales se pueden satisfacer solo con suplementos líquidos en algunas personas. En algunos casos, la deglución está tan afectada que personas con la EH sufren de hambre, sed y pérdida de peso severa no deseada. La gastrostomía percutánea con sonda por endoscopia o radiología intervencionista puede proporcionar paliación del sufrimiento y permitir el mantenimiento de la hidratación y la nutrición en la última etapa de la enfermedad. La discusión en torno al tema de la alimentación por sonda debe ocurrir mientras la persona es capaz de expresar sus deseos ya sea de manera informal o por directiva anticipada.

Incontinencia

La vejiga y la incontinencia fecal puede ocurrir a en la etapa media o tardía y finales de la EH. La frecuencia urinaria y urgencia son comunes, los problemas de movilidad puede contribuir a la incontinencia. El deterioro cognitivo y pérdida de la función ejecutiva puede resultar en la falta de reconocimiento de la sensación llenura de la vejiga o recto, y la apatía pueden impedir llegar oportunamente al inodoro. Algunas personas se quejan de la necesidad frecuente de orinar o defecar. Puede ocurrir retención urinaria y la prueba urodinámica puede revelar una vejiga neurogénica. Las personas con la EH también sufren con frecuencia de infecciones del tracto urinario debido al vaciado incompleto de la vejiga. Muchas veces es útil establecer un horario regular para ir al baño. Si los problemas persisten o son graves, el referido a un urólogo o uroginecólogo es muy recomendable, ya que tanto las técnicas farmacológicas como las conductuales pueden ayudar de manera significativa.

Convulsiones

Las crisis epilépticas ocurren ocasionalmente en la EH. La incidencia es de alrededor de 25% en la EH Juvenil y es más probable que convulsiones ocurran en adultos jóvenes con la EH. Otros trastornos del movimiento tales como mioclonías, tics, temblor o distonía pueden ser confundidos con convulsiones. Se indica una historia y elaboración médica cuidadosa, junto con imágenes del cerebro y EEG. Si se sospecha ataques no provocados, el tratamiento farmacológico debe ser instituido según el tipo de convulsión y medicaciones concomitantes.

Pérdida de Peso

La pérdida de peso es común en la etapa moderada a final de la EH. Las causas son muchas. Las investigaciones sugieren que las tasa metabólica es mayor en personas con la EH. La Corea y distonía requiere considerable energía y aumenta las necesidades calóricas del individuo. El deterioro cognitivo, cambios de comportamiento y la apatía puede hacer que sea más difícil planificar, comprar y preparar los alimentos. Las distracciones pueden interferir con la capacidad de concentrarse en comer, y la disfunción golondrina puede dar lugar a la hora de comer que se extienden a casi una hora. Incluso con el mejor de los cuidados, las personas con corea marcada a menudo pierden peso.

Afortunadamente, la mayoría de las personas con la EH mantienen un alto interés en la comida. Los cuidadores deben ser alentados a preparar la comida para la persona con la EH, proveer recordatorios acerca de la comida, y ofrecer meriendas frecuentes. Comidas más pequeñas y frecuentes pueden reducir el estrés y mejorar la nutrición. A medida que la enfermedad progresa, se requerirá ayuda con la alimentación

Se recomienda referido a un patólogo del habla y lenguaje para una evaluación formal del trago una vez surja la dificultad para tragar o alimentarse. El patólogo del habla y el lenguaje puede instruir a las personas con la EH y a sus cuidadores técnicas para reducir la asfixia, tales como el cambio de textura de los alimentos. A medida que las dificultades avancen se recomienda volver a consultar al patólogo del habla y lenguaje. Un dietista o nutricionista puede ser útil en el desarrollo de los planes de dieta de alto contenido calórico que promuevan el mantenimiento del peso y la nutrición. Si la disfagia es severa, suplementos alimenticios líquidos altos en proteínas deben ser ofrecidos. Para una discusión de temas relacionados con la colocación de los tubos de alimentación, consulte el Capítulo 8, bajo Disfunción oral-motora.

Conclusiones

Mientras las alteraciones neurológicas y motoras son progresivos e incapacitantes en la EH, los tratamientos disponibles en la actualidad ayudaran a personas con la EH y a sus cuidadores con el manejo sintomático. Las estrategias que ayudan a los comportamientos difíciles beneficiarán también a los síntomas relacionados con el movimiento. El reconocimiento y diagnóstico de trastornos motores y neurológicos específicos determinará la mejor terapia. Equipo adaptable, el tratamiento farmacológico y el cuidado del equipo multidisciplinario, incluyendo el referido temprano a los especialistas de la salud aliados beneficiará a las personas con la EH y a sus cuidadores a optimizar las capacidades funcionales y proporcionar alivio de los síntomas. Medidas paliativas eficaces en la etapa final de la EH debe dirigirse a la rigidez y la inmovilidad, el mantenimiento de la nutrición, el alivio del dolor, y el poder proporcionar consuelo espiritual.

Dolor y el Manejo del Dolor en la EH

Las personas con EH a menudo no reportan dolor, a veces incluso cuando están atravesando por una lesión significativa causada por un trauma o enfermedad co-mórbida. Este fenómeno puede ser explicado por la "falta de conciencia", debido a deficiencias en conexiones fronto-estriatales (ver capítulo 3). La incapacidad del individuo para informar dolor puede hacer que el reconocimiento de un lesión o enfermedad grave sea más difícil para sus cuidadores y los profesionales de la salud. Los médicos deben tener cuidado de no atribuir todos los síntomas médicos solamente a la EH. Condiciones dolorosas comunes que surgen en la EH incluyen corea grave, distonía, fracturas ocultas y esguinces, las úlceras por presión, retención urinaria y estreñimiento severo.

En la etapa final de la EH, rigidez muscular severa, las contracturas, la corea y la inmovilidad pueden causar dolor. La persona con la EH no puede quejarse de dolor al preguntarle o la comunicación puede estar tan afectada como para impedir una evaluación precisa. El médico debe buscar cambios de comportamiento que pueden indicar dolor, incluyendo agitación, gritos, agitación, irritabilidad, ira, resistencia a los cuidados y algunas veces apatía y retraimiento. Los médicos y profesionales de la salud deben estar atentos a las condiciones que se sabe causan dolor, para que puedan ofrecer el tratamiento adecuado para el manejo del dolor.

El tratamiento del dolor en la EH puede incluir el tratamiento de la corea, distonía y rigidez, la prevención de lesiones con estrategias para la prevención de caídas como: protección con relleno o almohadillas, reposición frecuentes, y una cuidadosa atención a los regímenes de orinar y evacuación para evitar el estreñimiento. Algunas personas en la etapa temprana de la EH se quejan de malestar o dolor muscular significativo. El tratamiento incluye analgésicos simples como el paracetamol(acetaminofen) o antiinflamatorios no esteroideos (AINES). Si estos fallan en aliviar, la gabapentina puede ser muy eficaz. El dolor de los tejidos y lesiones en las articulaciones deben ser tratados con analgésicos.

Todas las personas en la etapa final de la EH debe recibir analgésicos regularmente programados para tratar el dolor de la rigidez e inmovilidad. El tratamiento de primera línea es con acetaminofén o AINES cada 6-8 horas. Como en la etapa tardía las inmovilidad progresa, los analgésicos se debe aumentar en combinación con dosis bajas de opiáceos como la hidrocodona con acetaminofen, y con el tiempo, más opiáceos orales más duraderos o transdérmicos pueden ser indicados. La adición opiáceos a la terapia requiere de regímenes intestinales más agresivos.

Caso de Estudio: # 1

El tratamiento de la corea

Un hombre de 44 años de edad con una historia de cinco años con la enfermedad de es visto para la manejo de la corea. Los síntomas de la corea han aumentado gradualmente, y ahora son constantes, le afectan la cara, el tronco y las extremidades. Se queja de torpeza, a menudo se le caen los objetos o de la derraman los líquidos, y ha tenido unas cuantas caídas. Los movimientos interfieren para conciliar el sueño, y su esposa se queja de que él está extremadamente inquieto por la noche. Ha tenido cambios cognitivos leves debido a la EH, pero no hay dificultades de comportamiento. Él experimentó depresión

moderada al momento de su diagnóstico, pero la depresión ha sido bien manejada y está estable a bajo tratamiento con un ISRS. Su examen físico muestra movimientos faciales leves, impersistencia motora en la protrusión lingual, y frecuentes movimientos irregulares repetitivos de amplitud moderada en las manos. Su andar se caracteriza por frecuentes movimientos tambaleantes del tronco, con sacudidas breves de sus piernas que afectan el equilibrio.

Se le comienza tetrabenazina a una dosis de 12.5 mg al día que se aumenta gradualmente hasta 25 mg dos veces al día, con una mejoría notable de su corea en la visita de seguimiento un mes después. Sin embargo, a su regreso después de tres meses, la familia informa que ha estado más retirado(alejado) en las últimas semanas, él admite sentimientos de depresión y desesperanza. Niega ideación suicida. Su examen revela una ligera pérdida de expresividad facial y enlentecimiento psicomotor. Él tiene corea leve en las extremidades y el tronco.

El médico, a sabiendas de que una reducción de la dosis es a menudo eficaz en el manejo de la depresión inducida por tetrabenazina, reduce la dosis del hombre a 12.5 mg tres veces al día. Los síntomas de la depresión del hombre mejoran en una semana, y mantiene una reducción efectiva de la corea.

Caso de Estudio: # 2

El tratamiento de la corea

Una profesora jubilada de 58 años de edad con una historial de cuatro años con la EH, con síntomas predominantemente motores, tiene corea significativa. Se queja de que sus movimientos interfieren al escribir, comer y vestirse, y que se ha tropezado y caído varias veces. Su corea es peor por la noche e interfiere significativamente con el sueño. Ella nunca ha tenido problemas psiquiátricos o de comportamiento asociados con la EH. Su examen físico revela corea facial leve y corea moderada en el tronco y extremidades

Se le comienza tetrabenazina, 12.5 mg al día, y la dosis se titula lentamente hasta 50 mg / día. Ella regresa 6 semanas después, y tanto ella como su esposo informan una mejoría marcada de su corea e insomnio. No han surgido efectos secundarios. Su examen confirma la mejoría.

Tres meses más tarde su esposo, llama para un informar que la mujer ha desarrollado una ansiedad marcada. Recientemente visitó a su médico de atención primaria y fue diagnosticada con ataques de pánico. El médico recomienda reducir la tetrabenazina a 25 mg / día. Tres días después, la mujer sigue sintiéndose severamente ansiosa, y el médico recomienda que descontinúe el medicamento. Cuando la mujer regresa a la oficina una semana después, su ansiedad se ha resuelto, pero su corea ha regresado rápidamente y el insomnio es un problema. Se prescriben neurolépticos fuera de indicación para el tratamiento de la corea. La olanzapina se inicia a una dosis de 1.25 mg al acostarse, y la dosis se titula lentamente hasta 7.5 mg al acostarse. En la visita de seguimiento, dos meses después, ella ha aumentado 9 libras. Su corea se ha mejorado considerablemente, su estado de ánimo es estable, y está

durmiendo bien. Se le aconseja tomar medidas para reducir un aumento de peso adicional y se programa un seguimiento regular de lípidos, y se mantiene en este tratamiento.

Capítulo 5

El trastorno cognitivo

Jane Paulsen, Ph.D.

El trastorno cognitivo en la enfermedad de Huntington (EH) abarca una amplia variedad de habilidades cognitivas, incluyendo el aprendizaje y memoria, las habilidades de percepción, eficiencia en la ejecución y el lenguaje. Las deficiencias en la EH son muy distintas de la demencia altamente prevalente asociada con la enfermedad de Alzheimer, carece de características tales como la afasia, amnesia o agnosia.

En este capítulo se ofrece una descripción general de las alteraciones cognitivas y problemas de conducta relacionados que típicamente acompañan a la EH. Además, se proporcionan estrategias de compensación y adaptación, lo que los médicos pueden recomendar a las personas con la EH, sus familias y otros profesionales.

Consecuencias del Trastorno Cognitivo

Los problemas de aprendizaje y memoria asociados con la EH comienzan muy temprano en la progresión de la enfermedad. No hay evidencia de que alguna disfunción cognitiva es evidente desde el nacimiento, pero los resultados investigaciones sugieren que los cambios cognitivos subclínicos pueden ocurrir más de 15 años antes del diagnóstico del trastorno del movimiento.

Aunque en la actualidad el diagnóstico clínico de la EH se basa en la presencia del trastorno del movimiento, los datos de investigación e historias personales sugieren que los cambios cognitivos y conductuales son el aspecto más debilitante de la enfermedad y es la carga más pesada en las personas con EH y sus familias.

Aún muy temprano en el curso de la EH, los impedimentos cognitivos y conductuales causan, tanto en el trabajo como en el hogar, mayores problemas de funcionamiento que el trastorno del movimiento. Además, los miembros de la familia informan que la colocación fuera del hogar es más a menudo iniciado por el deterioro cognitivo y de comportamiento en lugar de los síntomas motores.

Aprendizaje y Memoria

Los problemas de memoria son un síntoma frecuente de la EH. Las personas con la enfermedad tienen dificultad para aprender información nueva y recuperar información previamente aprendida. Esto parece ser debido a una velocidad de procesamiento más lenta y a un deterioro en la capacidad de organizar la información.

Curiosamente, varios estudios han encontrado que las personas con la EH puede demostrar una memoria normal si se ofrece en un formato de reconocimiento, lo que significa que han almacenado la información, pero tienen dificultades para accederla a velocidades normales. Por ejemplo: si en lugar de

preguntar "¿puedes decirme a qué hora es la de hoy cita con médico?", se le pregunta ¿es la cita de hoy con tu médico a las 10:00 o 11:00,?" las personas con la EH a menudo responderían correctamente. Del mismo modo, si a las personas con la EH se les da una lista larga de palabras para aprender y luego se les obliga a repetir las palabras de nuevo libremente, lo hacen mal. Pero si se les da una lista de palabras y les pide que reconozcan cuáles estaban en la lista anterior, demuestran buena memoria.

El deterioro de la memoria explícitos vs implícito

El trastorno cognitivo en la EH es distinta a las de otras enfermedades, como el Alzheimer, ya que afecta a la memoria implícita - aquellas colecciones de coordinación de los movimientos y habilidades que permiten a un individuo a andar en bicicleta, tocar un instrumento musical y realizar tareas como la conducción un auto. Deterioro en esta área afecta incluso a la capacidad de masticar y tragar sin atragantarse.

Las condiciones asociadas con amnesia grave, tal como el síndrome de Korsakoff, encefalitis por herpes, o la enfermedad de Alzheimer, a menudo conducen a defectos de la memoria explícita, como recuerdo de nombres y fechas, mientras que conserva la memoria implícita, o inconsciente, tales como la capacidad de atar zapatos de uno.

Por el contrario, los recuerdos más antiguos de los nombres y fechas son a menudo afectados en personas con la EH, incluso a medida que se desarrollan alteraciones en la memoria motora implícita o inconsciente, que es esencial para conducir(manejar), tocar un instrumento musical, o andar en bicicleta. El deterioro de la memoria inconsciente motora hace que el individuo sea más dependiente de los sistemas de memoria consciente para realizar tareas tales como conducir un auto. Para la persona con la EH, la habilidades tales como conducir requieren una concentración inmensa, lo que resulta en un aumento en la fatiga, errores e irritabilidad.

Los problemas en percepción

La capacidad básica para percibir la información es a menudo afectada muy temprano en la EH. El estudio observacional PREDICT-HD ha demostrado que los problemas de percepción surjan de 8 a15 años antes de el trastorno del movimiento. Los problemas de percepción en el pródromo de la EH incluyen alteraciones en el reconocimiento emocional, la percepción del tiempo, la identificación de olor, la percepción espacial y la inconsciencia.

Los síntomas de problemas de percepción pueden no ser fácilmente evidentes en las visitas al consultorio, aunque pueden interferir significativamente en vida de la persona en el hogar y el trabajo .Los informes de la familia y los cuidadores pueden ser la forma en que el médico tenga conocimiento de estas alteraciones.

Reconocimiento Emocional

El primer deterioro cognitivo detectado en personas en riesgo de la EH es en la capacidad de reconocer las emociones. Las personas en el pródromo de la EH comienzan a identificar erróneamente la emoción que se comunica en una expresión facial. Cuando los individuos en riesgo se les pidió identificar si una expresión facial representaba miedo, tristeza o la felicidad, sus interpretaciones estaban significativamente afectadas. La hipótesis es que esta alteración temprana puede asociarse con dificultades crecientes en las relaciones sociales. Es importante señalar que la comprensión de las emociones y la memoria de las emociones está intacta, es la identificación de la emoción basado en el procesamiento complejo de la cara que se hace difícil.

Percepción del Tiempo

Las investigaciones ha sugerido que las personas con la EH tienen dificultades con la estimación del tiempo hasta 8-15 años antes del diagnóstico del motor. Los cónyuges a menudo se quejan de que su otrora puntual cónyuge suele ser tardío y no estima bien el tiempo que duraran las actividades. Cuando a las personas en el pródromo de la EH se les pidió mantener un metrónomo continuo después de que terminara el golpeteo, su "reloj" interior fue inconsistente

Para ayudar a la persona con la EH con percepción del tiempo

- Utilice recordatorios frecuentes y suaves para mantener el calendario previsto.
- Espere el tiempo extra para cada tarea.
- Evitar cuando sea posible la presión del tiempo

Percepción Espacial

La manipulación mental del espacio personal se deteriora a medida que avanza la EH. Por ejemplo, el juicio de dónde está el cuerpo en relación a las paredes, esquinas o mesas pueden ser perturbados, lo que resulta en caídas y accidentes.

Para ayudar a la persona con la EH con la Percepción Espacial

- Mantener despejado el camino a través de las habitaciones.
- Considerar alfombra para el piso.
- Relleno o almohadillas para las esquinas afiladas de los muebles.

La identificación de los olores

Las personas en el pródromo de la EH desempeñan en el rango anormal en la prueba de identificación de olores. A pesar de que fueron capaces de detectar los olores, eran menos capaces de identificar olor que era (el olor correcto). En las pruebas tradicionales la memoria del desempeño, estuvo intacto aunque la identificación de los olores estaba afectada. El sistema olfatorio parece ser impactado temprano en la progresión de la EH.

La falta de conciencia de sí mismo

La conciencia de las propias acciones y sentimientos parece estar alterada en al menos un tercio de las personas con la EH. Aunque no es universal, este deterioro perceptivo puede estar asociado con los problemas importantes del diario vivir. Los problemas de conducta reportados por los miembros de la familia son a menudo debido a la alteración de la percepción y el desconocimiento de los cambios debidos a la EH, que puede conducir a problemas en la prestación de cuidados.

La falta de conciencia de sí mismo en la EH es diferente de la negación, que es comúnmente descrita como una incapacidad psicológica para hacer frente a circunstancias dolorosas, como la pérdida de un ser querido, una enfermedad terminal o una lesión grave. En comparación con la negación, las personas con la EH a menudo sufren de una falta de conocimiento o conciencia de sí mismo. Pueden ser incapaces de reconocer sus propias incapacidades o evaluar su propio comportamiento.

La falta de conciencia de sí mismo a menudo desempeña un papel importante en el comportamiento aparentemente irracional. La falta de conciencia de sí mismo inicialmente puede ser beneficiosa ya que evita la desmoralización. Sin embargo, la inconciencia puede dar lugar a la ira y la frustración cuando el individuo no puede entender por qué ya no pueden trabajar en el mismo puesto de trabajo o disfrutar de la misma libertad que antes. Por falta de conciencia de sí mismo la persona con la EH a veces siente que la gente injustificadamente lo mantiene alejado de sus actividades favoritas, como conducir (manejar), trabajar o cuidar a los niños, y pueden tratar de hacer estas cosas en contra de los consejos de familiares y amigos. Este tipo de ignorancia puede llegar a ser peligrosa.

Es importante distinguir la falta de conciencia de sí mismo en la EH del tipo de negación más común con el fin de evitar pensar que las personas con la EH están sufriendo de un problema puramente psicológico. La falta de conciencia de sí mismo en EH se cree es el resultado de la interrupción de las vías entre las regiones frontales y los ganglios basales. A veces se llama "negación orgánica", o anosognosia, y es una condición que puede durar toda la vida.

La Negación orgánica puede ser confusa para los profesionales de la salud, los amigos y familiares, quienes pueden interpretar la falta de conciencia de los síntomas como una decisión deliberada de la

persona para ignorar lo que se sabe que es cierto, cuando la realidad es que el individuo simplemente no percibe que lo que le está sucediendo representa a los síntomas de una enfermedad.

Puede ser que la persona puede hablar acerca de los problemas que está teniendo, como problemas de memoria, movimientos involuntarios o problemas de equilibrio, pero no acepta que tiene la EH. En tal caso, la atención debería centrarse en mitigar los síntomas individuales repetidamente sin enfrentar el tema del diagnóstico subyacente.

Si no se cumple con el tratamiento o los cuidados de enfermería debido a la falta de conciencia, puede ser útil desarrollar un contrato para crear incentivos por el cumplimiento, evitando las discusiones del diagnóstico.

Para ayudar a la persona con la EH en el tratamiento de la falta de conciencia de sí mismo

- Permita que la persona con la EH hable sobre sus problemas y desafíos sin tener que reconocer la enfermedad.
- Comprenda que la percepción de la persona con la EH puede no ser un objetivo alcanzable.
- La asesoría puede ayudar a alguien con la EH a llegar a un acuerdo con las limitaciones que son el resultado del diagnóstico, sin exigir conocimiento específico.
- Mantenga como foco lograr el cumplimiento de las metas con el uso de incentivos por comportamiento, incluso si es necesario, por contrato escrito,
- Acepte que la persona con la EH puede que nunca llegue a "aceptar" la enfermedad.

Eficiencia Ejecutiva

Las funciones ejecutivas envuelven las más altas formas de procesamiento cognitivo. Los procesos ejecutivos se ven universalmente y significativamente impactados en la EH. Las funciones ejecutivas implican capacidades fundamentales que regulan los procesos cognitivos primarios en el cerebro. Estas habilidades fundamentales incluyen (pero no se limitan a) la velocidad de procesamiento cognitivo, la atención, la planificación y organización, la iniciación, perseverancia, control de impulsos, y otros procesos regulatorios que afectan la cognición. Los cambios en la cognición son parte de una constelación de cambios en el comportamiento y la personalidad que se conoce como el "síndrome de disejecutivo" en el Capítulo 6, el trastorno psiquiátrico más adelante en este libro.

La velocidad de procesamiento cognitivo

Uno de los indicadores más tempranos y más sensibles de las primeras señales de la EH es un cambio en la velocidad de las habilidades de pensamiento. La persona en riesgo de la EH comenzará a notar que la

realización de tareas mentales ordinarias es más agotadora y que se necesita más tiempo para lograr el mismo resultado. Parece que el cerebro compensa mediante el uso de circuitos disfuncional en un proceso "forzoso" para hacer tareas que antes eran automáticas, y mediante la contratación de áreas alternas del cerebro para tareas cognitivas, todo esto reduce la velocidad de procesamiento.

La atención

Una persona con la EH puede quejarse de que no puede "prestar atención", como lo hacía antes. El problema parece surgir durante los tipos de atención sostenida o compleja. La mayoría de las personas con la EH tienen dificultad con lo que se llama "atención dividida", o la capacidad de hacer dos cosas a la vez. La atención dividida es necesaria para conducir un auto mientras se escucha la radio, hablar con otros pasajeros o leer un mapa. Para la mayoría de la gente, la atención dividida se altera cuando estamos cansados, enfermos o estresados. En la EH, la atención dividida se ve comprometida la mayor parte del tiempo.

Para ayudar a la persona con EH en el manejo de la atención dividida

- Ayude a la persona con la EH a hacer una sola cosa a la vez.
- Reduzca las distracciones para el enfermo, apagando aparatos de radio, televisión y teléfono cuando se trata de completar una tarea.

Planificación y Organización

Muchas personas en las primeras etapas de la EH se quejan de problemas con la organización y reportan que simplemente "no puede hacer las cosas." Ellos pueden experimentar dificultades en la planificación, organización, secuenciación y priorización que afectan su capacidad para cumplir con sus responsabilidades en el hogar y en el trabajo. Todas estas son funciones ejecutivas que se ven afectadas por los cambios cerebrales causados por la EH.

Las tareas diarias, tales como los intentos de seguir una receta, mantener una agenda diaria, completar una lista de recados domésticos, o para llenar solicitudes o formularios puede ser difícil y frustrante, dando lugar a explosiones de irritación y emoción.

Para ayudar a la persona con la EH en la Planificación y Organización

- Proporcione horarios y rutinas consistentes a la persona con la EH, para ayudar a compensar los problemas de organización.
- Mantenga un ambiente altamente estructurado para la persona con la EH donde cada día es básicamente igual.
- Establezca una ubicación central donde se fije el horario diario con la lista de tareas a llevar a cabo. Incluso aquellos que nunca antes han utilizado planificadores diarios o calendarios informáticos pueden necesitar comenzar a usarlos.
- Dependiendo de rutinas, que puedan ser más fáciles para la persona con la EH iniciar o continuar sin ayuda.
- Haga una lista que ayude a organizar las tareas necesarias para que una persona con la EH pueda realizar una actividad.
- Prepare para la persona con la EH cada paso de una actividad con indicaciones externas (rutinas, listas, indicaciones verbales familiares)
- Ofrezca opciones limitadas para la persona con la EH y evite preguntas abiertas.
- Use frases cortas con la persona con la EH que contengan sólo 1-2 piezas de información.

Falta de Iniciación

Algunos familiares se quejan de que la persona con la EH "se pasa todo el día sentado y no hace nada." La regulación de la conducta implica el comienzo, el mantenimiento de la conducta deseada y la suspensión de los comportamientos no deseados. El inicio, o el comienzo de una actividad, conversación o comportamiento está a menudo comprometido en la EH. La falta de iniciación es a menudo malinterpretada como la pereza, apatía o falta de interés, y puede ser una razón del mal desempeño en el trabajo.

Una vez que inician, las personas con la EH pueden ser capaces de ejecutar adecuadamente las conductas (es decir, los impuestos de computación, calcular las ventas, los empleados de administrar, enseñar en la escuela), pero pueden ser incapaces de organizar y poner en marcha los comportamientos en el momento apropiado. La iniciación externa a menudo ayuda a la persona con la EH a permanecer activo y participar en actividades tanto sociales y laborales. El mantener una rutina diaria puede minimizar la necesidad de la iniciación interna.

Perseverancia

Los cónyuges suelen reportar que persona con la EH se ha convertido rígido en su comportamiento y tiende a estancarse en una idea o una tarea. La perseverancia, o fijación en un pensamiento o una acción específica, puede ocurrir cuando los comportamientos son inadecuadamente regulado por el cerebro.

El establecimiento de rutinas puede ayudar a evitar problemas. Una actividad atípica en la rutina establecida puede ser difícil para la persona con la EH. Por ejemplo, los viajes fuera de la ciudad, o una visita al médico o al dentista, puede interrumpir una rutina segura. Los cuidadores pueden ayudar a la persona con la EH ha prepararse para los acontecimientos nuevos o inusuales con recordatorios amables. Si la ansiedad es un problema, los cuidadores deben informar a la persona con la EH sólo un día o unas horas antes del evento.

Impulsividad

Cierto grado de impulsividad y de desregulación del comportamiento es bastante común en la EH. Con el tiempo, la EH causará con el control de los impulsos y problema de comportamiento, tales como irritabilidad, arrebatos temperamentales, actuar sin pensar y la conducta sexual inapropiada.

Para ayudar a la persona con la EH en la reducción de la impulsividad

- Dado que el enfermo no puede controlar sus respuestas, un programa diario predecible puede reducir confusión, temor y, como resultado, los arrebatos.
- Es posible que el comportamiento de la persona con la EH es una respuesta razonable a algo que necesita atención. Los cuidadores no deben descartarlo rápidamente como arrebato.
- Es importante que los cuidadores a mantengan la calma. Mantener la calma puede ayudar a la persona con la EH a calmarse y permitirá que el cuidador de piense y no reaccionar emocionalmente y de manera impulsiva.
- Es importante que la persona con la EH sepa que gritar no es la mejor manera de llamar la atención y ofrezca métodos alternativos.
- A pesar de se han dicho cosas dolorosas y vergonzosas la persona con la EH no ha hace esto intencionalmente. Los cuidadores se les debe asegurar de que a menudo que es la Enfermedad de Huntington que está hablando.

- La persona con la EH puede estar arrepentida después de un arrebato. Los cuidadores pueden estar sensitivos a su esfuerzos para disculparse pero no deben importunar a la persona con la EH después del hecho. No va a ayudar, porque es probable que la falta de control no haya sido por gusto(su elección).

- Los medicamentos pueden ser útiles para arrebatos y el comportamiento sexual inapropiado. Los médicos deben hablar con los cuidadores acerca de estas opciones.

Irritabilidad y arrebatos en el temperamento

Entre las quejas más comunes de familias de la EH son irritabilidad y arrebatos en el temperamento. Como los síntomas del trastorno cognitivo, estos arrebatos pueden ser causados por la pérdida de control de los impulsos, la confusión o sensación de agobio, de una alteración en la habilidad de registrar el tiempo, o por la frustración de las necesidades propias que no están cumpliendo (aunque esto sea o no razonable). La irritabilidad también puede ocurrir debido a una falta de conciencia de la sed o el hambre, que es un síntoma común de la EH.

La irritabilidad puede ser también un síntoma de la depresión. La evaluación y el tratamiento de un trastorno del estado de ánimo pueden disminuir la irritabilidad y arrebatos de mal genio. Sin embargo, la irritabilidad y los arrebatos son un síntoma común de la EH, incluso en la ausencia de un trastorno del estado de ánimo.

La identificación de las causas subyacentes de la irritabilidad y los arrebatos en el temperamento pueden ayudar a disminuir su frecuencia y severidad. La frustración juega un papel importante en el desencadenamiento de estallidos o arrebatos. Las personas con la EH son continuamente desafiados por las tareas de rutina o actividades previas que ahora son abrumadoras. La EH resulta en una pérdida progresiva de habilidades que a menudo "sorprenden" a las personas con la EH. Las personas con la EH confiesan "no me di cuenta que ya no podía hacerlo".

El médico puede o no experimentar un arrebato durante una consulta normal. Los reportes del cuidador puede ser un medio importante para registrar los arrebatos y la gravedad de ellos . En algunos casos, el enfermo se recupera del arrebato de mal genio rápidamente y se olvidan de ello, dejando a la familia sacudida y perturbada. Es posible que los familiares o cuidadores deseen hablar con usted en privado acerca de la irritabilidad de sus seres queridos y estallidos(arrebatos) emocionales.

Mientras que a menudo la irritabilidad pasa rápidamente, los arrebatos tienen el potencial de volverse violentos. La seguridad siempre debe ser lo primero y los cuidadores deben ser alentados a preparar una estrategia para salir de la casa o para pedir ayuda si un arrebato amenaza con salirse fuera de control.

El tratamiento de la irritabilidad y estallidos de mal genio se discuten en detalle en el capítulo 6, El trastorno psiquiátrico más adelante en este libro.

Para ayudar a la persona con la EH en la reducción de irritabilidad y arrebatos

- Los cuidadores deben aprender las señales, verbales o no verbales, de que el individuo está frustrado o molesto.
- Se debe tratar de anticipar situaciones que provocan frustración y, ya sea evitarlas o proporcionar diversiones.
- El ambiente debe mantenerse lo más calmado y controlado posible.
- Los cuidadores deben ser alentados a hablar con el médico acerca de sus frustraciones personales con las limitaciones del ser querido.

Durante arrebato, los cuidadores pueden:

- Mantener la calma y hablar en voz baja.
- Evitar enfrentamientos y ultimátums.
- Sentarse y limitar los gestos con las manos.
- Alejar de la fuente del coraje a la persona con la EH .
- Reconocer la irritabilidad del individuo como un síntoma de frustración.
- Tratar de no tomar como personal las palabras crueles
- Salga de área si el arrebato amenaza en convertirse violento.

Lenguaje

La comunicación, o transferencia de información de una persona a otra, requiere de una integración compleja del pensamiento, control muscular y respiración. La EH puede deteriorar las tres funciones. Las dificultades lingüísticas más importantes en las personas con la EH son (1) hablar con claridad (articulación), (2) comenzar la conversación (iniciación), y (3) el organizar de lo que entra y sale. La mala articulación se discute en el capítulo 4, La Disfunción Motora.

Alteración Iniciación del habla:

Debido a cambios en la velocidad de procesamiento cognitivo, la búsqueda de palabras a menudo se afectada en la EH, aunque el conocimiento del vocabulario se conserva. Además de las limitaciones de velocidad, el cerebro no puede regular la secuencia y la cantidad de información que sale, dando lugar a alteraciones al comenzar y al detenerse.

Desorganización del contenido del lenguaje

En contraste con las deficiencias básicas en la producción de lenguaje, la capacidad básica para comprender el lenguaje permanece relativamente intacta en la EH. Incluso en etapas posteriores de la enfermedad, la comprensión del lenguaje puede permanecer aún cuando la capacidad de hablar disminuye significativamente. Es importante comunicar este hecho a los familiares, el personal en las

facilidades de cuidado y a otros profesionales de la salud. Incluso si una persona con la EH no puede expresarse, es probable que ella pueda entender lo que se dice.

Dificultades con el uso de las palabras son raras en personas con la EH, así como la afasia franca o alteraciones en la memoria semántica. El problema que se presenta en personas con la EH es la incapacidad de organizar el lenguaje que sale y el entra, lo que resulta en falta de comunicación.

Para ayudar a la persona con la EH a mejorar su comunicación

- Permita tiempo adicional para la que la persona con la EH pueda responder a preguntas.
- Trate preguntas que se contenten con sí o no para que la persona con la EH pueda contestar más rápido.
- Use frases cortas y sencillas al dirigirse a una persona con la EH persona y evalúe con frecuencia su comprensión.
- Debes saber que incluso si el enfermo no puede hablar, si puede entender lo que se está diciendo.

Correlaciones funcionales del deterioro cognitivo

Normalmente, la primera capacidad funcional que se deteriora es la capacidad de trabajar en el empleo que está acostumbrado. Muy a menudo las personas con síntomas iniciales pueden seguir siendo remunerados en el trabajo, pero se cambian a una posición que pudiera ser menos exigente. Algunas personas con la EH han sido capaces de mantener el empleo por una cantidad significativa de tiempo al comienzo de los síntomas. El mantener el empleo requiere que la persona sea flexible y dispuesta a considerar otros niveles de actividad remunerada. La mayoría de las personas (88%) mantiene el empleo hasta después que ha sido diagnóstico con la EH motora. Los mejores indicadores de la capacidad de mantener el trabajo acostumbrado, sin cambiar de trabajo, son; un buen rendimiento en una tarea de velocidad psicomotora, pocos signos motores y mayor energía (menos fatiga).

La decisión de retirar o solicitar discapacidad es un elemento importante que debe ser considerado con la participación de terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales, psicólogos y médicos. No hay "talla única" con respecto a ser elegible para la discapacidad. El rendimiento cognitivo puede ser utilizados para ayudar a aconsejar qué puestos de trabajo pueden ser más fáciles de completar con la menor cantidad de estrés, y la situación financiera actual de la familia, también debe considerarse las necesidades de la actividad y la participación que necesita del individuo.

La progresión del deterioro cognitivo: El pródromo de la etapa tardía

Incluso en el pródromo de la EH algunos individuos experimentan formas leves de deterioro cognitivo. En las personas más cercanas a recibir un diagnóstico de motor de la EH, aproximadamente el 73% está realizando por lo menos una y media desviaciones estándar por debajo de sus compañeros. La razón

más común para los primeros problemas cognitivos en la EH es la lentitud en la velocidad del procesamiento. Sin embargo, muchas personas con la EH puede seguir funcionando a niveles normales si se les permite tiempo adicional para completar las tareas. La modificación en los horarios y las expectativas es esencial para mantener los más altos niveles de actividad y rendimiento, y para evitar los estados de ánimo depresivos, debido a los fracasos.

Aunque el rendimiento en las pruebas de Capacidad Intelectual a menudo permanece dentro del rango normal en las etapas tempranas de la enfermedad, los déficits son evidentes en la velocidad de procesamiento, flexibilidad cognitiva (o la capacidad de cambiar fácilmente temas), y la organización de la información compleja. El indicador más sensible de comienzo de EH es la serie de sietes (la capacidad de restar 7 de 100 en serie) en el Mini Examen del Estado Mental y la sub-escala más sensible es la de iniciación en la Escala de Dementia Mattis (la capacidad para iniciar y mantener comportamientos verbales y motores).

Los estudios longitudinales de la disminución cognitiva en la EH han sugerido que la velocidad, la organización y la iniciación de la conducta se deterioran a principios de la EH, las deficiencias constructivas empeoran en la etapa intermedia de la EH, y algunas habilidades se mantienen relativamente a salvo (memoria, comprensión del lenguaje), incluso en las etapas de la enfermedad. Clínicamente, conforme avanza la enfermedad, la gravedad de las deficiencias cognitivas aumenta y los individuos son a menudo incapaces de hablar o comunicar sus opiniones en etapas finales de la EH. Es probable que para la mayoría de las personas con EH se capacen de comprender y recordar, aún después de que su habilidad para comunicar sus puntos de vista y opiniones disminuye. Por esta razón es esencial la discusión temprana de los dispositivos o aparatos de comunicación, tales como el productor computarizado del lenguaje o tablero de palabra o gestos simples de la mano.

Resumen

Varios estudios, como PREDICT-HD, han sugerido que las deficiencias cognitivas son una fuente importante de problemas en el funcionamiento en la EH y con frecuencia crean una mayor carga para las familias de la EH que el trastorno del movimiento.

El trastorno cognitivo en la EH afecta "memoria implícita" - la memoria inconsciente de cómo tocar un instrumento musical, conducir un auto, incluso masticar y tragar sin atragantarse. Estos problemas de memoria, junto con la interrupción en el funcionamiento ejecutivo y el procesamiento mental lento causado por la enfermedad, obligan a la persona a confiar en los sistemas de memoria consciente para realizar tareas comunes, que requieren concentración y causando una inmensa fatiga, frustración e irritabilidad.

El trastorno cognitivo también se manifiesta durante el pródromo de la enfermedad como el deterioro en el reconocimiento emocional, la percepción del tiempo, la identificación del olor, la percepción espacial y el desconocimiento de los síntomas.

En años recientes, las investigaciones ha demostrado que el efecto de la EH sobre la cognición y el comportamiento puede aparecer más de una década antes que el trastorno del movimiento. El médico debe estar alerta cambios en los procesos cognitivos y ejecutivos, con el fin de ayudar a la persona y su familia a adoptar estrategias de adaptación desde el comienzo, para que el enfermo pueda mantener un funcionamiento óptimo en el hogar y en el trabajo. Los problemas cognitivos pueden no ser fácilmente evidente en las visitas típicas de oficina. El médico debe estar alerta a los reportes de sus cuidadores acerca de los primeros cambios en la velocidad y la calidad del pensamiento y la percepción.

Evaluación cognitiva: Escala de Valoración Unificada de la Enfermedad Huntington (UHDRS por sus siglas en inglés)

La herramienta más utilizada para EH es la de Valoración Unificada de la Enfermedad Huntington de (UHDRS). Es una medida normalizada utilizada en la evaluación de la progresión de la EH.

Los componentes de las UHDRS son:

- Evaluación Motor
- Evaluación Cognitiva
- Evaluación del Comportamiento o conducta
- La escala Independencia
- Evaluación Funcional
- Capacidad funcional total (TFC)

Además, la UHDRS examina la historia clínica, los antecedentes familiares y los medicamentos.

Para medir la cognición, la UHDRS utiliza tres tareas:

- 1) La prueba de modalidad Symbol Digit: Requiere que la persona parear los la mayor cantidad de símbolos y números lo más rápido que pueda en 90 segundos;
- 2) La prueba de colores y palabras Stroop : que obliga a la persona a nombrar las cajas de colores, leer las palabras y nombrar los colores de tinta en una palabra. Cada tarea se permite por 45 segundos y el resultado es el número de elementos que se haya leído correctamente en voz alta.
- 3) La prueba de fluidez verbal: requiere que la persona mencione en voz alta todas las palabras que comienzan con una letra determinada en 60 segundos.

Estas tres tareas no comienzan a cubrir los numerosos aspectos de la cognición que se ven afectados por la EH. Estas tareas, sin embargo, proporcionan una estimación válida del desempeño en uno de los indicadores más sensibles de la cognición en la EH: la velocidad de procesamiento. Los médicos que deseen obtener una copia completa de la UHDRS deben visitar el sitio web del Grupo de Estudio de Huntington en at www.huntington-study-group.org y haga clic en "Resources."

Caso de Estudio: # 1

El Trastorno Cognitivo: El impacto de conocer

Un varón de 50 años de edad sin corea notable sigue trabajando como ejecutivo de banco, pero se presenta al Centro de la EH debido a un aumento en la irritabilidad y depresión. Se le prescribe un antidepresivo y se solicita una evaluación neuropsicológica. Los resultados revelan que la inteligencia está en el rango superior, pero el aprendizaje y la velocidad están en el rango promedio. Se le brinda retroalimentación neuropsicológica así como las estrategias de compensación para las supuesta disminución cognitivas.

Un mes más tarde, el hombre reporta que él fue capaz de modificar el horario y sus funciones en el trabajo para maximizar sus esfuerzos y disminuir el estrés. Su depresión e irritabilidad disminuye y pudo continuar trabajando.

Caso de Estudio: # 2

El Trastorno Cognitivo: Iniciación

Una madre de 60 años, que vive con su hija, informó que su aprendizaje, memoria y lenguaje estaban bien buenos, su estado de ánimo era bueno y su interés por las actividades de alto. Ella disfrutaba y le importaba muchas cosas en su vida, pero estaba decepcionado de que ella "nunca logro nada más". Tanto ella como su familia informaron que su otrora activo estilo de vida había cambiado a "estar sentada todo el día viendo la televisión." Después de quejarse de su falta de actividad con otros, incluyendo a su familia, se acordó que la familia intentarían ser el lóbulo "frontal" y que le ayudarían con las actividades.

Esta estrategia funcionó muy bien. Ella era una buena seguidora y disfrutaban de las actividades que los amigos y familiares la animaban a asistir o participar. Sin embargo, después de aproximadamente seis semanas, se hizo evidente que la familia estaba experimentando una angustia significativa y fatiga de tener que guiar y comenzar las actividades. La familia era pequeña y todos los miembros de la familia tenían compromisos tiempo completo en el trabajo y / o escuela. Se cansaron de proveer inicio constante para su madre / abuela y comenzaron a descuidarla. Un día, su hija llegó a casa con un cachorro abandonado. A petición de la familia, su madre adoptó el cachorro. La próxima vez que ella y su familia fueron vistos en un grupo de apoyo, toda la familia menciona que el cachorro se había convertido en la madre "interruptor de arranque" y que iniciaba la mayor parte de las actividades de su madre. El cachorro iniciaba el tiempo de juego, la hora de la cena, la hora de salir al baño y el tiempo para ir a dar un paseo. La madre ya no estaba inactiva y su calidad de vida mejoró significativamente para todo el mundo (¡por suerte, el cachorro fue entrenado rápidamente!).

Capítulo 6

El Trastorno Psiquiátrico

Adán Rosenblatt, M. D.

Los síntomas psiquiátricos se ha entendido desde hace como una parte común e inherente de la Enfermedad de Huntington (EH). En la descripción clásica de la enfermedad que lleva su nombre, George Huntington se refirió a "la tendencia a la locura, a veces, esa forma de locura que conduce al suicidio ...". La mayoría de los médicos entienden esto en abstracto y aun así las persona con la EH sufren problemas de psiquiátricos de poco trato y poco diagnosticado. Esto es lamentable, porque los problemas psiquiátricos en la EH suelen ser más incapacitante sin embargo más tratable.

Los Problemas psiquiátricos en la EH tienden a caer en tres categorías. El primero consiste en enfermedades mentales que son comunes en la población general y son fácilmente reconocidas por los médicos, especialmente depresión mayor, que se calculaafecta a 40% de las personas con la EH en algún momento durante la enfermedad. Otros síndromes que se encuentran con frecuencia pueden incluir manía, trastorno obsesivo compulsivo, y diversos trastornos delirantes y psicóticos.

La segunda categoría consiste en los problemas psiquiátricos que no se encuentran a menudo en la población general, pero son comunes en los pacientes neuropsiquiátricos, particularmente aquellos con lesiones y enfermedades que afectan a las áreas subcorticales del cerebro o los lóbulos frontales, como la EH, los accidentes cerebrovasculares, la enfermedad de Parkinson, lesiones en la cabeza y diversas formas de demencia. Esto por lo general toma la forma de una constelación de cambios en el comportamiento y la personalidad que pueden incluir apatía, irritabilidad, desinhibición, perseverancia, jocosidad, obsesión, y alteraciones de juicio. Estos cambios se describen colectivamente por varios nombres, incluyendo síndrome orgánico de la personalidad, síndrome del lóbulo frontal, o el síndrome de disejecutivo, que será el término utilizado aquí. Estos cambios no son siempre graves o obvios como para ser evidente para los médicos durante las visitas regulares de oficina, pero el síndrome es tan común en EH que es virtualmente universal.

Por último están los problemas psiquiátricos, como delirio, "agitación", o trastornos sexuales, que son difíciles de caracterizar, tal vez porque dependen en gran medida de la interacción entre el enfermo, la enfermedad y el medio ambiente.

En este capítulo se abordarán las principales manifestaciones psiquiátricas de la EH y su tratamiento, incluyendo algunas viñetas de casos ilustrativos, y también incluirá un análisis de los códigos de diagnóstico estándar que se pueden utilizar para fines de facturación y de seguros.

Síndromes psiquiátricos comunes en la población general

Depresión

Se ha estimado que la prevalencia de la depresión mayor en personas con la EH es de aproximadamente 40%. Sin embargo, la mayoría de las personas con EH no experimentan la depresión y son capaces de adaptarse poco a poco a tener la EH y las pérdidas que ello conlleva. Ellos pueden desmoralizarse en diversos momentos, pero no desarrollan un síndrome clínico. La mayoría de los investigadores creen

que la depresión sindrómica en HD debe ser visto como un síntoma neurológico directo de la enfermedad cerebral.

Los signos y síntomas de la depresión

- Estado de ánimo deprimido o irritable
 - Pérdida de interés o placer en las actividades
 - Cambios en el apetito o pérdida de peso
 - Insomnio o hipersomnia
 - Pérdida de energía
 - Sentimientos de inutilidad o de culpa
 - Deterioro de la concentración

 - Pensamientos de muerte o suicidio
 - Pérdida de la libido
 - Sentimientos de desesperanza
 - Aislamiento social
 - Retraso psicomotor o agitación
- (Basado en criterios DSM-IV)

Los médicos y los miembros de la familia deben resistir la tentación de interpretar el estado de ánimo de un individuo deprimido o sus ideas suicidas como una reacción apropiada de tener una enfermedad neurodegenerativa fatal, y que no requiere tratamiento. Las personas con la EH tienen un síndrome depresivo, incluso cuando no parecen haber factores desencadenantes en el ambiente, por lo general estos responden a tratamientos habituales, incluyendo los medicamentos y psicoterapia. Debido a que la depresión en la EH aparece directamente relacionada con la enfermedad cerebral y el deterioro cognitivo puede limitar la capacidad del individuo a participar en el asesoramiento, farmacoterapia es generalmente indicada.

La depresión mayor en una persona con la EH no es "entendible" y el suicidio no es "apropiado." Una persona suicida con la EH cuenta con una depresión mayor que tratable hasta que se demuestre lo contrario.

El diagnóstico de la depresión mayor

La depresión mayor es un síndrome clínico, reconocible por una constelación de signos y síntomas. El uso de los criterios diagnósticos ayuda a distinguir la depresión mayor de la desmoralización, el duelo, y

otros síntomas comunes en la EH, tales como pérdida de peso, falta de concentración, o la apatía. Individuos con depresión mayor tienen un estado de ánimo continuamente bajo, a menudo acompañado de cambios de actitud propia, como sentimientos de inutilidad o de culpa, pérdida de interés o placer en actividades, cambios en el apetito y el sueño, particularmente se despiertan muy temprano, la pérdida de energía y desesperanza. Las personas deprimidas se sienten a menudo peor en la mañana que por la tarde.

En casos de depresión severa, las personas pueden tener delirios o alucinaciones, que tienden a coincidir con su estado de ánimo deprimido. Una persona con la EH pueden escuchar voces le están reprendiendo o exhortando a cometer suicidio, o puede tener la ilusión de que va a la cárcel, o que ha matado a su familia. Los individuos deprimidos a menudo muestran retraso psicomotor, lentitud en habla y el movimiento como resultado de la depresión. En casos extremos pueden aparecer estuporosos o catatónicos.

En algunos casos de depresión, el motivo de consulta puede ser algo más que un estado de ánimo bajo. Por ejemplo, una persona deprimida puede quejarse inicialmente de insomnio, ansiedad o dolor. Es de vital importancia conseguir una historia completa, porque el tratamiento sintomático de cualquiera de estas quejas, por ejemplo, pastillas para dormir, tranquilizantes, narcóticos, o podrían ser peor que no recibir tratamiento alguno. Incluso en ausencia de una queja específica del estado de ánimo deprimido, el médico puede decidir tratar la depresión presuntivamente si la persona tiene otros síntomas. Las personas con la EH a veces tienen problemas para identificar o describir su estado emocional. La depresión en tal individuo podría ser sugerida por cambios en el sueño o en el apetito, agitación, llanto, o deterioro funcional rápido. En tales circunstancias, el diagnóstico debe ser considerado.

Al evaluar la persona con la EH en depresión, el médico también debe tener en cuenta otras causas secundarias. El interrogatorio médico debe ser revisado para condiciones tales como el hipotiroidismo, derrame cerebral, lesión en la cabeza, o la exposición a ciertos fármacos asociados a los cambios del estado de ánimo, como son esteroides, la tetrabenazina, o alcohol excesivo.

La farmacoterapia para la depresión

No hay ningún antidepresivo único preferido para tratar la depresión en la EH. El médico debe tomar en cuenta que las personas con EH son sensibles a los efectos secundarios cognitivos de algunos antidepresivos y que pueden delirar fácilmente, como si fueran mucho más viejos que su edad cronológica. Por lo tanto los agentes más antiguos tales como los antidepresivos tricíclicos y los inhibidores de la monoamino oxidasa generalmente deben ser evitados, o al menos no considerarse de primera línea. La mayoría de los médicos inician con un inhibidor selectivo de la recaptura de serotonina (ISRS), como fluoxetina (Prozac), sertralina (Zoloft), paroxetina (Paxil), citalopram (Celexa), o escitalopram (Lexapro) por razones de seguridad y tolerabilidad, y porque algunos expertos los consideran particularmente útiles para los síntomas conductuales de la EH, que se analizan más

adelante en este capítulo. La mayoría están disponibles en formulaciones genéricas de bajo costo. Los efectos secundarios iniciales pueden ser molestias gastrointestinales o diarrea, y aumento de la ansiedad o el insomnio (aunque, a veces estas quejas son realmente los aspectos de la depresión en sí, en cuyo caso eventualmente deben responder al tratamiento). Otras opciones populares incluyen bupropión (Wellbutrin), la venlafaxina (Effexor), duloxetina (Cymbalta) y desvenlafaxina (Pristiq). Dada la sensibilidad de las personas con la EH a los efectos secundarios, los antidepresivos se deben iniciar con una dosis baja (por ejemplo, 25-50 mg de sertralina o 10 mg de escitalopram) y avanzar gradualmente.

Los ISRS y otros antidepresivos, a veces son inicialmente estimulante. En raras ocasiones, pueden impulsar a las personas con síntomas de depresión con anergia (falta de interés, energía o motivación) a una acción autodestructiva. Esta puede ser la base de la advertencia, que ahora lleva el al hoja informativa en el empaque en los EE.UU., todos los fármacos antidepresivos, de que los antidepresivos pueden empeorar los impulsos y comportamientos suicidas, especialmente en los adolescentes. La mayoría de los psiquiatras están conscientes de que una persona que se suicidó justo cuando su familia y amigos pensaron que estaba empezando a mejorar. Esto no significa que los medicamentos antidepresivos no deben ser utilizados, ya que los riesgos de la depresión no tratada son mucho peores, sino que las personas que comienzan el tratamiento para la depresión deben discutir con su médico acerca de los impulsos suicidas, se les debe advertir que reportan estos síntomas, y deben conseguir una red apoyo entre familiares y amigos.

Tratamiento de la depresión y psicosis

Si la depresión de la persona está acompañada por delirio, alucinaciones, o agitación importante, puede ser necesario añadir un medicamento antipsicótico a él régimen, preferiblemente en dosis bajas para minimizar el riesgo de sedación, rigidez, o parkinsonismo. Si el neuroléptico se está utilizando para un propósito puramente psiquiátrico, y no para la represión de la corea, el médico puede prescribir uno de los agentes más nuevos como la risperidona (Risperdal[®]), olanzepina (Zyprexa[®]), quetiapina (Seroquel[®]), ziprasidona (geodonGeodon[®]) o aripiprazol (Abilify[®]). Estos fármacos pueden tener una menor incidencia de efectos secundarios y parecen ser tan efectivos. Los neurolépticos se utilizan algunas veces para aumentar los efectos de los medicamentos antidepresivos y el aripiprazol y la quetiapina en realidad tienen indicaciones formales para casos particulares de la depresión. Entre los neurolépticos antiguos, que son mucho menos costosos, los agentes de alta potencia como el haloperidol (Haldol[®]) o flufenazina (Prolixin[®]) tienden a ser menos sedantes, pero causan más parkinsonismo, por lo que a menudo se han utilizado en pequeñas dosis para suprimir la corea. Las benzodiacepinas, particularmente las que actúan a corto plazo como lorazepam (Ativan[®]), pueden ser otra buena opción para el tratamiento a corto plazo de la agitación. En cualquier caso, los neurolépticos y las benzodiacepinas para tratar la agitación aguda deben ser reducidas en cuanto el cuadro clínico lo indique.

Algunos medicamentos psiquiátricos comúnmente utilizados en el tratamiento de los síntomas psiquiátricos de la EH

Nota: Sólo hay un medicamento que está específicamente aprobado por la FDA para su uso en la EH - Tetrabenazina, para el tratamiento de la corea. Los siguientes medicamentos son sugeridos basados en la experiencia clínica del autor. Los médicos deben revisar cuidadosamente los materiales de los fabricantes del fármaco sobre la dosis y los efectos secundarios potenciales antes de prescribir cualquier medicamento.

Los antidepresivos (usado para la depresión y algunas veces también para la irritabilidad y la ansiedad :

ISRS:

- Sertralina (Zoloft ®)
- Citalopram (Celexa ®)
- Escitalopram (Lexapro ®)
- Paroxetina (Paxil ®)
- Fluoxetina (Prozac ®)

Otros:

- Bupropión (Wellbutrin ®)
- Venlafaxina (Effexor ®)

Neurolépticos (utilizados para la psicosis ya veces por irritabilidad o para la supresión de corea)

Antipsicóticos atípicos:

- Olanzepine (Zyprexa ®)
- Quetiapina (Seroquel ®)
- Ziprasidona (Geodon ®)
- Aripiprazol (Abilify ®)

Los antipsicóticos de alta potencia (a veces también se utilizan para la supresión de corea):

- Haloperidol (Haldol ®)
- Flufenazina (Prolixin ®)
- Risperidona (Risperdal ®)

La terapia electroconvulsiva (TEC) también se ha encontrado ser eficaz en las personas deprimidas con la EH. Este tratamiento debe considerarse si la persona no responde a varias pruebas de medicamentos, o si una intervención más inmediata es necesaria por razones de seguridad. Por ejemplo, una persona con depresión severa pueden rechazar los alimentos y líquidos, o puede estar activamente suicida. La TEC puede ser particularmente eficaz en el tratamiento de la depresión delirante.

A las personas deprimidas siempre le debe siempre preguntar sobre el abuso de sustancias. El abuso de sustancias, especialmente el alcohol, puede ser tanto una consecuencia como una causa de la depresión, si no son tratados, el tratamiento resulta difícil, y aumenta significativamente el riesgo de suicidio.

El Suicidio

El suicidio es alarmantemente común en personas con la EH, posiblemente debido a la frecuente comorbilidad con la depresión y los cambios de personalidad que resultan en la desinhibición y el comportamiento impulsivo, pero eso no quiere decir que el suicidio no se pueda prevenir. A las personas deprimidas se les debe siempre preguntar acerca del suicidio, y esto se debe reevaluar regularmente. Es erróneo pensar que las personas suicidas no admitirán estos sentimientos. La pregunta que debe hacerse de una manera no intimidante, como materia-de-hecho, por ejemplo, "¿te has sentido tan mal que a veces piensas que no vale la pena vivir?" O, "¿ha pensado incluso en el suicidio?" Si la persona reconoce estos sentimientos, el clínico necesita hacer más preguntas para evaluar la gravedad de la situación y decidir el mejor curso de acción. ¿Los sentimientos sólo un deseo pasivo de morir o de la persona que realmente ha pensado un plan suicida específico? ¿La persona tiene los medios para cometer suicidio? ¿Se ha preparado para un suicidio, como cargando un arma de fuego o acumulando pastillas? ¿Puede la persona identificar los factores que le impiden suicidarse? ¿Qué apoyos sociales están presentes? Algunas personas, a pesar de tener pensamientos suicidas, pueden tener un riesgo bajo si tienen una buena relación con su médico, cuentan con el apoyo de la familia, y no tienen planes específicos. Otros pueden ser un peligro para sí mismos que requieren hospitalización de emergencia.

Aunque hay casos de individuos no deprimidos con la EH alberga sentimientos suicidas crónicos, la mayoría, si no todas, las personas suicidas con la EH están sufriendo de depresión mayor y pueden ser tratados con éxito. En los casos de suicidio consumado en la EH de los que hay información de primera mano, la persona generalmente era entendido por su familia que estaba sufriendo de depresión y los intentos de tratamiento se había iniciado, pero lamentablemente resultaron insuficiente. Si el médico no está seguro, la persona debe ser tratada presuntivamente. Esto no quiere decir que una persona con la EH, en particular en las primeras etapas de la enfermedad, no pueden expresar el temor de convertirse algún día en un desvalido o del deseo de no vivir más allá de un cierto grado de deterioro. El médico debe escuchar ofreciendo apoyo a estas preocupaciones, con la realización de que la mayoría de las personas en esta situación será capaz de adaptarse si no está sufriendo de depresión.

Opinión del autor:

No puedo insistir más en que el suicidio en la EH es la manifestación de una enfermedad prevenible. El concepto de suicidio "racional" en una persona con la EH, una persona que desapasionada que "elige" "quitarse la vida" antes de que los síntomas se vuelvan demasiado avanzado, es un mito. El suicidio es devastador para las personas que quedaron atrás, y aumenta el riesgo de suicidio en la próxima generación. No debe ser racionalizado, romántizado o aceptado.

Caso de Estudio # 1

El Trastorno Psiquiátrico: Prevención del Suicidio

Mr. H, es un hombre casado de 59 años la enfermedad de Huntington leve, el es visto en una clínica de basada en un hospital para una cita de seguimiento rutinario. Su esposa menciona que no ha sido él mismo últimamente. Él ha estado retirado, a menudo entre lágrimas, sin mostrar interés en actividades previas, como la jardinería y yendo a ventas de garaje y esta hablando con frecuentemente sobre "después de que me haya ido" a pesar de que se espera que viva muchos años más. Parece estar durmiendo mal por muchas veces se ha despertado en la noche y lo ha encontrado fuera de la cama.

En su última visita se le prescribió un antidepresivo, pero no lo ha estado tomando, diciendo que "no me va a ayudar. Nada me puede ayudar. "También no llamó a la psiquiatra al cual fue referido El admite a el médico que ha estado pensando en quitarse la vida y que está convencido de que, en lugar de verse perjudicados por su suicidio, su esposa y sus hijos estarán mejor sin él. El doctor le pregunta si tiene algún arma de fuego en la casa, él contesta que su esposa y su hermano han eliminado sus escopetas y rifles, pero que tiene una pistola que planea utilizar para quitarse la vida el siguiente fin de semana. Sus planes tienen sentido para él, porque "no hay cura para la EH. No estoy autorizado para conducir o cazar más y no puedo mantener a mi familia ".

El médico habla con la esposa del hombre por separado y le explica que va a ser necesario hospitalizar al Sr. H porque él está sufriendo de depresión severa y es un grave peligro para sí mismo. Ella dice que está aliviada, pero duda que va a ingresar en el hospital voluntariamente. Cuando el señor H se le dice que tendrá que ser admitido, se vuelve loco y se acuesta en el piso de la sala de examen. Su esposa empieza a llorar y pregunta si hay alguna otra manera de tratar al Sr. H. También está preocupado por el costo de un ingreso hospitalario y añade que su hijo adulto va estar muy enojado por el trato a su padre.

Cuando un miembro del personal lleva a la señora H a otra habitación para una taza de café, el médico llama a la seguridad del hospital y a tres agentes de la institución para que muevan a Sr. H. del piso, lo coloquen en una camilla, y lo escolten hasta la sala de emergencia donde es examinado, certificado y admitido en una unidad de hospitalización psiquiátrica como paciente involuntario.

Manía

Mientras que la depresión es el trastorno del estado de ánimo más común en la EH, un número menor de personas con la EH se convertirán en maníacos, mostrando un estado de ánimo elevado o irritable, hiperactividad, menor necesidad de sueño, impulsividad y grandiosidad. Algunos pueden alternar con períodos prolongados de depresión y manía con períodos de estado de ánimo normal, una condición conocida como trastorno bipolar. Es fácil sobre-diagnosticar manía o trastorno bipolar en la EH porque muchas de las facetas del síndrome disejecutivo de la EH (qv), tales como irritabilidad, impulsividad, desinhibición o puede imitar los síntomas. Esta distinción es importante, porque la mayoría de las intervenciones útiles para el síndrome disejecutivo son no farmacológico y muchos de los fármacos utilizados para tratar la manía son bastante tóxicos. En la manía genuina debe haber una elevación sostenida del ánimo, que dura días o semanas, no solo períodos de acciones impulsivas o brotes de ataques en temperamento en respuesta a la frustración. La manía también suele ir acompañada de "cambios vegetativos", tales como aumento del apetito, aumento de energía, y una menor necesidad de sueño.

Las personas con manía suelen ser tratados con anticonvulsivantes y neurolepticos. El litio es todavía una droga popular para las personas con trastorno bipolar idiopático, pero no se ha descrito como particularmente útil en personas con la EH y apenas se utiliza. También tiene un rango terapéutico estrecho, sobre todo en las personas cuyo consumo de alimentos y líquidos puede ser irregular.

Iniciar el tratamiento con divalproex sódico (Depakote[®]) a una dosis baja, como 125 a 250 mg PO BID se recomienda aumentarse gradualmente hasta que sea eficaz o hasta que el nivel en sangre de 50-150mcg/ml se recomienda. Una dosis de 500 mg po bid es bastante típica, pero algunas personas con la EH pueden requerir hasta varios gramos por día. Varios anticonvulsivos se utilizan algunas veces para el tratamiento de la manía, incluyendo lamotrigina (Lamictal[®]) topiramato (Topamax[®]), y carbamazepina (Tegretol[®]).

Los niveles en sangre recomendados para estos fármacos se han establecido en base de sus propiedades anticonvulsivas, por lo que es importante recordar que una persona con la EH puede mostrar una buena respuesta psiquiátrica por debajo del nivel mínimo "terapéutico" (pero en todo caso generalmente no debe exceder el nivel máximo). Divalproex conlleva un pequeño riesgo de anormalidades en la función hepática y discrasias sanguíneas, por lo que las PFH(pruebas de función hepática y biometría hemática completa deben ser monitoreados rutinariamente cada pocos meses y los médicos deben estar atentos a síntomas sugerentes. Divalproex también se asocia con defectos del tubo neural cuando se usa durante el embarazo.

Personas con Mania en la EH, en particularmente los que están muy agitados o que tienen delirios y alucinaciones, pueden necesitar un neuroléptico, o posiblemente una benzodiazepina para el control inmediato de los síntomas. Como se discutió para la depresión, el médico puede prescribir uno de los antipsicóticos nuevos que tienen menos efectos secundarios parkinsonianos. En los casos de agitación extrema, un agente inyectable de acción rápida puede ser necesario.

Obsesiones y Compulsiones

Las obsesiones son pensamientos recurrentes e intrusivos o impulsos. Una compulsión es un comportamiento repetitivo de una rutina, como lavarse las manos. Las compulsiones son a veces relacionada con las obsesiones, como una preocupación obsesiva por los gérmenes. Las obsesiones son generalmente una fuente de ansiedad y la persona puede tener dificultades para dejarlas a un lado, mientras que la actuación de las compulsiones generalmente alivia la ansiedad y pueden no ser tan fuertemente resistidas.

El síndrome completo psiquiátrico de trastorno obsesivo-compulsivo (TOC) es raro en EH, pero las personas con EH a menudo se preocupan con una idea en particular o rutina. Estas personas pueden preocuparse por los gérmenes o la contaminación, o participar en la comprobación excesivas de interruptores o trabas. A veces, las personas con EH se fije en un episodio en el que fue perjudicado en el pasado (por ejemplo, despedido de un trabajo, divorciado, licencia de conducir revocada), y puede traerlo consigo constantemente , o volverse preocuparse por una necesidad percibida, como un deseo de ir de compras o comer ciertos alimentos.

Si obsesiones o compulsiones interfieren con la calidad de vida del individuo, pero no cumplen con los criterios para el síndrome completo, los antidepresivos serotoninérgicos, por lo general se usa para tratar el TOC, puede mejorar el comportamiento. El uso del antidepresivo tricíclico clomipramina (Anafranil ®) ha sido ampliamente reemplazado por los ISRS. Para el comportamiento implacable perseverante que no responde a estos agentes, se podría considerar neurolépticos.

Delirios y alucinaciones

La psicosis crónica y condiciones similares a la esquizofrenia no son comunes en la EH. La aparición de delirios o alucinaciones, debe motivar la búsqueda de las causas específicas o factores precipitantes, como los trastornos del estado de ánimo, delirio relacionado con trastornos metabólicos o neurológicos, o con intoxicación o abstinencia de drogas ilegales o medicamentos recetados. Una vez que estas posibilidades se han eliminado, los neurolepticos pueden ser empleados para tratar los síndromes similares a la esquizofrenia.

Algunas personas pueden responder completamente y otros sólo en parte, informando que "voces" se ha reducido a un murmullo, o se vuelven preocupan menos por las preocupaciones delirantes. Los neurolepticos se utiliza también para controlar la corea y algunos individuos muy resistentes pueden ser convencido de aceptar un antipsicótico como parte de un tratamiento para la supresión de los movimientos involuntarios.

En nuestra experiencia hay un subgrupo de personas con la EH cuyo delirios son extremadamente tenaces. Esto puede representar la interacción entre el delirio como tal y los cambios de personalidad comunes en la EH. O tal vez el "delirio" en este caso es mejor pensar que es como una preocupación o una idea sobrevalorada. Las personas con delirios rara vez responde cuando se discute con ellos, pero sin duda un clínico puede expresar escepticismo con respecto a la creencia delirante. Los cuidadores deben ser alentados a responder diplomáticamente a apreciar que las ideas delirantes son síntomas de una enfermedad, y evitar la confrontación directa si la asunto no es crucial.

Caso de Estudio: # 2

El Trastorno Psiquiátrico: Delirios

Una mujer de 63 años de edad, divorciada y con la EH cree que ella está teniendo un romance con su internista. La familia reporta que el hombre en cuestión era su médico, pero que se retiró hace varios años, no está en el cuidado de ella, y no tiene ni idea de la relación que ella cree que comparten. Ella insiste en que él siente lo mismo y que tiene la intención de casarse con ella. Sus hijos le recordaron que el médico está ya casado y ella les dijo que él tiene planes de dejar a su esposa por ella. Ella le dice a su psiquiatra que ella puede oír al internista enviando mensajes de amor por la noche, debido a que viven en lados opuestos de un lago y voz se transporta a través del agua. Sus delirios hasta ahora han demostrado que no responde a tres diferentes fármacos antipsicóticos y generalmente no interfieren con sus actividades diarias. El escollo actual, sin embargo, es que su familia quiere que ella para hacer la transición a la vida asistida y ella se niega a ir, insistiendo en que su caballero amigo cuidará de ella en casa.

Problemas psiquiátricos específicos de la EH y otras enfermedades neuropsiquiátricas

El Síndrome Disejecutivo

A menudo se ha dicho que la depresión es el problema psiquiátrico más común en la EH. Eso no es del todo cierto. Si bien la depresión puede ser el diagnóstico convencional más común que se da a las personas con la EH, hay otro síndrome - una constelación de cambios en el comportamiento y la personalidad - que es tan común en la EH que es virtualmente universal.

Estos cambios son conocidos por una variedad de nombres, incluyendo el síndrome de disejecutivo, síndrome orgánico de la personalidad, o el síndrome de "lóbulo frontal", aunque este último es un término pseudo-anatómico, porque los lóbulos frontales están relativamente a salvo en EH, porque el daño se produce principalmente en las estructuras subcorticales que están conectados a ellos.

El síndrome disejecutivo es fácil de reconocer pero algo difícil de caracterizar. Puede ser fácil subestimar el impacto de los cambios de personalidad que conforman el síndrome y no darles la atención clínica que se merecen. Esencialmente, ambos son síntomas desinhibidos tales como perseveración (repetición persistente de una palabra, frase o gesto), irritabilidad, impulsividad, y jocosidad, y los síntomas de déficit, como la apatía, la pérdida de la espontaneidad, y la indiferencia. Ambos tipos de síntomas pueden coexistir en el mismo individuo. Por ejemplo, un hombre con la EH puede ver el mismo canal de televisión todo el día, que parecía tener poco interés en el contenido, pero se enfurecen si alguien trata de cambiar el canal. Aunque pueden ser diferentes lados de la misma moneda, nos ocuparemos de algunos de los componentes principales del síndrome de disfunción ejecutiva por separado, con el propósito de discutir el tratamiento.

Las familias pueden tener dificultades para tratar con el síndrome disejecutivo. La familia puede estar confrontado con alguien que se ve y suena igual que la esposa, hermana, amiga o madre que solía ser, pero que no muestra ningún interés en las responsabilidades anteriores, es capaz de acciones crueles y declaraciones, y que comete graves errores de juicio a pesar de repetidas consecuencias negativas.

Es importante señalar que una consecuencia común neurológico de la EH es el desconocimiento de los síntomas. La persona con la enfermedad no puede notar el cambio progresivo en su comportamiento y puede desestimar las preocupaciones expresadas por la familia. La intuición o perspicacia es a menudo la primera víctima del síndrome disejecutivo.

La familia debe ser alentada a dejar a un lado la creencia de que pueden "razonar" con la persona con la EH para un comportamiento más responsable y perspicaz. El manejo exitoso del síndrome disejecutivo por lo general consiste en mantener la seguridad, evitar conflictos innecesarios, reducir el número de opciones y decisiones que el enfermo tiene que tomar, ayudándole a establecer una rutina y el uso juicioso de los medicamentos. Minimizar el estrés y los conflictos de esta manera le dará a la persona con la EH las mejores oportunidades para ser más auténticamente " él/ella mismo/a." Más información

sobre las estrategias de manejo se pueden encontrar en la "Guía HDSA para la familia con la EH", disponible en la página web HDSA, www.HDSA.org.

La apatía

La apatía es un síndrome tanto emocional como cognitivo en que la persona apática carece inversión emocional en sus actividades y sus alrededores, pero también tiene dificultades para generar nuevos comportamientos e inicio de las actividades. La apatía es extremadamente común en la EH y muy angustiante para los cuidadores.

Los individuos apáticos se vuelven desmotivado y desinteresado en su entorno. Ellos pierden el entusiasmo y les falta espontaneidad. El rendimiento en el trabajo o en la escuela se vuelve lento. Esto puede ser una fuente de conflictos entre los individuos y los cuidadores, quienes saben que la persona es físicamente capaz de realizar las actividades, pero "no" las hacen. Los individuos apáticos pueden ser indiferentes o incluso resistente al tratamiento, ya que, por definición, no les importa, aunque se han dado casos de personas perspicaces con apatía, que solicitan tratamiento, ya que son conscientes de los efectos que su apatía está teniendo en sus familias. Las familias necesitan educación y apoyo en este sentido. Ellos necesitan saber que su ser querido no está preocupado por la apatía, y que la familia puede adoptar una combinación de exhortación y acomodación para hacer frente a la enfermedad.

La apatía puede ser difícil de distinguir de la depresión. Personas apáticas, al igual que las personas con depresión, puede ser lentos, tranquilos, y no comprometido. Pueden hablar lentamente, o no del todo. En general las personas apáticas dirán que no están tristes, pero en la distinción entre los dos, es importante preguntarse no sólo sobre el estado de ánimo de la persona, sino también sobre los síntomas depresivos otros, como un cambio en los patrones de sueños y alimentación, sentimientos de culpa o pensamientos suicidas.

La apatía y la depresión también pueden coexistir. Las personas deprimidas que también sufren de apatía deben ser tratados agresivamente para su depresión, lo que puede causar otros síntomas mejoren. Las personas con apatía primario algunas veces responden a psicoestimulantes como el metilfenidato (Ritalin), pemolina (Cylert[®]) o la dextroanfetamina (Dexedrine[®]). Estos medicamentos son altamente abusadas y puede exacerbar la irritabilidad, por lo que debe utilizarse con precaución. Tal vez lo más prudente sea hacer primero la prueba con un antidepresivo no sedante, como un ISRS o bupropión, incluso si la persona no cumple con los criterios para la depresión, ya que estos agentes también son a veces útiles. Los informes anecdóticos han sido publicados del tratamiento exitoso de la apatía con amantadina, bromocriptina, y selegilina. La apatía puede ser agravada por medicamentos conocidos para atenuar la emoción o el procesamiento cognitivo lento, como los neurolépticos o benzodiazepinas.

Enfoques en el tratamiento no farmacológico para la apatía

Mientras que los individuos apáticos tienen problemas iniciando acciones, a menudo participarán si

alguien más crea la actividad y trabaja con ellos para mantener la energía y la atención. También puede ayudar el mantener un horario regular, aumentando la estimulación ambiental, tales como la participación en un programa de día, evitando las preguntas abiertas o tareas, y proporcionando indicaciones.

Caso de Estudio # 3

El Trastorno Psiquiátrico: Apatía

Un hombre con un historial de cinco años de la EH ya no trabaja y pasa la mayor parte de su tiempo de despierto viendo la televisión. En su cumpleaños, su hermano llegó inesperadamente para llevarlo de pesca. La pesca siempre había sido una de las actividades favoritas del hombre. El hombre a principio se niega a ir hasta que empujado por su hermano y su esposa. En el lago, el hombre se parece el mismo de siempre y las captura varios peces. A su regreso, sin embargo, él no muestra ningún interés en la limpieza del pescado, no quiere hablar de su día, y simplemente se enciende la televisión. El hermano le lleva al médico, ya que él ha oído que la depresión es muy común en personas con la EH.

Cuando se le preguntó acerca de su estado de ánimo, el hombre dice: "Está bien." Él no es autocrítico, o esta desesperanzado. Él describe su energía de forma normal. Él no está teniendo pensamientos suicidas o sentimientos de querer morir. Todavía disfruta el televisor y nunca se pierde sus programas favoritos. Come y duerme con normalidad. Cuando el médico le pregunta por qué no quería ir a pescar, él responde: "Simplemente no me importa."

El médico le explica a la familia que el hombre está experimentando apatía, no depresión. Ambos son síntomas comunes de la EH. Cuando es presionado por la familia para que prescriba un tratamiento, el médico explica que si bien puede haber algunos medicamentos que pueden ayudar, es probablemente más importante para la familia y amigos entender sus necesidades cambiantes y darse cuenta de que la apatía no angustia al hombre. El médico sugiere que un programa regular de actividades pueden ser más útil que las sugerencias espontáneas. La familia del hombre lo inscribe tres días a la a semana en u programa matutino de actividades en el centro local de veteranos.

Perseverancia y fijación

Las personas con la tienden a sufrir de perseverancia. Esta flexibilidad mental y emocional reducida puede presentarse como dificultad para cambiar los temas o dejar ir de una idea. A veces una persona con la EH se fija en un tema en particular con la exclusión de casi todas las demás cosas que le conciernen. A menudo esto se desencadena por una cierta pérdida de autonomía, y la preocupación se centrará en algo así como la restauración de los privilegios de conducir, la capacidad de ir de caza con escopetas, el control de las finanzas. Otras veces, el tópico será menos predecible, una ligera imaginación, una responsabilidad incumplida, una preocupación financiera, o animadversión hacia un conocido o vecino. La distracción puede ayudar a la fijación y, a veces disminuye con el tiempo.

Manejo de la perseveración o fijación

Cuando de las fijaciones se trate, la familia debe ser alentada a "escoger sus batallas." Los enfrentamientos se deben guardar para las situaciones que tienen que ver con la seguridad. Este será un punto fácil de tocar si la familia comprende que estos comportamientos se deben a la propia EH y que su ser querido no puede "ser razonable".

El tratamiento no farmacológico incluye estrategias de modificación de la conducta y la educación de la familia. El referido a un psicólogo puede ser de ayuda. El médico puede intentar el tratamiento con ISRS por su posible efecto anti-obsesivo. Hay una cierta base teórica para la estrategia de aumento de la dopamina en el tratamiento de la disfunción ejecutiva. Han habido varios casos de tratamiento exitoso con amantadina.

Estudio de caso: # 4

El Trastorno Psiquiátrico: perseverancia

María es una mujer casada de 45 años de edad, con EH moderada. Ella y su marido llegan tarde a su cita en la clínica. Su marido explica que últimamente se está preocupando con el jugo de frutas. Ella exige mantener seis tipos diferentes almacenados en el refrigerador y exige un jugo específico excluyéndose de todas las otras actividades. En la mañana de esta visita, cuando se suponía que debía salir para el viaje de dos horas que lo llevaría a la clínica, ella exigió que regresaran a la casa para traer un vaso de jugo de naranja - piña. Él se negó y ella le había estado argumentando durante el viaje de dos horas y todavía se encontraba en un estado de ánimo muy malo. Cuando se le pregunta cómo se siente hoy en día ella responde "Me gustaría estar sintiendo mejor si mi marido me había dado el tipo de jugo." "Voy a escuchar esto durante todo el viaje a casa ", comenta su marido sobriamente.

Irritabilidad

La irritabilidad es una queja común de las personas con la EH y sus familias. La Irritabilidad puede ser un síntoma de depresión, pero la irritabilidad que ocurre sin una causa conocida refleja una pérdida de la capacidad del cerebro para regular la experiencia y la expresión de la emoción. Puede adoptar la forma de un aumento en el nivel de irritabilidad basal de la persona, o puede haber episodios de explosividad como respuestas irritables a acontecimientos de la vida se vuelven exageradas en intensidad y duración. Algunas personas que no están irritables en la mayoría de circunstancias desarrollarán una especie de rigidez de pensamiento que les hará perseverar sin descanso en el deseo o la idea en particular, haciendo que cada vez este más enojada si sus demandas no se cumplen (véase perseverancia arriba).

Las personas con la EH pueden exhibir la condición "hypofrontal" de dificultad del control sobre el comportamiento resultante de un desequilibrio entre el impulso y la reflexión. Ellos no pueden

responder a la razón o inclinan a ceder en un conflicto. Por lo tanto, el manejo de la irritabilidad consiste principalmente en la identificación de las situaciones que causan conflictos. Cuando trabajan en evitar los conflictos conocidos los cuidadores pueden reducir frente a frente y los médicos pueden evitar el uso prematuro o excesivo de medicamentos.

Irritabilidad en el entorno familiar

Cuando la irritabilidad es severa o persistente, o se expresa físicamente, los cuidadores pueden pedirle al médico que les recete algo para "calmarlo." En tales situaciones, el médico debe iniciar una revisión cuidadosa de la conducta de la persona con la EH, tanto de como lo que observó durante la visita al consultorio y según lo informado por la familia o los cuidadores. ¿Qué es lo que el individuo realmente quiere decir cuando dice que la persona está irritable o agitado? ¿Qué comportamientos ha exhibido la persona? Los síntomas pueden incluir agitación, gritos o insultos, arrebatos explosivos emocionales o de comportamiento violento físico. ¿Con qué frecuencia ha ocurrido este comportamiento y algún evento específico lo desencadenan? Puede ser muy útil para el cuidador crear un registro o un diario de estos eventos para apoyar las decisiones de tratamiento.

Entendiendo la irritabilidad en la EH

Hay muchos factores que pueden precipitar un episodio irritable, tales como el hambre, el dolor, la incapacidad de comunicarse, la frustración con la falta de capacidades, el aburrimiento, y cambios en la rutina esperada. Algunos arrebatos no tienen causa aparente y deben ser considerados una consecuencia de la propia enfermedad.

Debido a los cambios en la función cerebral, los enfrentamientos y ultimátums rara vez son productivos. Los familiares y los cuidadores pueden ser aconsejados para responder diplomáticamente y alentar a la persona con la EH que la irritabilidad es un síntoma de la enfermedad. La irritabilidad puede ser reducido si el medio ambiente se mantiene lo más tranquilo y estructurado como sea posible. El control parental en los que hay niños y adolescentes, las horas de trabajo impredecibles, ruido o caos general puede empeorar la irritabilidad y la agresividad en personas con la EH. Grupos de apoyo para cuidadores y familiares pueden proporcionar apoyo emocional y son un foro para el intercambio de estrategias que los miembros han encontrado útil en sus propios hogares.

El tratamiento Irritabilidad

Para estallidos episódicos, el éxito a menudo resulta en la combinación de tratamiento farmacológico con un cuidadoso análisis del contexto y precipitantes del arrebato. Varios medicamentos han demostrado ser útiles en el tratamiento de la irritabilidad duradera. Las personas con la EH pueden responder a los antidepresivos, especialmente los ISRS (sertralina, fluoxetina y paroxetina), incluso si no cumplen todos los criterios de depresión mayor. Las dosis óptimas para el tratamiento de la irritabilidad no se conocen, pero se debe comenzar con una dosis baja y aumentar gradualmente como se hace en el

tratamiento de la depresión (véase la Tabla 1). Estos agentes pueden ser particularmente útiles cuando la irritabilidad parece ligada a la preocupación obsesiva de la persona con un tema en particular. Como en el tratamiento de la depresión, la mejoría puede no producirse durante varias semanas.

En situaciones graves o urgentes, la mayoría de los médicos probablemente comenzaría con un neuroléptico, particularmente uno de los nuevos agentes que tienden a tener menos efectos secundarios. La benzodiacepinas de acción prolongada, tales como clonazepam (Klonopin[®]), comenzando a dosis bajas, por ejemplo 0.5mg/day, también han sido de gran ayuda. El médico debe supervisar cuidadosamente a las personas con la EH que son tratados con estos agentes, porque la sobredosis puede conducir a un accidente, como una caída o aspiración. Los estabilizadores del estado de ánimo, como el sodio divalproex y otros anticonvulsivos, también han sido de gran ayuda y puede ser administrado como se indica para la manía.

Revisión de Medicamentos

La gran cantidad de exceso de tratamiento se deriva del uso continuo de un medicamento recetado inicialmente para un problema episódico. Sobre todo cuando es potencial para la violencia, las familias y los médicos entonces pueden tener miedo de retirar medicamentos, incluso cuando no son efectivos, y esto a su vez aumenta el riesgo de delirio y otros episodios agresivos. Siempre es necesario volver a examinar la situación y ver si un medicamento ha reducido la frecuencia de los estallidos.

Irritabilidad, estallidos(arranques) y Seguridad

Los familiares y cuidadores deben ser advertidos de evitar situaciones que puedan comprometer la seguridad. Alejarse de una discusión, salir de la habitación o incluso del área para dar a la persona con EH tiempo de calmarse a veces puede ser necesario para evitar un altercado físico. La prioridad número uno es garantizar la seguridad inmediata de la persona y el cuidador. En casos de grave amenaza o violencia real el cuidador debe llamar a la policía, incluso si él o ella no tiene intención de presentar cargos, y debe explicar a los respondedores que la persona está sufriendo de una enfermedad neuropsiquiátrica y está bajo el cuidado de un médico. Los respondedores será capaz de controlar la situación inmediata y ayudar a la persona con la EH a recibir la evaluación y atención de emergencia. En algunos casos, el cuidador en realidad podría considerar permitir que se presente cargos. Esto puede ayudar a reforzar el carácter inaceptable de la violencia a una persona que todavía conserva alguna información, o puede convencer al juez a obligar tratamiento en una persona que se ha estado resistiendo.

Los problemas psiquiátricos que no pertenecen a una categoría distinta

Delirio

El delirio es un cambio anormal en el nivel de conciencia de una persona con la EH, que puede resultar de una variedad de causas tóxicas, estructurales o metabólicas. Individuos con delirios pueden tener altibajos en la conciencia, pueden agitarse o estar letárgicos, y con frecuencia tienen el sueño perturbado. También puede ir acompañado de alucinaciones o paranoia. Las personas con la EH son particularmente vulnerables al delirio, especialmente en las etapas posteriores.

Las causas comunes de delirio en la EH incluyen medicamentos recetados, especialmente las benzodiazepinas y agentes anticolinérgicos, alcohol o drogas ilícitas, y problemas médicos tales como la deshidratación y las infecciones de las vías respiratorias o urinarias.

El delirium en la EH puede ser confundido con la depresión. Los médicos por lo general esperan que los individuos delirantes presenten agitación o hiperexcitación -, y pueden pasar por alto la persona delirante que está somnoliento o obnubilado. Los médicos deben considerar el diagnóstico de delirio cuando enfrenta a un cambio agudo del comportamiento en personas con la EH y deben revisar la lista de medicamentos, examinar a la persona y obtener estudios de laboratorio necesarios, incluyendo un examen toxicológico si está indicado.

Es importante preguntar sobre las medicinas sin receta, tales como tabletas para el resfriado y las que ayudan a conciliar el sueño, el individuo y su familia pueden haber olvidado mencionar, y que pueden tener interacciones negativas con otros medicamentos que el enfermo está tomando. El hematoma subdural, debido a una caída reconocida o no reconocida también debe tenerse en cuenta si la persona sufre un cambio repentino del estado mental. El delirio puede ocurrir gradualmente, como resultado de un problema subyacente no diagnosticada. Por ejemplo, un individuo deshidratado puede ya no ser capaz de tolerar su régimen de medicación habitual.

La identificación y corrección de la causa subyacente es el tratamiento definitivo para el delirio. Las dosis bajas de los neurolepticos pueden ser útiles para controlar la agitación de un individuo temporalmente delirante.

Caso de Estudio : # 5

El Trastorno Psiquiátrico: Delirium

El marido de una mujer de 55 años de edad con moderado HD llama a la clínica de la EH para preguntar acerca de un cambio en su condición. "Ella parece confundida hoy", relata, "y ella no deja de quedarse dormida mientras yo estoy tratando de hablar con ella." Él quiere saber si se trata de un aspecto

esperado de la enfermedad su Enfermedad de Huntington. El médico le recuerda que "nada cambia repentinamente en la EH" y que la mujer suena delirante. El médico le explica que hay tres causas muy comunes de delirio en una persona con EH son las infecciones del tracto urinario, neumonía y hematoma subdural. El marido dice que su esposa se cae mucho y podría haber golpeado la cabeza en un accidente sin testigos. El médico le aconseja llevar a su esposa a una sala de emergencia para hacerle pruebas. Un hematoma subdural muy grande es descubierto por tomografía computarizada, el hematoma es evacuado quirúrgicamente, la mañana siguiente la mujer está sentada comiendo por sí misma un buen desayuno

La ansiedad

La ansiedad no es un síndrome único, sino que sirve como la vía final común para muchos trastornos psiquiátricos diferentes. Algunas personas con la EH experimentarán ansiedad debido a las circunstancias difíciles en la vida, debido a los cambios físicos en el cerebro, y debido a la interacción de los dos. Por ejemplo, algunos pueden desarrollar ansiedad social en respuesta a sus síntomas visibles. Más tarde en el curso de la enfermedad, como el procesamiento de los pensamientos se vuelven menos flexibles, las personas con la EH pueden ponerse ansiosos por salidas triviales de su rutina habitual, tal como un visitante inesperado o una comida retardada. Pueden preocuparse con días de anticipación acerca de la ropa que se pondrán cuando van a una cita o qué pedir en un restaurante.

El tratamiento de la ansiedad en la EH

Para hacer frente a la ansiedad de una manera no farmacológica, se debe intentar disminuir la complejidad del entorno del individuo. Las opciones y las decisiones deben simplificarse tanto como sea posible. Detener un trabajo que se ha convertido muy difícil puede resultar en una mejora notable. Es a menudo muy útil alentar al cuidador para que establezca una rutina predecible para que el enfermo. Algunos cuidadores les resulta útil que se abstengan de tratar todos los eventos que provocan ansiedad hasta el día antes de que ocurran. Las personas con la EH que son muy temeroso de ir al médico puede necesitar que se les diga que sólo van a hacer un recado hasta que lleguen a la clínica.

Algunas personas no mejoran con el asesoramiento y las intervenciones ambientales y requerirán tratamiento farmacológico. El médico primero debe evaluar si la ansiedad es un síntoma de alguna otra condición psiquiátrica, como una depresión mayor. Las personas con trastorno obsesivo-compulsivo puede volverse ansioso por la obsesión a los gérmenes, o si sus rituales se interrumpen. Los agentes más comunes para la ansiedad incluyen los antidepresivos ISRS, las benzodiazepinas y los ansiolíticos no benzodiazepínicos, tales como la buspirona.

El trastorno de Pánico

El trastorno de pánico es relativamente raro en la EH, pero muy tratable. Se caracteriza por la aparición aguda de ansiedad y temor abrumador, acompañado de síntomas fisiológicos como palpitaciones, sudoración, hiperventilación, sensación de desvanecimiento, o parestesias. Los ataques de pánico suelen durar sólo quince o veinte minutos, puede comenzar durante el sueño, e incluso puede provocar síncope. Los presuntos ataques de pánico requieren de evaluación médica, ya que algunas de las otras explicaciones posibles para los síntomas son condiciones peligrosas. Una vez que estas otras causas han sido descartadas, el tratamiento generalmente consiste de los ISRS, a veces temporalmente complementado con benzodiazepinas. Los ISRS son por lo general ligeramente estimulante y se debe iniciar con la dosis más baja. Las benzodiazepinas deben utilizarse con prudencia en la persona ansiosa con la EH debido a la vulnerabilidad de estas personas a delirio y caídas, y debido a su potencial para el abuso, sobre todo en aquellos cuyo juicio ya puede verse afectado. Medicamentos PRN(cuando sean necesarios) pueden tener que ser controlados por un miembro de la familia. Algunas personas con la EH responderá a la ansiolítico no benzodiazepina buspirona, que se puede iniciar a 5 mg dos o tres veces por día y se hace avanzar a 20-30 mg por día en dosis divididas.

Los problemas sexuales

La EH puede causar una variedad de cambios en el comportamiento sexual. El problema sexual más común es la pérdida de interés en la actividad sexual. Esto puede ocurrir muy temprano en el curso de la enfermedad, cuando la persona sigue siendo funcional en la mayoría de de las cosas y puede ser muy frustrante para el cónyuge o la pareja. Otras personas con EH pueden seguir disfrutando de la actividad sexual y en el curso de la enfermedad.

Los problemas de incompatibilidad sexual también puede surgir entre el enfermo y su pareja sexual. La pareja ya no puede pensar en la persona de una manera sexual, o pueden encontrar que los cambios en la apariencia o gestos ocasionados por EH hacen que el sexo sea incómodo o desagradable. Una discusión franca con cada persona, individualmente y en conjunto, puede ayudar a mejorar la comprensión y generar compromisos. De vez en cuando, en relación con los cambios de personalidad y pérdida de las inhibiciones, una persona con la EH puede desear y perseguir la actividad sexual excesivamente o involucrarse en comportamientos sexuales nuevos o inadecuados, como la masturbación pública o voyeurismo. El cónyuge, generalmente la esposa, puede estar angustiado y temerosa de que la persona se vuelva agresivos si las demandas sexuales no se cumplen. Los cónyuges pueden tener miedo de hablar sobre el problema a menos que sean entrevistado a solas. La comunicación abierta sobre el sexo entre el médico y la familia pueden ayudar a eliminar el estigma este tema tan delicado y los angustiosos comportamientos sexuales pueden a veces ser adaptados a actos más aceptables. Las intervenciones pueden ser difíciles en circunstancias en las alteraciones del juicio es un problema. La terapia antiandrogénica se ha encontrado ser útil en algunos de estos casos.

Los Problemas del Sueño

El insomnio en personas con la EH pueden tener varias causas, incluyendo la corea, la falta de estimulación durante el día, la depresión, la apatía o el deterioro del ciclo sueño-vigilia. En términos generales, la corea en la EH tiende a desaparecer durante el sueño, pero puede hacer que sea difícil para la persona a dormir inicialmente, o volver a dormir después de un despertar nocturno. Un estudio del sueño formal puede ser útil para la confirmación. En tales casos, el uso a la hora de acostarse de fármacos para suprimir la corea puede resolver el problema.

Mantener al individuo despierto y activo, por ejemplo, a través de un programa durante el día, puede ser todo lo que se necesita para contrarrestar la baja-estimulación y lograr un sueño reparador.

Las personas deprimidas frecuentemente se quejan de que despiertan temprano en la mañana o puede parecer que duermen casi toda la noche, pero no se siente descansados por la mañana. Aquellos que se quejan de insomnio se debe preguntar por otros síntomas de la depresión.

No hay medicamentos hipnóticos ideales, pero agentes tales como los antidepresivos sedantes (como trazodona) o neurolépticos (como quetiapina) puede utilizarse juiciosamente. Las benzodiacepinas y otros sedantes-hipnóticos recetados pueden potencialmente causar delirio y formación de hábito y ,en todo caso deben ser usados con precaución.

Las personas apáticas con la EH suelen dormir en exceso o pasar una cantidad excesiva de tiempo en la cama. Esto puede ser aceptable para la persona y la familia si se entiende que es una característica de la enfermedad. La inscripción en un programa regular de actividades, organizado por los otros, puede ser una intervención eficaz para la persona apática con la EH. En situaciones donde el daño puede resultar de la apatía, por ejemplo, si la persona no se levanta de la cama por las comidas, el uso juicioso de las anfetaminas puede ser apropiado.

Desmoralización

Las personas con la EH pueden desmoralizarse en varias ocasiones durante su enfermedad, sobre todo cuando pérdidas significativas se acumulan en un periodo corto de tiempo, tales como la pérdida de un trabajo, el control de sus finanzas o el privilegio de conducir. La persona experimenta el fracaso de sus esperanzas para el futuro y la pérdida de su sentido de autoestima y comienza a experimentar la desesperación. Las personas con la EH pueden permanecer fijos en las pérdidas resultando en hospitalizaciones e intentos suicidas. La desmoralización se debe considerar cuando la persona no tiene el síndrome depresivo, y cuando los sentimientos de desesperanza se han presentado claramente en las proximidades de pérdidas significativas.

El Tratamiento de la desmoralización requiere la combinación de psicoterapia y trabajo social para ayudar a la persona y su familia, resolver problemas del mundo real, reducir los factores de estrés, construir un sistema de apoyo, y hacer hincapié en los aspectos positivos de la vida.

Caso de Estudio: # 6

Trastorno Psiquiátrico: Desmoralización

Un hombre casado de 48 años de edad, con una enfermedad de Huntington muy leve se ha visto obligado a divulgar su diagnóstico y tomar la discapacidad de su trabajo como oficial de policía cuando ya no es capaz de calificar en el campo de tiro. Su pensión de discapacidad es bastante generosa y su esposa ha tomado horas extras en su trabajo para ganar lo suficiente. Ahora que él está en la casa, sin embargo, no está ayudando con las tareas del hogar, se irrita con su esposa e hijos, y comienza a beber en exceso en las noches. Le dice a su esposa que se siente sin valor y "medio hombre", y ella está preocupada porque él todavía posee un revólver.

El doctor le pregunta directamente si ha tenido pensamientos suicidas. Parece sorprendido por la pregunta y responde que él nunca haría una cosa que le haría daño a su familia. Él habla de sus sentimientos de culpa e inutilidad por no poder mantener a su familia.

El médico le recuerda que su condición es muy leve y que tiene muchos buenos años por delante. Él se compromete a abstenerse de alcohol por el momento. Alentado, obtiene un trabajo a tiempo parcial brindando seguridad en una tienda grande. Él está abierto acerca de su condición y no está obligado a llevar un arma. Con el dinero que está haciendo, su mujer es capaz de reducir sus horas y ahora que se siente resentido menos, empieza a ayudar en la casa, ir de compras o lavar la ropa.

Él empieza a reunirse semanalmente con un trabajador social en la clínica de la EH y él y su esposa comienzan a asistir mensualmente a un grupo de apoyo de la EH. Seis meses después, en una visita de seguimiento, se encuentra en excelente estado de ánimo y ha hecho una transición exitosa a su nueva situación.

Capítulo 7

Enfermedad de Huntington de inicio juvenil

Martha Nance, M. D.

Menos del diez por ciento de las personas con la enfermedad de Huntington (EH) desarrollan síntomas antes de los 20 años¹. La EH de inicio de Juvenil (EHJ) presenta retos únicos para los individuos afectados, sus cuidadores y los diversos profesionales que están llamados a ayudarlos.

El diagnóstico de la EHJ no es una tarea fácil. Los síntomas de EHJ suelen ser los mismos que los de otras condiciones, y si bien hay una prueba genética para el gen mutado de EH, las pruebas genéticas deben utilizarse con especial precaución en los niños, ya que la presencia del gen de la EH en una prueba de sangre no necesariamente significa que los síntomas del niño se deben a la enfermedad de Huntington. HDSA recomienda encarecidamente que el médico de la familia o con un Centro de Excelencia HDSA o un consejero genético familiarizado con EH discutir el niño o una situación específica con más detalle antes de que se realice la prueba genética

Cuándo considerar la EH de inicio Juvenil

Los síntomas de presentación de la enfermedad de Huntington podría ser un poco diferente en un niño que en un adulto, especialmente un niño menor de 10 años de edad. Si bien no hay síntoma o grupo de síntomas que son absolutamente necesarios para el diagnóstico de EHJ, los niños más afectados tienen varias de las características descritas (véase el recuadro) en el momento en que se hace el diagnóstico.

La corea es poco común en niños que desarrollan la EH durante la primera década, pero puede ser uno de los primeros síntomas en la adolescencia. Severos trastornos de la conducta puede ser el primer síntoma en un adolescente.

Síntomas iniciales típicos de la Enfermedad de Huntington de inicio juvenil

- Historial familiar positivo a la EH, por lo general en el padre
- Rigidez de las piernas
- Torpeza de brazos y piernas
- Disminución de la función cognitiva
- Cambios en el comportamiento
- Convulsiones
- Cambios en la función motora oral
- Corea en un adolescente
- Alteraciones del Comportamiento

Historial Familiar

Por razones que sólo se hicieron claras después de que el gen responsable de la EH fue descubierto en 1993, los niños con un inicio muy precoz de la EH son más propensos a tener un padre afectado de una madre afectada. Es muy poco probable que la EH aparezca en un niño cuyo progenitor tampoco haya

estado afectado con la EH. Si esta situación parece estar presente, el médico debe considerar otros diagnósticos además de la EH. Ocasionalmente, puede haber un niño afectado con la EH sin un padre aparentemente afectado. Esto puede ser debido a la aparición de los síntomas en el niño antes de la aparición en su progenitor, la muerte temprana de un progenitor (antes de los síntomas en el padre sean evidentes), un diagnóstico equivocado o la falta de diagnóstico en un progenitor afectado, no paternidad (un padre biológico, que no es lo mismo que el padre aparente), o a la adopción. Documentar el diagnóstico de la EH en otros familiares puede ser útil para el médico mientras el niño es evaluado para la EH.

Trastornos del Movimiento

Los síntomas más visibles de EH están relacionados con el movimiento. La EH puede causar movimientos involuntarios, o corea, y también afectan el control de los movimientos voluntarios. Los niños que muestran síntomas de la EH antes de cumplir los 10, sin embargo, a menudo presentan rigidez y puede que nunca experimente corea, mientras que las personas que desarrollan la enfermedad siendo adolescentes pueden mostrar corea como síntoma inicial.

Rigidez

Un niño con JEH probablemente exhibirá dificultades con el equilibrio y la marcha, así como la torpeza de movimientos de la mano y el brazo, el espesor de la palabra, babeando, y un mal control motor oral. Caminar de puntillas y tijera de la marcha son particularmente comunes en niños pequeños.

Corea

La corea, que es el término para los tirones o espasmos involuntarios movimientos que aparecen a menudo en la EH de inicio adulto, se encuentra raramente en EH de inicio juvenil que aparece antes de los 10 años, pero puede causar dificultades para los adolescentes con la enfermedad. Los movimientos coreiformes puede ser de amplitud pequeña o grande que se manifiesta como chasqueo de los dedos, encogimiento de hombros, mueca facial y agitando los brazos o las piernas. La corea puede contribuir también a la dificultad para hablar, masticar y tragar. La corea puede interferir con los movimientos sacádicos de los ojos que son necesarios para leer.

Disminución de la función cognitiva

Dado que la EH es una enfermedad degenerativa, los niños afectados comienzan a perder las habilidades que habían adquirido con anterioridad. En un niño en edad escolar, esto es a menudo observado por primera vez como una disminución general de calificaciones u otras medidas de rendimiento escolar. La atención y la concentración puede disminuir, con frecuencia llevando al diagnóstico de trastorno por déficit de atención (TDA). Por supuesto, el TDA es una condición común

que sin duda puede estar presente en un niño que no tiene la EH.

En un niño más pequeño podría ser evidente un aumento la dificultad en habilidades cognitivas o motoras que con anterioridad había alcanzado, tales como el habla, la lectura, las matemáticas, lanzar una pelota, nadar o andar en bicicleta. En un niño pequeño o pre-adolescente, la combinación de la disminución del rendimiento escolar junto con un empeoramiento en las habilidades motoras sería más sugerente de la EH que un cambio en la calificaciones solamente.

En la adolescencia, muchas otras causas comunes de un pobre rendimiento escolar deben ser consideradas, incluyendo la depresión, el trastorno de déficit de atención, problemas de aprendizaje, uso de drogas o alcohol, o problemas en la familia o en su vida social. Una información detallada de los maestros y consejeros escolares puede ayudar al médico a identificar los diferentes tipos y causas de disfunción escolar.

Alteración del comportamiento

Los trastornos del comportamiento son comunes en los niños con la EH. Sin embargo, los trastornos de conducta, depresión, hiperactividad y trastorno por déficit de atención / son también comunes en niños sin la EH. La familia de un niño en riesgo de la EH esta a menudo bajo estrés financiero significativo y social debido a que un padre o un hermano ya está afectado por la enfermedad. Esta tensión familiar aumenta el riesgo de problemas sociales y de comportamiento en el niño.

En los niño pequeños, cuando el comportamiento agresivo o destructivo se relaciona con la EH, se suele ver junto con los cambios en la función cognitiva y el trastorno motor. En adolescentes, el primer y único síntoma que se presenta de la EH podría ser los problemas de conducta .Los problemas de conducta en los adolescentes con la EH son a menudo muy graves, lo que lleva a hospitalización psiquiátrica, suspensión de la escuela, o problemas con la ley. Ejemplos incluyen incendio provocado, robo, promiscuidad sexual, abuso físico o sexual de sus hermanos menores, abuso severa de drogas o alcohol y depresión con intentos suicidas.

Convulsiones

Las convulsiones se dice que ocurren en aproximadamente el 25% de los niños con la EH de inicio juvenil, y puede ser un síntoma de presentación. Estas pueden ser de cualquier tipo, y pueden o no ser graves. El médico no puede simplemente asumir que las convulsiones son causadas por la EH, cualquier niño con una convulsión debe tener estudios de imágenes cerebrales y un electroencefalograma (EEG), así como estudios de laboratorio adecuados, para descartar causas metabólicas como la hipoglucemia o ingestión o drogas o toxinas.

Consulta Inicial

El diagnóstico de la EH de inicio juvenil puede ser un reto, especialmente a un médico no familiarizado con la enfermedad y el diagnóstico es poco probable que se haga durante la primera visita. La familia debe ser informada de los pasos a seguir para hacer el diagnóstico y deben prepararse para la cantidad de tiempo que puede tomar el determinar si los síntomas que el niño está experimentando son causados por EHJ o alguna otra enfermedad o combinación de trastornos.

Los niños de familias de la EH pueden tener retraso en el desarrollo, trastorno de déficit de atención, retraso mental u otras condiciones médicas o neurológicas desvinculadas de la EH. Imágenes del cerebro, mediante tomografía computarizada (TC) o una resonancia magnética (MRI), muchas veces son normales al principio del curso de la EH, pero pueden ser útiles para descartar otras condiciones. Del mismo modo, las pruebas de sangre de rutina, aunque no son útiles en la obtención del diagnóstico de la EH, pueden ayudar a descartar otras enfermedades que pueden causar movimientos anormales, como hiper o hipotiroidismo, ingestión de toxina o drogas, lupus eritematoso sistémico, o una infección estreptocócica reciente (corea de Sydenham).

El referido a un neurólogo pediátrico o a un especialista en la EH puede ser parte de la obtención de un diagnóstico. Porque la EHJ es una condición rara, un neurólogo especializado en trastornos del movimiento en adultos o en la EH puede ser más útil que un neurólogo pediátrico que no esté familiarizado con la enfermedad. El centro regional de excelencia Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) puede ayudar a localizar un neurólogo en el área que esté familiarizado con la condición.

Si los cambios cognitivos están presentes, una evaluación formal neuropsicológica (pruebas de memoria, habilidades de desarrollo y de inteligencia) puede documentar las áreas de fortaleza y debilidad, sugerir estrategias para el manejo y servirá como base para comparación posterior. El neuropsicólogo también debe revisar, junto con el médico, los registros anteriores de exámenes neurológicos, evaluaciones psicológicas o pruebas escolares, en busca de los descensos que sugieren que un proceso degenerativo en curso. Terapeutas físicos, ocupacionales y patólogos del habla, pueden realizar evaluaciones de referencia de las habilidades motrices con un énfasis en la forma en que el niño es capaz de funcionar en la escuela y en casa.

Basados en el comportamiento y el rendimiento escolar del niño en riesgo, el médico también puede necesitar una evaluación sobre la situación psicosocial del niño para hacer los referidos apropiados para orientación individual o familiar, en servicios de protección infantil en el condado, programas basados en la escuela, o servicios sociales.

La prueba genética para la EH de inicio juvenil

Cuando la historia, el examen y la evaluación inicial de laboratorio son muy sugerentes de la EH, la prueba genética puede ser la manera más eficiente y precisa para confirmar la impresión diagnóstica. Por otro lado, la decisión de realizar la prueba genética en un niño es compleja y emocional para las familias. Un resultado positivo en el entorno de los síntomas no relacionados con la EH (dolores de cabeza y visión borrosa, por ejemplo, o el trastorno por déficit de atención aislado), puede resultar en la falta de identificación de una condición médica no relacionada (como un tumor pituitario), y la errónea asignación de los síntomas a la EH, al tiempo que constituye una prueba genética predictiva hecha sin la comprensión o consentimiento del niño.

Se recomienda que el neurólogo evalúe al niño dos veces con una diferencia de seis a doce meses. Si los síntomas iniciales se han mantenido o han progresado a pesar del tratamiento óptimo, entonces puede ser apropiado para hacer la prueba genética de alta definición en el momento de la segunda visita. Esta estrategia hace que sea menos probable que un niño con síntomas temporales o no progresivo se le haga la prueba antes de tiempo, mientras que evita el retraso de varios años en el diagnóstico de que las familias a menudo observan.

El diagnóstico de inicio juvenil de la EH, ya sea basado en el examen clínico solamente, o logrado con una prueba genética, dará una explicación de los síntomas que pueden haber confundido y asustado a el niño y a su familia. Esto puede aliviar el estrés y minimizar el "actúa fuera de sí" ("acting out" en inglés) por parte del niño.

El diagnóstico definitivo también da a la familia y a los médicos una dirección más clara sobre el pronóstico y cuidado. Por lo tanto, es igualmente importante que el médico haga el diagnóstico de EH juvenil inicio en el momento oportuno, y no posponga o rechace la confirmación del diagnóstico genético en un niño cuyos síntomas y su curso sugieren que el diagnóstico de la EH de inicio juvenil es muy probable.

Después del diagnóstico

El curso esperado

La EH de inicio juvenil es una enfermedad crónica, terminal que progresa típicamente durante un número de años. Algunos niños, especialmente aquellos con una edad de aparición muy temprana siguen un curso de la enfermedad más rápido a través de un número menor de años. No hay manera de predecir, al inicio de la enfermedad, que niño es probable que tenga una duración de la enfermedad larga o más corta.

En última etapa de la EH de inicio juvenil, el niño afectado (que para entonces puede ser un adulto) requerirá supervisión las 24 horas y una amplia asistencia en las actividades de la vida cotidianas. La deglución y los problemas de comunicación son universales en la última etapa de la EH. La muerte en la EH de inicio juvenil, a menos que ocurra inesperadamente debido a un accidente o lesión, es precedida por una época en que el joven es cada vez más incapaz de comunicarse o comer sin peligro.

En la actualidad, no existe cura y no se conoce ningún medicamento que pueda disminuir la progresión de la enfermedad. Los objetivos del tratamiento en la EHJ, como en la EH de inicio adulto, son reducir la carga de los síntomas, optimizar su funcionamiento y optimizar su calidad de vida.

La atención en equipo

El tratamiento de un niño con la EH requiere un enfoque creativo y global por un equipo de médicos y otros profesionales de la salud: un neurólogo, psicólogo o psiquiatra, un terapeuta físico, terapeuta ocupacional y el patólogo del habla y el lenguaje, así como el médico de atención primaria y dentista que cuiden de la salud médica y dental del niño. Las recomendaciones que se presentan en el capítulo 3, cuidado trabajo en equipo, son aplicables al cuidado de un niño con la EH.

El papel del médico principal será coordinar el cuidado y manejo de los síntomas que se pueden tratar con el fin de promover el funcionamiento óptimo y la calidad de vida para el niño. El médico puede ayudar a la familia establecer objetivos y expectativas razonables y planear con anticipación los cambios que se producen en el curso de la enfermedad, para que no les sorprendan.

La comprensión de los trastornos interrelacionados con la EH

Las características fundamentales de EH en un niño o de un adulto son: 1) el trastorno del movimiento (dificultad de movimiento), 2) el trastorno cognitivo (demencia), y 3) los problemas de comportamiento y psiquiátricos (cambios del humor o del comportamiento). Los problemas o habilidades en declive en un área afectará a otras áreas. Cada síntoma tiene que ser considerado y tratado en el contexto de las discapacidades relacionadas entre sí.

La Progresión de la Trastornos del Movimiento

Los niños que muestran síntomas de la enfermedad antes de los 10 años a menudo desarrollan rigidez o espasticidad de las extremidades o el tronco. Inicialmente, esto a menudo es más severo en las piernas. El niño/ puede comenzar a caminar sobre sus con la punta de los dedos, pierde el control del equilibrio al correr, saltar o al correr bicicleta, o desarrollan un andar rígido de tijera. Los niños mayores (adolescentes) con la EH pueden desarrollar corea - los movimientos involuntarios, irregular, inquieto o espasmódicos de los brazos, las piernas, el tronco, el cuello o la cara que son uno de los síntomas más

comunes en los adultos.

Con el tiempo, los niños con EH tienen cada vez más dificultad para controlar los movimientos voluntarios. Habrá una pérdida progresiva de la función motora oral, que puede causar dificultad para hablar, dificultad para tragar, o babeo. Torpeza se hace notable, y el niño puede tener dificultad con las habilidades previamente aprendidas, como lanzar una pelota o escribir. A medida que la enfermedad progresa, los movimientos simples hasta los más simples tales como los necesarios para bañarse o vestirse puede ser difícil, y torpes posturas rígidas de las extremidades o el tronco, llamado distonía, pueden llegar a ser graves.

Tratamientos y terapias para el trastorno del movimiento

La terapia física, terapia ocupacional y la patología del habla-lenguaje puede ser muy terapéuticas a través del curso de la enfermedad. Una evaluación del hogar por una enfermera de salud pública o terapeuta ocupacional puede ser útil. Él o ella pueden realizar una evaluación habitación por habitación de seguridad y funcionalidad, y hacer recomendaciones a la familia de equipos médicos o modificaciones que mejorarán la calidad de vida del niño.

La introducción temprana de rutinas y dispositivos es importante con todas las terapias para los niños con la EH juvenil comenzando antes de que la intervención o el dispositivo es realmente necesario. Esto es debido a deterioro cognitivo es una parte importante de la enfermedad. Un niño estará en mejores condiciones para aprender a usar un nuevo dispositivo o terapias si se introduce mientras que él / ella es capaz de comprender y cooperar. En el momento de la necesidad de que el dispositivo se hace obvia, va a ser algo familiar que puede ser fácilmente incorporado en la vida diaria.

Terapia Física

El fisioterapeuta puede ayudar a lo largo del curso de la enfermedad, abordando problemas con los movimientos del cuerpo, como caminar y el movimiento entrar y salir de una silla, la cama, o del carro, así como los problemas de postura y tono muscular. Inicialmente, todos los niños con diagnóstico de la EH de inicio juvenil debe tener un programa de actividades apropiadas para la edad que ponga énfasis en rango completo de movimiento de las extremidades, el tronco y el cuello, y el ejercicio aeróbico. El fisioterapeuta puede ayudar a desarrollar este programa.

La consulta de terapia física es particularmente importante para los niños con rigidez, espasticidad, o distonía. La inmovilización (ferulización) o apuntalamiento (órtesis) de una extremidad puede mejorar la función. El calor, el estiramiento y el masaje puede ayudar a aliviar el malestar causado por la distonía.

Terapia Ocupacional

El terapeuta ocupacional suele centrarse en los pequeños movimientos y el desempeño de las actividades de la vida diaria tales como bañarse, vestirse y comer, con un énfasis en la seguridad y en una mejor función e independiente. En las etapas tempranas de la enfermedad, una evaluación puede proporcionar la referencia para una comparación posterior, y también puede alertar a la familia de las cosas que se deben vigilar.

El terapeuta también puede recomendar equipos de adaptación, tales como cascos y almohadillas protectoras, andadores con ruedas y sillas de ruedas. A medida que la enfermedad progresa, los dispositivos especiales, asientos, cojines, colchones, y el relleno puede ser necesarios para proteger las extremidades o articulaciones rígidas y para evitar contusiones o abrasiones.

Consulta nutricional y de Patología del Habla y del Lenguaje

La pérdida progresiva del control muscular en EHJ afecta a la capacidad de tragar y consumir suficientes calorías. Un patólogo del habla y lenguaje (PHL) y un nutricionista pueden ser necesarios para hacer frente a estas dificultades. El patólogo del habla y lenguaje (PHL) puede ayudar al niño con ejercicios para fortalecer los músculos de la masticación y enseñar estrategias para reducir el peligro de asfixia mientras se come. Un nutricionista puede orientar al médico en el suministro de alimentos altos en calorías que son fáciles de masticar y tragar.

Medicamentos para el trastorno del movimiento en EHJ

No hay medicamentos para mejorar el control de los movimientos voluntarios, aunque existen tratamientos para la rigidez, espasticidad, distonía, corea que puede ayudar a los niños con EHJ. Los medicamentos para el tratamiento de la corea se discuten en el Capítulo 3, La Disfunción Motora, la atención Neurológica y en el Manual de la EH de inicio juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales, disponibles en el sitio web HDSA, en www.hdsa.org

El trastorno cognitivo

Como los adultos, los jóvenes con la EHJ pueden experimentar cambios en la memoria, el juicio y la resolución de problemas. A veces, estos problemas comienzan antes de los síntomas físicos de la enfermedad aparezcan.

La EHJ hace difícil la organización del estímulo de entrada. Una habitación ruidosa o instrucciones complicadas pueden abrumar al niño y hace estallar arrebatos de emociones o la agresión. El niño puede tener dificultad para iniciar o completar una tarea, o problemas para realizar todos los pasos de una tarea en el orden correcto. Los síntomas pueden ser mal diagnosticados como falta de atención o

hiperactividad, o confundirse con un "mal comportamiento", cuando en realidad es la enfermedad que interfiere con la capacidad del niño para concentrarse.

Medicamentos para el Trastorno Cognitivo

No hay medicamentos que hayan demostrado mejorar la función cognitiva en la EH. Sin embargo, si las convulsiones frecuentes, déficit de atención o la depresión están interfiriendo con la capacidad del niño a desempeñarse, el tratamiento de estos síntomas pueden mejorar la calidad de vida del niño. Varios medicamentos están aprobados por la Administración de Drogas y Alimento (FDA, por sus siglas en inglés en los Estados Unidos) y ampliamente utilizado para el tratamiento de la demencia en pacientes con enfermedad de Alzheimer (donepezilo, rivastigmina, galantamina y memantina), pero ninguno ha sido evaluados en más de un puñado de adultos con la EH, y ninguno puede ser recomendado para tratar de la EH de inicio juvenil.

Los trastornos conductuales y psiquiátricos

Mientras que el trastorno del movimiento puede causar los síntomas más visibles, los cambios en el comportamiento puede ser en realidad uno de los primeros síntomas de la EH de inicio juvenil. Los cambios en el cerebro puede alterar el comportamiento del niño y puede hacer que las cosas que parezcan totalmente "fuera de lugar". Muchas veces, estos síntomas emocionales / conductuales pueden convertirse en una discapacidad significativa. En el caso de los adolescentes, los trastornos de la conducta puede llegar a ser grave y peligroso.

Trastornos de comportamiento / psiquiátricos comunes en ambos EH y EHJ incluyen:

- La depresión, la ansiedad y la culpa
- Irritabilidad / agitación
- Estallidos emocionales y temperamentales
- El comportamiento impulsivo / agresivo
- Pensamientos obsesivo / paranoicos
- Apatía / negación
- Pensamiento rígido
- La desorganización y / o olvido

Depresión

La depresión es el trastorno del estado de ánimo más común en los niños con EHJ. Sobre todo en un niño pequeño, que puede no saber las palabras para describir sus sentimientos, la depresión puede aparecer como un cambio significativo en los hábitos de sueño (demasiado o demasiado poco), cambios

en el apetito o el peso (en cualquier dirección), la falta de interés en actividades que antes disfrutaba, o bajo rendimiento en la escuela. Los trastornos de la conducta de EHJ y los síntomas de la depresión pueden ser confusamente similar.

Un niño con la EHJ experimentando una depresión leve puede responder al medicamento mientras que otras veces la consejería puede ser útil, o los dos se pueden utilizar juntos. La depresión grave requiere un especialista psiquiátrico, y en raras ocasiones, incluso un niño pequeño puede necesitar hospitalización porque representa una amenaza para sí mismo o para otros.

Hay muchos medicamentos que son eficaces en el tratamiento de la depresión en personas con la EH. Estos medicamentos y sus efectos secundarios potenciales se analizan en el capítulo 6, El trastorno psiquiátrico. Para más información sobre la depresión en la EHJ se puede encontrar en el Manual de la EH de inicio juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales.

Las personas con depresión severa se les pregunta si tienen pensamientos o planes suicidas. Preguntar sobre el suicidio no planta la idea en la mente del niño, pero puede proporcionar una oportunidad bienvenida para los jóvenes a discutir pensamientos preocupantes.

Obsesión

EL pensamiento obsesivo es un síntoma común de la EH de inicio juvenil. Cuando los pensamientos del niño afectado y las solicitudes o planes del cuidador entran en conflicto a menudo , resulta en un comportamiento agresivo.

Las estrategias de modificación del comportamiento se puede utilizar para limitar el comportamiento disruptivo que puede acompañar a la obsesión, o para restringir la actividad de los momentos apropiados o lugares. Creación una salida limitada para la idea o la obsesión puede ser útil para la manejo de los síntomas. El psicólogo o psiquiatra están mejor preparados para ayudar a la familia a controlar el comportamiento obsesivo.

Los medicamentos pueden ser eficaces suprimiendo los pensamientos obsesivos. Más información se puede encontrar en el *Manual de la Enfermedad de Huntington de inicio juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales*.

Manejo de la Conducta - Arranques, impulsividad, comportamiento violento o explosivo

Manejo de la conducta representa el mayor desafío para las familias la EHJ. Los cambios de humor y la impulsividad son comunes en los niños con la EJH. En los adolescentes, estos síntomas pueden desembocar en comportamientos peligrosos.

El daño a los ganglios basales reducirá el control de impulsos en niños con la EHJ y puede dar lugar a

explosiones, agresividad o incluso violencia. Los niños y los jóvenes en las etapas medias o terminales de la EHJ a menudo carecen de un sentido del tiempo. La memoria puede ser tan pobre que el niño no recuerda que él tenía un refresco o un pedazo de caramelo quince minutos antes. A los padres se les puede aconsejar que "escoger sus batallas" y comprometerse si la situación comienza a escalar hacia una crisis. Desde el principio, las familias deben ser alentadas a tratar de identificar los factores o situaciones que tienden a provocar comportamientos agresivos.

Algunas familias pueden ser incapaces de identificar situaciones específicas que desencadenan en comportamiento violento o agresivo, o puede no ser capaz de controlar los comportamientos utilizando las técnicas descritas anteriormente. En estos casos, los niños agresivos, impulsivos o violentos pueden necesitar medicamentos para ayudarle a controlar su comportamiento.

Los medicamentos estabilizadores del humor y sus efectos secundarios potenciales se analizan en el capítulo 6, *El trastorno psiquiátrico y en el Manual de la EH juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales*.

Algunos niños pueden tener trastorno por déficit de atención o hiperactividad, además de la EHJ. Para estos niños, el tratamiento de estos síntomas pueden conducir a una mejoría en el comportamiento. Del mismo modo, el tratamiento de una depresión subyacente pueden dar lugar a una marcada mejoría en el comportamiento enojado, agresivo o peligroso. Sin embargo, los medicamentos por sí solos no pueden controlar el comportamiento. El médico puede recomendar la visita a un consejero familiar, psicólogo o psiquiatra infantil, para ayudar tanto a la familia y al niño a comprender y gestionar mejor los problemas de conducta.

Si la situación en casa es peligroso para el niño u otras personas en la familia, una hospitalización psiquiátrica puede ser necesaria. Remover al niño temporalmente permite que tanto el niño como a la familia descansen, reflexionen y sanen. El niño puede comenzar el tratamiento en un ambiente seguro, y la familia pueden aprender diferentes maneras de manejar la situación cuando el niño vuelve a casa.

Manejo de otros trastornos

Convulsiones

Las convulsiones ocurren en aproximadamente el 25% de los niños con la EH de inicio juvenil, pero no son comunes en las personas con edad adulta la EH. Esto es probablemente debido a que el cerebro en desarrollo de un niño es más propenso a desarrollar convulsiones en respuesta a un insulto o lesión que el cerebro adulto.

El médico nunca debe simplemente asumir que las convulsiones son causadas por la EH. Los análisis de sangre se debe hacer para descartar una infección o un problema con el azúcar de la sangre, sodio, u otros productos químicos sanguíneos. En adolescentes, la pruebas para la detección toxinas en la orina

tales como la cocaína, puede ser apropiado. Todos los niños con una primera convulsión debe tener una prueba de imagen cerebral (preferiblemente resonancia magnética [RM] en lugar de la tomografía computarizada [TC], ya que muestra más detalles), y un electroencefalograma (EEG). Las características eléctricas de las convulsiones a veces ayudan a guiar el tratamiento.

La epilepsia con frecuencia disminuye en intensidad a medida que el niño crece, por lo que las convulsiones que antes eran difíciles de manejar puede se vuelven menos problemáticas mas adelante. No hay un tiempo o etapa en particular para la aparición de convulsiones en la EH juvenil cuando los ataques son más propensos a empezar.

Más información sobre convulsiones en la EH de inicio juvenil y las opciones de tratamiento están disponibles en el Manual de la EH juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales.

Alucinaciones

Las alucinaciones son poco frecuentes en la EH de inicio juvenil, pero ocurren en ocasionalmente en individuos. Pueden ser auditivas (como escuchar voces, que simplemente pueden hacer comentarios, o puede ordenar a la persona a hacer algo), visuales o sensoriales. Se pueden presentar en una persona con depresión severa, como resultado de ciertos medicamentos recetados, o debido al uso de drogas alucinógenas (tales como estimulantes o alucinógenos).

Los medicamentos para tratar las alucinaciones se discuten en el capítulo 6, El trastorno psiquiátrico y en el *Manual de Menores HD: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales*.

Sexualidad en Adolescentes con la EHJ

La adolescencia es un momento difícil incluso para los niños que no tienen la EH. El manejo de un cambio en la apariencia física, impulsos sexual nuevos y desconocidos, aprender a interactuar con compañeros que están experimentando cambios similares, y alejarse de las relaciones con los padres hacia relaciones fuertes con otros adolescentes y adultos son tareas difíciles para cualquier adolescente. Frente a estos desafíos, con una enfermedad que disminuye la capacidad de comunicarse y de comprender la nueva información, y reduce la capacidad de reprimir la conducta impulsiva o perjudicial, es mucho más difícil.

Las adolescentes

Para las adolescente, un reto importante puede ser el manejo de la higiene menstrual. Dependiendo cuan avanzada este la EHJ cuando comienza la menstruación, el asesoramiento suave y repetido y la ayuda de un pariente de confianza femenino o de la enfermera puede ayudar a la adolescente a entender los sentimientos que acompañan a la menstruación, los tratamientos que están disponibles para la hinchazón y los calambres menstruales, y cuándo y cómo utilizar productos de higiene

menstrual.

El médico debe tener una conversación privada con la adolescente acerca de lo que la actividad sexual incluye, cómo prevenir el embarazo, cuando la actividad sexual no es adecuada, y cómo obtener ayuda si surgen problemas. Las discusiones de grupo en una clase de salud escolar puede proceder con demasiada rapidez para la adolescente con la EHJ para procesar toda la información importante o para hacer preguntas.

Si lo encuentra apropiado, el médico debe recomendar dispositivos anticonceptivos o medicamentos para la adolescente con la EHJ. Parches anticonceptivos o inyecciones de acción prolongada pueden ser preferibles a las píldoras o dispositivos que deben ser usados a diario o en el momento de un encuentro sexual.

Dependiendo de la situación social o clínica, algunos podrían considerar un procedimiento de esterilización. La atención temprana a estos temas es importante, ya que las adolescentes con la EHJ puede llegar a ser sexualmente promiscua sin una comprensión real de las posibles consecuencias de su actividad sexual. Una escuela pública puede estar obligado a proporcionar un asistente personal si una adolescente se juzga que está particularmente vulnerable a las insinuaciones sexuales o físicas de los demás.

Los adolescente

Los adolescente con la EHJ también son potencialmente vulnerables al abuso sexual y físico y las consecuencias de su propio comportamiento impulsivo o agresivo. A los adolescentes que son objeto de burla o abuso físico o amenazas se debe ofrecer la misma protección que se les ofrece a las adolescentes vulnerables

Los adolescentes que se comportan de manera inapropiada pueden necesitar dos estrategias de modificación de conducta y medicamentos para controlar sus impulsos sexuales y las conductas impulsivas. Por ejemplo, un adolescente que se masturba en público pueden ser alentados a utilizar las áreas privadas, como el dormitorio o el baño, con la puerta cerrada, pero puede necesitar medicación si el comportamiento inadecuado continúa o interfiere con otras actividades diarias.

Las conductas sexuales impulsivas o agresivas pueden ser graves en los adolescentes varones con la EH. La consulta con un psiquiatra o un psicólogo con experiencia en el manejo de los trastornos sexuales o de conducta puede ser útil, y el tratamiento hospitalario puede ser apropiado en los casos graves. Las opciones de medicamentos para los adolescente que exhiben un comportamiento sexual agresivo se puede encontrar en el *Manual de la EH juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales*, disponible en el sitio web HDSA, www.hdsa.org.

Permanecer Seguro - La enfermedad mental y la EH de inicio juvenil

La EH de inicio juvenil puede causar serios problemas de salud mental e incluso psicosis. A medida que la enfermedad progresa, el joven puede llegar a estar confuso o actuar agresivamente, incluso en contra de familiares y hermanos. El abuso verbal, las amenazas, las rabietas e incluso la violencia física son una posibilidad.

La EH de inicio juvenil puede hacer que una persona joven se involucre en conductas peligrosas, o no estén dispuestos a tomar los medicamentos necesarios. La intervención temprana y tratamiento sostenido cuando los síntomas de la enfermedad mental están presentes es esencial para mantener la calidad de vida de las persona con la EH de inicio juvenil, sus cuidadores y el resto de la familia.

Las familias deben ser alentadas a crear una estrategia de manejo en el hogar para protegerse en caso de una escalada de comportamiento agresivo o violento por el niño con la EH juvenil. Deben estar preparados con un cuarto seguro donde se puedan ir en tiempos de crisis y de tener un amigo o vecino que pueda ser llamado remover una u otra parte de la escena de la crisis. También deben estar preparados para pedir ayuda a los servicios de emergencia.

Los cuidadores de los adolescentes deben considerar la creación de un ESTUCHE CARE (Recursos de apoyo críticos para las Situaciones de Emergencia, es la traducción de el acrónimo CARE, su nombre en inglés) DE LA EH, que es una colección de documentos y datos que puedan ser necesarios durante una crisis conductual o psiquiátrica. Explicación de las formas y del estuche CARE puede encontrarse en el Apéndice VI de La Guía de la EH juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales.

La escala funcional de las etapas de la EH de inicio juvenil

A continuación se muestra una modificación de la escala de capacidad funcional Shoulson-Fahn. Aunque esta escala no ha sido validada científicamente, puede ser clínicamente útil para juzgar la como la EH está progresando en el niño. Más información sobre esta escala se puede encontrar en el *Manual de la EH juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales*.

Si bien la escala puede ser útil en la orientación de los planes de tratamiento y parainformar el Plan de Educación Individualizada (PEI) en la escuela, no toma en cuenta adecuadamente los problemas severos de comportamiento o psiquiátricos. Los niños y jóvenes con la EH temprana que tienen problemas de conducta muy graves pueden tener una puntuación más pobre de la que sus habilidades mentales o motoras sugerirían, y una mejora aparente en la etapa de la enfermedad aparente se podría observar si los problemas de conducta severos responden al tratamiento.

Etapas de la EH juvenil

(Puntos totales en todas las áreas)

11-13 puntos Etapa 1

7-10 puntos Etapa 2

3-6 puntos Etapa 3

1-2 puntos Etapa 4

0 puntos Etapa 5

A. La asistencia escolar

3-asiste a la escuela, no necesita asistencia especial

2-asiste a la escuela, algunas clases regulares, clases especiales o modificadas

1-asiste a la escuela, pocas o ninguna clases regulares

0-no pueden asistir a la escuela o programa de trabajo

B. Desempeño Académico / del desarrollo

3- Habilidades en lectura/ escritura/ matemáticas son apropiadas para la edad

2-leve disminución en el rendimiento académico, pero todavía es capaz de tomar una prueba o escribir

1-no puede escribir de forma legible, pero capaz de comunicarse oralmente

0-no puede leer / escribir / comunicarse oralmente

C. Tareas

2-capaz de ayudar en forma apropiada para su edad en las tareas domésticas

1-de vez en cuando ayuda con las tareas

0-no puede participar en las tareas del hogar

D. Actividades de la vida diaria

3 Se cuida a sí mismo de manera apropiada para su edad

2 requiere un poco de ayuda para bañarse, vestirse, asearse, o alimentarse

1-ayuda a otras personas que lo bañan, lo visten, o le dan de comer

0-no puede ayudar en la auto-cuida

E. Vive

2 en casa con la ayuda de la familia

1-en casa / hogar en grupo / cuidado tutelar con la asistencia de personal que no son su familia

0-reside en un centro de cuidados a largo plazo

La EHJ en el ambiente escolar

El diagnóstico de la EHJ no impide que un estudiante tenga una experiencia educativa exitosa. Sin embargo, el estudiante puede experimentar los siguientes problemas en la escuela:

- Dificultad para hablar, lo que hace que sea difícil participar o hacer preguntas
- Hiperactividad que crea un problema de conducta
- Depresión, que interfiere con la concentración
- Pérdida del control motor que hace que la toma de exámenes sea lenta y confusa

El niño con EHJ necesitará una amplia gama de asistencia para prosperar en la escuela y el médico de familia puede desempeñar un papel vital ayudando a que el niño reciba la ayuda que está garantizada por la Acta de Estadounidenses con Discapacidades (ADA por sus siglas en inglés). El CD-ROM educativo, EHJ en el ambiente escolar, está disponible en la Oficina Nacional de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington(HDSA por sus siglas en inglés), 800 345-HDSA.

Cuidando de la familia que está enfrentando la EHJ

Una familia en la que hay un niño con la Enfermedad de Huntington de inicio juvenil (EHJ) es una familia bajo estrés. Asesoramiento profesional deberá ponerse a la disposición de todos los miembros de la familia antes de que la situación se vuelva incontrolable. Muchas familias enfrentan la EHJ encuentran sumamente útil el que toda la familia tenga visitas regulares con un consejero familiar.

Otros niños

La EHJ afecta a toda la familia. Si bien no es necesario describir las etapas tardías de la enfermedad a un niño cuyo hermano o hermana acaba de ser diagnosticado, es importante abordar los malentendidos básicos y los temores que los niños pequeños puedan tener sobre la EHJ. A medida que crecen, los hermanos de un niño con la EHJ ganará cada vez más conciencia de su propio riesgo de padecer la EH. Es importante asegurarse de que los hermanos tenga una comprensión exacta de su riesgo de padecer la EH, pero no hay que exagerar.

Todos los niños de una familia de la EH ya sea que tengan o no la enfermedad, se encuentran en situación de riesgo para la depresión o problemas relacionados con el estrés. La consejería y los grupos de apoyo pueden ser de beneficio. Muchos capítulos de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington(HDSA por sus siglas en inglés) ofrecen grupos de apoyo en diversos lugares de los EE.UU. Estos grupos de apoyo pueden encontrarse en el sitio web HDSA, www.hdsa.org.

Cuando un niño pasa a la adolescencia y tiene el potencial de tener una vida sexual activa, es bueno repasar cómo el gen de la EH se transmite de padres a hijos. Una vez que un niño/a en riesgo se convierta en un adulto, y sea capaz de tomar sus propias decisiones médicas, puede considerar someterse a la prueba genética para determinar si el gen de la EH está o no presente.

La etapa tardía de la EH y los asuntos relacionados final de la vida

Si bien es difícil analizar la progresión de los síntomas o las etapas tardías de la enfermedad de un niño, es importante que se haga. Al tener una idea realista de los desafíos que se avecinan, los padres u otros cuidadores tienen el tiempo para hacer preguntas, hacer planes, aclarar cualquier malentendido y evitar sorpresas o situaciones de crisis.

Los temas que necesitan ser discutidos incluyen el uso de sondas de alimentación, hidratación (líquidos), antibióticos, hospitalización y resucitación. La necesidad de enfermería profesional, ubicación fuera del hogar, directivas anticipadas, los poderes de representación y el cuidado de hospicio son otros temas importantes que pueden requerir acción familiar.

Un capellán, ministro, consejero, trabajador social o enfermera pueden ayudar al médico a fin de discutir los asuntos relacionados con el final de la vida con la familia. El objetivo es ayudar a los padres o cuidadores a considerar los problemas y tomar decisiones antes de una crisis.

Existe una amplia información sobre la etapa tardía de la EH y los asuntos relacionados con el final de la vida en el *Manual de la EH juvenil: Una guía para los médicos, neurólogos y otros profesionales*.

Caso de estudio: # 1

La EH de inicio juvenil: Diagnóstico

Una mujer de 40 años de edad, lleva a su hijo de 12 años a la clínica. El padre del niño, su ex-marido, tiene la EH, pero ya no vive en el hogar. Este hijo, el mayor de 4 hermanos, ha estado irritable y enojado, con un rendimiento escolar disminuido en el último año. Ella piensa que él ha estado usando drogas ilícitas, porque es torpe. Ella quiere que se le haga la prueba de EH, porque está segura de que él está sintomático.

El examen muestra algunas anormalidades motoras sutiles ("signos blandos"), pero el neurólogo que lo está examinando, al no haber examinado al niño antes, siente que podría estar en el rango de la normalidad para la edad del niño y su etapa de desarrollo, y que el diagnóstico del motor de la EH no está claro todavía. En lugar de solicitar la prueba genética de confirmación, ya que el diagnóstico no está claro, el ordena pruebas cognitivas formales y una exploración inicial de resonancia magnética. El psiquiatra pediátrico es consultado, así como un consejero familiar. La posibilidad (pero la falta de certeza) de que estos síntomas representan la EH de inicio juvenil se discute con la madre, junto con un

énfasis en el manejo de los síntomas, se compruebe o no que el niño tiene La EH. El personal apropiado de la escuela se involucran en la creación de un plan educativo basado en el diagnóstico psiquiátrico.

Cuando el niño regresa de 6 meses más tarde a la visita seguimiento, la distonía, alteraciones del movimiento ocular y la torpeza se han vuelto más evidentes, y el diagnóstico clínico de EH se hace. Una prueba genética confirmatoria muestra un alelo con 18 repeticiones de CAG y el segundo con 61 repeticiones de CAG, consistente con el diagnóstico clínico de la EH.

La familia es informada sobre el diagnóstico y el curso esperado y los tratamientos. El niño continuará recibiendo atención para sus problemas de conducta con el psiquiatra. La madre ya se ha unido a una comunidad en línea de padres que tienen niños con la EHJ.

Capítulo 8

El manejo de la etapa tardía de la enfermedad de Huntington

Martha Nance, M. D.

Las últimas etapas de la enfermedad de Huntington (EH) ocupan un número de años, incluso una década o más, de la vida de una persona con la enfermedad. No hay algoritmos basados en la evidencia para guiar a los médicos en la atención sensible y centrada al cuidado del paciente en esta difícil etapa de la enfermedad, pero hay algunos enfoques de sentido común, que se exponen en este capítulo. Hasta que se encuentre una cura para la EH, le corresponde al equipo del cuidado de la salud hacer todo lo posible para optimizar la función y la calidad de vida de las personas con la EH, desde el inicio hasta el final de la enfermedad.

En comparación con la enfermedad de Alzheimer, que progresa de una forma relativamente uniforme a lo largo de un corto número de años, la enfermedad de Huntington típicamente progresa durante 10-20 años después del diagnóstico, y puede seguir una de varias trayectorias. Algunas personas con la EH tienen una vida terriblemente caótica, marcada por un desorden de conducta severo, que requiere una fuerte participación de los servicios locales psiquiátricos, sociales, de protección, legal y judicial, y del agotamiento o su distanciamiento de familiares y amigos. Otros pueden tener poca o ninguna alteración del estado de ánimo, pero una corea severa y trastornos de la marcha. Y otros pueden tener desconocimiento o rechazo significativo de los síntomas, lo que lleva a decisiones o comportamientos inadecuados.

Estos patrones generales de la enfermedad, y otros, persisten en las etapas tardías de la enfermedad, por lo que no hay una "foto instantánea" única de la última etapa de la EH que se ajusta a todos los individuos. Además, el grado en el que las personas con EH han agotado sus recursos personales o familiares (financieros, logísticos y emocionales), así como los recursos de la comunidad (los programas de cuidado durante el día, los servicios de cuidados en el hogar, los servicios de atención a largo plazo) puede variar de persona a persona. A continuación se presenta un marco general que debe ayudar a los profesionales de la salud a proporcionar una atención sensible y personalizada a las personas que están llegando a la fase más debilitante de la enfermedad.

Definición de " etapa tardía " de la enfermedad de Huntington

La etapa tardía se puede caracterizar por la necesidad de supervisión y cuidado las 24 horas del día. Las personas en esta etapa de la EH dependen de otros para alimentarse, ir al baño y moverse. Pueden llegar a ser incapaz de hablar en palabras, pero aún son capaz de comunicarse. La etapa final de la es el momento en que la ubicación fuera del hogar se produce normalmente. Las personas con la EH pueden vivir durante 5 años o más después de la ubicación en un centro de atención a largo plazo. Los individuos, las familias, los médicos tratantes, y el personal en las instalaciones de cuidados a largo plazo deben planificar varios años de manejo de la enfermedad en las etapas finales de la enfermedad.

Las personas con la EH que se les considere en la etapa 4 o 5 (0-2 puntos), según la Escala total de la capacidad funcional Shoulson-Fahn (TFC por sus siglas en inglés), se encuentran en la etapa tardía de su enfermedad. Como las personas con la EH se dice que disminuyen 0.7 puntos en la escala de 13 puntos cada año, una persona promedio con la EH puede llegar a las últimas etapas de 10-15 años después del diagnóstico (dependiendo de cuál fue la puntuación funcional al momento del diagnóstico).

La evaluación de la progresión de la enfermedad durante las etapas avanzadas

La figura 1 presenta un sistema para la evaluación de la capacidad funcional en etapa tardía de la EH tomando como modelo la Escala total de la capacidad funcional (TFC). Esta "Escala Funcional de la capacidad en la EH avanzada" evalúa a los pacientes a lo largo de varios ámbitos: movilidad, alimentación, continencia, comunicación y la interacción / participación. Aunque la escala no ha sido validada clínicamente, podría ser útil para el equipo de cuidado/atención como guía a los tipos de cambios funcionales que tienen lugar a medida que la persona progresa a las etapas tardías de la EH.

Figura 1.

Escala Funcional de la capacidad en la EH avanzada

	Movilidad	Alimentación	Continencia	Comunicación	Participación
4	Camina, pueden tener traspies, pero no más que caídas ocasionales			Se comunica con otras personas además de sus familiares y cuidadores	Puede participar activamente en actividades en familia/residencia
3	Caídas frecuentes o traspies muy frecuentemente	Come independientemente, usando al menos un tenedor o cuchara	Continencia de la excreta y la orina, cuida de su higiene en el inodoro .	Las frases u oraciones solo las entiende la familia o por contexto.	Puede participar algunas veces u ocasionalmente en actividades
2	Silla de ruedas, independiente	Usa taza/ popote (sorbeto)/ Come comida con las manos(finger food)	No siempre tiene continencia, o pobre higiene en el inodoro	Usa palabras sueltas o disartria severa; capacidad limitada de hablar aun con la familia o en contexto	Puede asistir a ciertas actividades pero con poca o ninguna participación.
1	Se puede sentar pero es	Lo tiene que alimentar	Incontinente la mayoría o todo	No habla pero intenta	Puede interactuar de

	dependiente de otros para moverse		el tiempo, pero consciente(se da cuenta)	comunicarse (gruñidos, gritos)	alguna forma con los demás
0	Encamado o incapaz de sentarse	La mayoría o toda su nutrición es mediante de un tubo o sonda de alimentación	Incontinente e inconsciente(sin darse cuenta) o pasivo para pedir ayuda.	Mudo	No interactivo

Puntuación máxima de 18 puntos, la puntuación mínima 0 puntos

Etapa A1: 16-18 puntos (en gran parte independiente)

Etapa A2: 10-15 puntos (todavía tratando de ser independiente, pero sin mucho éxito)

Etapa A3: 6-9 puntos (recibe asistencia con todas las actividades pero al menos interacciona)

Etapa A4: 2-5 puntos (requiere asistencia completa con todo)

Etapa A5: 0-1 puntos (fase terminal, mudo, encamado, no interactivo)

Descriptores:

Movilidad

4 puede tambalearse o tener una marcha errática, puede caerse o casi caerse, pero no diariamente / múltiples veces al día

3 caídas o golpes con la cosas o casi se cae varias veces al día, puede usar un casco, todavía puede caminar como la forma principal de llegar a los lugares, pero asusta a todos los demás!
Puede caerse / tambalearse cuando está parado

2 usa silla de ruedas como forma principal de llegar a los lugares en residencia; se mueve en silla de ruedas de forma independiente (por ejemplo se ayuda con los pies)

1 capaz de sentarse en una silla de ruedas, silla Broda (una silla especial acojinada de posiciones para personas con trastornos de movimiento) , sillón reclinable, u otra dispositivo para sentarse sin caerse en repetidas ocasiones debido a corea, hiperextensión, o resbalones. Incapaz de auto-propulsión de un sillón de ruedas.

0 no puede sentarse aún en una silla apoyada, por lo general debido a corea severa o descontrol troncal

Alimentación

3 come comida ya preparada usando utensilios, no sólo los dedos y las manos

2 no se puede utilizar utensilios correctamente, pero todavía es capaz de comer algo y beber por boca (puede ser un poco desordenado debido a la corea o asfixia, pero la auto-alimentación es el medio principal para recibir la nutrición)

1 la mayoría de los alimentos en la mayoría de las comidas es transportado a la boca por un cuidador, no el paciente

0 tiene un tubo de alimentación y lo usa como el medio principal de nutrición

Continencia

3 independiente y limpio

2 Independiente pero no siempre continente o con mala higiene (puede ser debido a la corea, un mal control de movimientos volitivos o deterioro cognoscitivo)

1 incontinente, sino que participa o pretende participar en la realización de la higiene

0 incontinente y no pide ayuda ni participa activamente en las actividades de higiene

Comunicación

4 capaz de interactuar verbalmente con la gente, además de familiares, cuidadores; habla en oraciones y frases que puede entender las personas no allegadas

3 todavía está tratando de decir algo, pero sin mucho éxito, la gente familiar y aquellos que son conscientes del contexto puede obtener la esencia de lo que se dice, pero probablemente no entienden todas las palabras

2 puede comunicar conceptos simples a través de palabras o frases cortas (por ejemplo, "pop" o "Te amo" o "¡Te amo!")

1 incapaz de decir palabras, pero sigue tratando de comunicarse por sonido, gruñidos o hace ruidos completamente incomprensibles, puede gritar para llamar la atención del cuidador o comunicar una necesidad

0 mudo y parece poco interesado en tratar de responder oral / verbalmente en el contexto de una conversación

(Por ejemplo, no gruñe, balbucea, o grita en respuesta a una pregunta, no grita cuando es incontinente)

Participación

4 interactúa significativamente con personas fuera de la familia / cuidadores, participa en las actividades del hogar

- 3** gama limitada de actividades o interacciones, pero aún participa activamente
- 2** capaces de ser llevados a las actividades de la familia o de la comunidad, pero no interactúa con los de afuera, y no participan activamente en la actividad (por ejemplo, asiste a una fiesta, pero no canta canciones con la familia, o es llevado al juego de bingo semanal pero dormita ligeramente mientras que otra persona complete la tarjeta)
- 1** encamados o dependientes a la silla de ruedas-, pero interactúa en una situación de uno-a-uno (por ejemplo, gira cuando se le nombra, o responde a un abrazo, o da patadas y empujones al cuidador que trata de bañarlo o vestirlo)
- 0** encamado y simplemente mira o se queda con los ojos cerrados cuando se dirige la palabra o cuando se les atiende.

Superpuesto a estas medidas, que se refieren a diferentes tareas físicas de la vida diaria, están dos dominios adicionales: el estado conductual y la estabilidad general de la enfermedad. Algunas personas con EH tienen restricciones funcionales a causa de una perturbación severa del comportamiento, que puede mejorar si los problemas del estado de ánimo o la conducta son tratados con éxito. Y es posible que una persona con la EH pueda experimentar un período de aparente declive rápido, tal vez en el ajuste de una enfermedad aguda o lesión, y luego se estabilizan a un nivel inferior funcional durante un período de tiempo.

Es importante entender que la muerte debido a la EH se puede producir en una persona con la EH cuya puntuación total en la escala de la figura 1 es mayor de 0; muchas personas con la EH, por ejemplo, nunca usan un tubo de alimentación, o tienen cierta cantidad de vocalización, incluso en la fase terminal de su enfermedad.

Manejo de la etapa tardía de la EH

Colocación del cuidado

Por definición, las personas en las etapas tardías de la EH necesitan supervisión las 24 horas del día y asistencia con las actividades cotidianas. Los problemas de conducta que se remontan a las primeras etapas de la enfermedad a menudo conducen al desgaste de los familiares que los cuidan. Por esta razón, y porque la pareja que los cuidan a menudo están todavía en edad de tener un trabajo (y por lo tanto no están disponibles para proporcionar atención las 24 horas del día), la mayoría de la gente en las etapas tardías de la EH son colocados fuera del hogar. Una persona ocasional con problemas de conducta leves o mínimos, particularmente una persona mayor cuyo esposo es jubilado, es capaz de permanecer en el hogar con servicios a domicilio para el cuidado personal o el equivalente para los miembros de la familia. Los departamentos de servicios sociales del condado, los trabajadores sociales Centro de Excelencia de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) o los capítulos sociales de la HDSA pueden ayudar a una persona con la EH o a su familia a identificar las guarderías, cuidado de relevo, y servicios de cuidados en el hogar en la comunidad, y determinar si una persona con EH califica para ayuda financiera para pagar por ellos.

Para la mayoría de las familias, un obstáculo importante es la identificación de un centro de atención a largo plazo que responda a las necesidades del individuo afectado. Las personas mayores y los que no tienen problemas de comportamiento pueden ser debidamente colocados en una instalación local con acceso inmediato a sus familiares y amigos. Cuando hay problemas de conducta, las familias pueden encontrar que las instalaciones se niegan a tomar al enfermo, por ejemplo; un hombre de 40 años de edad, con un comportamiento impulsivo o explosivo no pueden ser aceptados en una unidad de enfermería donde la mayoría de los residentes son mujeres de 80 años de edad. Las instalaciones que cuentan con unidades especializadas para el tratamiento de los adultos jóvenes, personas con lesiones en la cabeza o trastornos psiquiátricos pueden ser una mejor opción para los más jóvenes con EH o para los que tienen problemas de comportamiento.

Los adultos jóvenes con EH a veces también puede ser manejado en un hogar de grupo, posiblemente acompañado con otras personas con la EH de la misma edad, o (dependiendo de la situación), con los adultos jóvenes que han tenido lesiones en la cabeza o personas con retrasos en el desarrollo con alto funcionamiento. Información sobre la atención a largo plazo con unidades específicas para los residentes con la EH está disponible en la HDSA, (800) 345-HDSA.

Planificación de cuidado la fase final de la EH

La persona en las etapas finales tiene una discapacidad neurológica multifacética y típicamente mueren por complicaciones médicas de la discapacidad neurológica severa. Mejor atención médica puede ser proporcionado por un equipo que incluye un neurólogo u otro médico que sea experto en la EH y su progresión, un psiquiatra o un psiquiatra geriátrico, familiarizado con el manejo de comportamientos difíciles en el centro de cuidado y un internista, que puede abordar las complicaciones médicas y comorbilidades. Profesionales de la salud especializados en enfermería, servicios sociales, terapia física, terapia ocupacional, patología del habla-lenguaje, dieta, psicología, terapia recreativa y terapia musical son recursos valiosos para el equipo que esfuerza en optimizar la calidad vida de la persona.

A continuación se describen algunos de los síntomas relacionados con la EH que pudieran hacer necesario un plan de cuidados de enfermería, y algunos de los miembros del equipo que pueden participar en el plan de atención y estrategias para mejorar la función o reducir el impacto de los síntomas. Desde la perspectiva de enfermería, una persona con la EH es probable que necesite un plan de cuidado que incluye la atención a la dieta, comportamiento, comunicación, higiene, seguridad, cuidado de expertos, manejo médico de las comorbilidades, cuidado psicosociales y espirituales, planificación del final de la vida, rehabilitación, apoyo al cuidador, y riesgo compartido con la familia.

Trastorno del Movimiento

Tabla 1: Problemas típicos relacionados con el movimiento observados en la etapa tardía de la EH y los miembros del equipo que podrían ser llamados a evaluar o asistir en la manejo del problema, así como los tratamientos habituales.

Síntoma	Resultado funcionales	Integrantes del equipo	Posible estrategia para el manejo
Corea	de abrasiones, moretones, la caída de la silla o de la cama; enredos en los cables, restricciones	Terapeuta ocupacional, enfermería, departamento de mantenimiento	medicamentos el relleno del medio ambiente o del cuerpo, asientos especiales, piso colchón, evite las extremidades y el tronco; eliminar las restricciones cordones largos (como como luces de llamada de enfermera), monitoreo frecuente para las contusiones, desgarros y otras lesiones cutáneas
Falta de coordinación de las manos, los brazos	Falta de habilidad para realizar las actividades del diario vivir	Terapeuta ocupacional, enfermería	Asistencia con las actividades del diario vivir, equipo modificado para la alimentación; entrenamiento de de terapia ocupacional para mejorar la función.
Alteración de la marcha	reducción de la movilidad caídas	Terapeuta físico, terapeuta ocupacional	Monitoreo y documentación de caídas , aclimatación temprana a la silla de ruedas; algunos pacientes pueden usar un andador o la combinación de una silla con un andador que se conoce en inglés como <i>merrywalker</i> ; comunicación familiar
Movimientos balísticos	Caídas, lesión en una extremidad	Terapeuta ocupacional, departamento de mantenimiento	Pueden necesitar una silla <i>Broda</i> o <i>Q form</i> (ambas son sillas acojinadas o con relleno, anguladas y de posiciones). inodoro de hormigón (concreto)
Distonia	Contracturas, deterioro en la higiene oral y perianal, ruptura de la piel	Nursing, OT, physician	Inyecciones de Botox, medicamento orales, plan para el cuidado de la piel, tubo de gastrostomía

Aunque la personas en las últimas etapas de la EH pueden tener una corea muy severa, la distonía severa puede reemplazar corea. Los medicamentos orales no suelen proporcionar un alivio satisfactorio para la distonía, pero las inyecciones de toxina botulinum en músculos específicos puede proporcionar

alivio sintomático, cuidado fácil y una mejor calidad de vida.

Los movimientos volitivos en las últimas etapas de la EH a menudo se vuelven escasos, pero balístico en amplitud. Esto puede conducir a lesiones, al caerse las personas con la EH o arrojarse o lanzarse a sí mismos dentro y fuera de las sillas o camas, y en los asientos del inodoro, o estrellar un brazo o una pierna en una pared, un lavabo o en otra persona. Los medicamentos generalmente no son útiles, por lo que la planificación cuidadosa del medio ambiente puede ser necesaria. El terapeuta ocupacional puede ayudar a identificar muebles o electrodomésticos pesados, o rellenar (acojinar) creativamente la silla, cama, paredes, las esquinas de los muebles, o el asiento del inodoro. Las personas con corea severa pueden necesitar un sistema especial de alerta para la enfermera, porque se han reportado como estrangulamiento intencionales y no intencionales con cables largos del dispositivo de alerta de enfermería en la cabecera.

Disfunción motora oral

Tabla 2: Los problemas relacionados con la disfunción motora oral y las estrategias de manejo

Síntoma	Problema funcional	Miembros del equipo	posibles estrategias de tratamiento
Disfunción motora oral	Disfagia, babeo, atragantamiento, aspiración, pérdida de peso	Patóloga del habla y lenguaje, enfermería, médico y dietista	Medicamentos/botox para el babeo, cambio en las texturas de alimentos, entrenar en estrategias de alimentación seguras; aumentar la ingesta de calorías (suplementos ricos en calorías), tubo de gastrostomía, acceso a los alimentos las 24 horas del día.
Disfunción oral motora	capacidad de comunicación reducida, mutismo	Patóloga del habla y lenguaje, enfermería	Tablero de palabras simples, dispositivo de comunicación asistencial computadorizado, atención considerada por parte del personal / familiar que conocen bien paciente

La morbilidad y mortalidad en la EH son comúnmente relacionados con la disfunción motora oral y disfagia resultante. La disfagia puede causar neumonía por aspiración recurrente, pérdida de peso, o "mal comportamiento" como personas afectadas se vuelven ansiosos o asustados alrededor de la hora de comer, pero no son capaces de expresarse de otra manera. Es fundamental que las personas que

tienen la EH expresar su opinión-más temprano en el curso de la enfermedad-, en cuanto a si les gustaría o no la colocación un tubo de alimentación por gastrostomía cuando llegue a ese punto en su enfermedad (y por qué si o por qué no). En el momento en que se necesita un tubo de alimentación, el habla está a menudo tan deteriorada que la familia y los médicos son incapaces de entender lo que la persona está tratando de decir o preguntar sobre este tema algo conceptual.

El patólogo del habla y lenguaje (PHL) puede realizar ya sea una evaluación de trago en la cabecera o un estudio de fluoroscopia por video más formal, para ayudar a determinar que texturas de alimentos y líquidos son seguros, y si técnicas como la cirugía de pliegue de barbilla, tragado doble, o la utilización de pajillas(sorbeto, popetes) o tazas para bebés "" son o no útiles para una persona en particular. El dietista puede evaluar las necesidades calóricas y recomendar suplementos o alimentos específicos para utilizar o evitar.

Demencia

Tabla 3: Problemas funcionales asociados a la demencia y algunas estrategias para el manejo

Síntoma	Problema funcional	Posible estrategia de manejo
Incapacidad para aprender	No puede aprender a usar equipo de adaptación (andador, silla de ruedas, el dispositivo de comunicación aumentativa, etcétera)	Introducción temprana equipos, antes de que la necesidad sea crítica
Desorientación en tiempo	Confusión del día y noche	Programación durante el día, evitar las siestas, posibles uso de sedantes en la noche, evitar fármacos sedantes durante el día.
Procesamiento lento	Tiempos de de respuesta tardíos	Permitir a los pacientes tiempo extra
Deterioro de juicio	Comportamientos peligrosos	Planes de cuidado para comportamientos específicos, saber cuándo llamar al servicio de emergencia, las estrategias de modificación de la conducta, medicamentos cuando se necesite
Desconocimiento / negación	Conductas peligrosas, comportamientos confrontacionales	Asignar personal que sea del agrado del paciente / que sea capaz de manejar al paciente; plan de cuidado para comportamientos específicos
Apatía / retirada	Falta de interacción, la negativa a participar en las actividades, úlceras por presión, el riesgo de complicaciones médicas debido a la inactividad	Descarte depresión, considere medicamentos estimulantes, fomento continuo del personal para que participe en las actividades

Problemas de comunicación y demencia	Falta de interacción, mutismo	Asegúrese de que las directivas anticipadas están en listas antes de paciente queda mudo, atención considerada del personal, la familia que han conocido paciente
--------------------------------------	-------------------------------	---

Consulta con un psicólogo, psiquiatra, así como el médico tratante, y una atención cuidadosa de la planificación dentro del equipo de enfermería son fundamentales para el manejo exitoso de todos estos síntomas.

Manejo de la problemas de comunicación y de los relacionados con la demencia

Diversos problemas de comunicación y por motivos de demencia pueden presentarse en individuos con la etapa tardía de la EH. El manejo de estos problemas requiere un enfoque individualizado. Dos aspectos del cuidado son particularmente importantes. El primero es asegurarse de que el enfermo, la familia y el personal han discutido de antemano cómo el individuo desea ser atendido cuando la demencia relacionada con la EH ha dado lugar a una incapacidad irreversible para interactuar de manera significativa, y en qué momento la persona juzgaría que este tiempo ha ocurrido (algunos individuos conservan la interacción social-actividad incluso después de que hayan quedado mudos, mientras que otros son capaces de pronunciar por lo menos una sola palabra o ruidos para indicar acuerdo o desagrado). Idealmente, los deseos de la persona con respecto al cuidado (tubos de alimentación, etcétera) se documentarán en una Directiva Anticipada.

El segundo aspecto de la atención en etapa avanzada de la EH es para que el personal trabaje el individuo o un familiar con conocimiento para documentar sus preferencias y aversiones, y el lenguaje corporal, antes de que la persona pierda completamente la capacidad de interactuar. De esta manera, el personal puede al menos hacer una conjetura en cuanto a la preocupación del paciente, o cómo hacer que se sienta mejor, incluso si la persona ya no interactúa verbalmente. La consistencia del personal también puede ayudar a mantener una rutina reconfortante para el individuo, se espera que los cambios en el personal puede conducir a estallidos, o comportamiento disruptivo o resistente.

Los síntomas de comportamiento- psicológicos

Tabla 4: Algunos problemas de comportamiento y estrategias de tratamiento

Síntoma	Problemas funcionales	Posibles estrategias de manejo
Depresión	Retiro, tristeza, tendencias suicidas	Medicamentos, asesoramiento, apoyo espiritual, participación de la familia, evaluación y documentación del riesgo de suicidio.
Ansiedad	Comportamiento hiperactivo,	Medicamentos, consejería, actividades de

	nerviosismo, abuso de sustancias	distracción, planes de atención médica acerca de cigarrillo, las drogas, el consumo de alcohol
Paranoia / Desconfianza	Resistencia de cuidados, peleas con otros residentes, alucinaciones evidentes	Cambio de cuarto o compañeros de cuarto, modificación del comportamiento, planes de cuidados sobre la higiene, medicamentos (considerar preparaciones intramusculares de depósito u orales para disolver)
Irritabilidad	Insubordinación con el personal y otros residentes	Medicamentos, descartar depresión, apoyo espiritual, la participación de la familia, las estrategias ambientales
Impulsividad	Conductas peligrosas, comportamientos agresivos	Medicamentos, wanderguard(pulsera alarma que anuncia cuando ese aleja del área) o asiento / cama de alarma, otras estrategias ambientales
Obsesión / perseverancia	Pegajoso(Molestando al personal y otros residentes); tabaquismo	Participar en actividades, modificación del comportamiento; dejar de fumar con parches de nicotina, inhaladores, otros medicamentos,
comportamiento explosivo / agresivo / violento	Peligro para el personal y los residentes	de otro plan de cuidado para cada comportamiento, identificar los factores desencadenantes, saber cuándo hay que llamar al servicio de emergencia, posibles medicamentos para cuando sean necesario, cambio de habitación o de compañeros de habitación, participar en otras actividades
Estridente	Comportamiento disruptivo ruidoso	Evaluar por dolor, depresión, considerar los cuidados paliativos
Comportamiento sexual inapropiado	Peligro para el paciente y otros residentes	Documentación cuidadosa del comportamiento, protección de las personas en situación de riesgo, cambios de ambiente, prevención embarazo y de enfermedades de transmisión sexual, con poca frecuencia medicamentos para reducir la libido
Delirios somáticos	"Dolor", no orgánico, trastorno de la alimentación, la obsesión por los intestinos, la sensación de "algo arrastrándose en la	Participación en actividades de distracción, evaluación psiquiátrica, medicamentos

	piel"	
Abuso de sustancias	Visitantes indeseables, uso de drogas ilegales, acumulación alcohol o pastillas	Involucrar a las autoridades legales en la institución si es necesario, hacer cumplir las normas sobre los visitantes, alcohol, considere programa de tratamiento

Los comportamientos desafiantes están presentes en algunos, pero no en todas, las personas con la última etapa de la EH. La intensidad de las conductas a menudo evoluciona con el tiempo, con una escalada de comportamientos perturbadores alrededor del tiempo que una persona pierde la capacidad de comunicarse de manera efectiva, y algunas veces una disminución en las conductas preocupantes a medida que la persona se vuelve más inmóvil o demente, y por lo tanto menos capaz de generar comportamientos problemáticos.

La gente en las últimas etapas de la EH puede responder y disfrutar de la música y las terapias recreativas. La comunicación a través de la música, el arte, el movimiento y la danza puede ser particularmente terapéuticas para el enfermo que no es capaz de expresarse oralmente. Otras personas han disfrutado de los programas de adaptación en la natación o montar a caballo.

Asuntos médicos y psicosociales

Tabla 5: Algunas complicaciones médicas típicas de las últimas etapas de EH

Síntoma	Estrategias de manejo	Comentarios
Pérdida de peso	Suplementos nutricionales, preferencias alimentarias, tubo de gastrostomía	Casi universal en la etapa tardía de la EH
neumonía por aspiración	Evaluación médica, tratamiento	
Trombosis venosa profunda, embolia pulmonar	Evaluación médica, el tratamiento	Puede ser una causa de muerte súbita, relacionado con la inmovilidad
Lesión traumática	Referido de emergencia, evite las situaciones que conducen a la lesión	Incluyen fracturas de huesos, hematomas subdurales, desgarros cutáneos
Tendencias suicidas	Tratamiento de la depresión, referido de emergencia	Usualmente ocurre temprano en la enfermedad, pero puede ocurrir en las etapas posteriores
Abandono	Apoyo espiritual, actividades, servicios sociales para trabajar	la naturaleza hereditaria de la EH puede hacer que visitar a un progenitor

	con la familia	afectado en las últimas etapas sea muy difícil emocionalmente
Etapas terminales de la EH	Cuidado paliativo (hospicio) o equivalente	Reconocimiento de las etapas terminales puede ser difícil, considere cuando el paciente es mudo, no ambulatorio, baja de peso, se niega a comer, o es estridente

Seguridad y Autonomía

A medida que la enfermedad avanza, y con ciertos individuos, puede ser muy útil para el centro de cuidado colaborar con la familia en lo que podría ser llamado "riesgo compartido". Algunas decisiones del cuidado son difíciles, debido al conflicto entre la autonomía del individuo y la preocupación por la seguridad o la práctica habitual, y el potencial de riesgo, con cualquier decisión

Tabla 6: Las áreas que podrían requerir discusión:

Tema	Seguridad	Autonomía
Aspiración	Use alimentos en puré o no alimento por vía oral a pacientes con disfagia severa	Preferencia por comer alimentos que suelen causar asfixia; deseo de no tener un tubo de alimentación
Enredo	restricciones (barandillas, cinturones de seguridad) no se utilizan debido al riesgo de enredo	Caídas de la cama, caerse de la silla, se enreda a la luz de llamada de enfermera
Negarse a comer	precauciones del suicidio, hospitalización, medicamentos, alimentación forzada	Decisión (por ejemplo) no comer, a fin de evitar experimentar las fases terminales de la EH
Utilización encubierta de medicamentos psicotrópicos	Uso de líquidos orales o disolver medicamentos psicotrópicos en pacientes con trastornos de la conducta grave que se niegan medicamentos y asistencia con la higiene	Derecho a no bañarse, a rechazar tratamientos, para involucrarse en conductas que puedan constituir un peligro para la salud de otras personas (por ejemplo, manchando con heces o quitándose la ropa en público)
Discontinuación de alimentos y alimentación por tubo	Continuar indefinidamente alimentación por sonda (o	Preferencia de la persona o la familia para continuar o

	interrumpir la alimentación oral en un paciente que no quiere un tubo de alimentación, pero tienen disfagia severa)	suspender la alimentación oral o por sonda
El uso de silla de ruedas	Requiriendo el uso de silla de ruedas en un paciente con problemas severos de equilibrio	Se niega a usar la silla de ruedas, se pone de pie mientras está atado por el cinturón en la silla de ruedas, causando lesiones peores

Las etapas terminales de la EH

A menos que haya otros problemas de salud, las personas con la EH llegarán a alcanzar la fase terminal de su enfermedad. Los síntomas que podrían sugerir que una persona está llegando a las etapas terminales incluyen estado no ambulatorio, incapacidad o capacidad mínima de hablar o interactuar, incapacidad para comer o pérdida de peso.

Debido a que las etapas terminales son una parte esperada de EH, debería ser posible para planificar por ellos con anticipación para preparar a la familia y la persona con la EH para esta etapa. Debido a que las personas con la EH pierden la capacidad de comunicar ideas complejas o abstractas en las etapas tardías de la enfermedad, es importante discutir y hacer estos preparativos y decisiones de cuidado temprano. Las personas con EH se benefician con la asignación de una persona de confianza para tomar decisiones médicas y financieras en su nombre, cuando ya no son capaces de hacerlo.

Lo más importante, sin embargo, es la necesidad que tienen las personas con la EH de escribir voluntades anticipadas sobre su cuidado o asignar un poder notarial o de representación a una persona de confianza, si lo desean pueden limitar cualquier aspecto de su cuidado de salud en cualquier momento durante el curso de la enfermedad. Muchas personas con la EH instruyen al equipo médico a no realizar la reanimación cardiopulmonar o intubación en un punto determinado en el curso de esta enfermedad progresiva neurodegenerativa fatal. Algunos quieren que se les coloque un tubo de alimentación por gastrostomía si están perdiendo peso o si se atragantan, mientras que otros prefieren no tener este tipo procedimiento en esta etapa de su enfermedad. Si el enfermo no ha expresado su opinión o preferencia sobre un tubo de alimentación, y no es capaz de comunicarse por el momento que este asunto surja, entonces se le deja a la familia de tomar la decisión en nombre de la persona.

Algunas personas con EH desean para hacer el singular regalo de una donación del cerebro en el momento de la muerte. Aunque el pariente más cercano todavía debe dar su consentimiento para la donación de cerebro al momento de la muerte, es muy útil hacer los arreglos preliminares con el Banco de Cerebros o el patólogo mucho antes de ese momento, de modo que el equipo de cuidado médico y la familia estén conscientes del deseo del individuo, y se hayan puesto en marcha, por adelantado, los procedimientos para lograr la donación de manera eficiente. Contacte HDSA para obtener la lista más actualizada de los bancos de cerebros que aceptan donaciones de los EE.UU. (800-345-4372).

El grito en etapa tardía de la EH

Una observación se ha realizado en los últimos años es que un individuo mudo y encamado en las últimas etapas de la EH que comienza a gritar, a menudo ha entrado en la fase terminal de la enfermedad. Aunque generalmente es imposible comunicarse con estas personas, los gritos se puede interpretar en el sentido de que la persona está experimentando malestar (físico o psicológico). Por supuesto, cualquier conclusión debe ser apoyado por el examen de las causas de molestias que pueden ser tratadas tales como huesos rotos, úlceras por decúbito, estreñimiento, infección de la vejiga, etcétera

El comportamiento estridente puede indicar el momento adecuado para comenzar el cuidado de hospicio o su equivalente, y la familia debeseer notificados de que el curso será cuestión de unos pocos meses o menos. El fentanilo transdérmico o la morfina oral de acción prolongada son a menudo los fármacos más eficaces para reducir los gritos y hacer que la persona con EH parezca más cómodo.

Cuidado de Hospicio

Cuando sea posible determinar que una persona está en la etapas terminales de la EH, y que es probable que muera en los próximos días o meses, entonces es apropiado considerar el cuidados de hospicio o paliativos. Estas estrategias de cuidado se enfatizan en la comodidad, la ausencia de dolor, la participación de la familia y la dignidad, sobre el diagnóstico médico y el tratamiento agresivo, invasivo o tratamiento de condiciones en el entorno hospitalario. El equipo de hospicio se enfoca en las necesidades de la persona afectada y la familia a medida que la muerte se acerca. Los cuidados de hospicio puede realizarse en el hogar, en el hospital o en un centro de cuidado, y la mayoría de los compañía de seguros pagan por servicios de cuidados paliativos por los beneficios que previamente pagados para el diagnóstico y tratamiento médico.

Desafortunadamente, no existen normas escritas o incluso descripciones anecdóticas respecto a tratamientos específicos a ser usados o evitar en las personas con EH como parte de los cuidados paliativos, por lo que cada caso debe ser tratado individualmente. En general, es razonable considerar la reducción o interrupción de los medicamentos para la profilaxis de las consecuencias a largo plazo (como los medicamentos para el colesterol, los tratamientos de la osteoporosis, aspirina todos los días), y las vitaminas y los suplementos. Algunos proveedores de cuidados paliativos agresivamente suspenden todos los medicamentos (como las medicinas para la presión arterial, medicamentos para la tiroides), excepto los que sean necesarios para la comodidad (que puede incluir diuréticos, pastillas para dormir y pastillas para el dolor, entre otros). A veces no es muy claro cuántos y qué medicamentos psicotrópicos, que una persona con la EH que está en los cuidados paliativos deben tomar, estos medicamentos pueden ser muy importantes para el bienestar psicológico de la persona que se está

muriendo de la EH- pero la dosis requerida y el número de medicamentos puede ser menor.

Por el contrario, la interrupción abrupta medicamento de manera definitiva en una persona haya tomado durante mucho tiempo puede dar lugar a síntomas de rebote incómodos y potencialmente peligrosos. Por lo tanto, se recomienda precaución al momento que equipo de hospicio intente reducir los medicamentos psicotrópicos en una persona la EH. La adición de narcóticos de acción prolongada ha demostrado ser muy útil para algunas personas con la EH que están agitados o que tienen espasticidad severa o distonía que parece ser dolorosa.

Los síntomas que se pueden intensificar en los días o semanas terminales incluyen distonía, babeo y agitación. Los relajantes musculares, agentes anticolinérgicos, y medicamentos contra la ansiedad, respectivamente, pueden ser útiles para estos síntomas. El fentanilo transdérmico o morfina oral se han encontrado que son los fármacos más eficaces para reducir el comportamiento estridente (grito) y hacer que el paciente parezca más cómodo.

Los cuidados de hospicio o paliativos, sobre todo con la participación de la familia, pueden ayudar a aliviar los últimos días, tanto para el individuo y la familia.

Resumen

La etapa tardía de la enfermedad de Huntington ocupa una porción mayor de la continuidad de la atención de lo que muchas familias y profesionales médicos conozcan. Las personas pueden vivir durante años a una década o más en la etapa tardía de la enfermedad, necesitan supervisión y atención las 24 horas del día.

La importancia de la planificación para la enfermedad en etapa tardía de la Enfermedad de Huntington no puede ser pasada por alto. Los médicos y otros profesionales de la salud deben hacer un esfuerzo para ayudar a las familias a prepararse, emocional y financieramente, por la cantidad de tiempo que su ser querido puede vivir en las etapas tardías de la enfermedad.

La entrega de cuidado a largo plazo para una persona durante las últimas etapas de la EH puede ser un reto tanto para los cuidadores familiares como para los cuidadores profesionales. Además de la ayuda con las actividades de la vida cotidiana, los individuos en etapa tardía de la EH pueden mostrar problemas de comportamiento o corea grave que los médicos tendrán que trabajar alrededor de ella. Muchos hogares de cuidado no están equipados para atender a las personas en la etapa tardía de la EH y se puede requerir tiempo e investigación para encontrar la ubicación apropiada.

Los objetivos de cuidado siguen siendo los mismos en la etapa terminal de la EH: reducir la carga de los síntomas, maximizar la función de y optimizar la calidad de vida. Es importante que todos los involucrados en el cuidado de la persona recuerden que la demencia en la EH es diferente que la de la enfermedad de Alzheimer, que afecta las habilidades motoras y la velocidad de procesamiento

cognitivo, pero no afecta a la comprensión del significado de las palabras. Muchas personas no comunicativas con la etapa terminal de la EH seguirán entendiendo lo que se les dice y lo que está sucediendo a su alrededor. La memorias antiguas también se ven afectadas y muchas personas en etapa tardía de la EH todavía son capaces de disfrutar de recuerdos, fotos y álbumes de recortes con recuerdos.

Dado que la comunicación en la etapa tardía de la EH llega a ser tan difícil, las personas con la enfermedad deben ser alentados a expresar sus sentimientos sobre el cuidado al final de la vida, el uso de sondas o tubos de alimentación / hidratación y otros asuntos médicos en una directiva anticipada, lo antes posible.

Estudio de caso: # 1

Manejo de la etapa tardía de la EH: Relato de éxito en el hogar de cuidado

Una mujer de 53 años es admitida en la unidad de EH en el hogar de cuidado. Ella fue diagnosticada con la EH hace 12 años. Vivía sola en un apartamento hasta hace tres años, cuando los Servicios de Protección al Adulto se involucraron porque estaba sucia, despeinada, y sospecha de acaparamiento. Después de una hospitalización psiquiátrica, fue colocado en un hogar de cuidado donde se negó a tomar medicamentos y aterrorizaba a otros residentes. Ella fue trasladada a otro centro, donde tampoco logró cumplir con las regulaciones de las instalaciones. Se reportó que tenía una corea severa, irritabilidad, un fumar peligroso, resistía cuidados y medicamentos, y se ahogaba con la comida diaria. Se caía de la cama con frecuencia, y se pasaba todo el día asiendo atada al silla de ruedas.

Después de la admisión a la unidad de la EH, se inició en un antipsicótico intramuscular en un intento de reducir su paranoia y, posiblemente, la corea. Tetrabenazina se consideró (como tratamiento para la corea), pero pospuesto hasta que su adaptación a la instalación fuera completa. Bupropion y un inhalador Nicotrol se utilizan para facilitar la cesación de fumar, de acuerdo con la política institucional. Un patólogo del habla-lenguaje descubrió que sus problemas de deglución se debían a un estilo de alimentación impulsiva (bocados demasiado grandes, demasiado líquido sin pausa), en lugar de a la intolerancia a cierta textura de los alimentos. Se le dio un vaso con una popote (pajilla, sorbeto), para limitar el volumen a tragar, y el personal se encargó de cortar la comida en pequeños bocados. El dietista evaluó sus necesidades calóricas diarias y recomendó alimentos de alto contenido calóricos, así como suplementos nutricionales; las preferencias alimenticias de la mujer también fueron identificadas y puestas a su disposición. Le dieron una cama mas grande, y una silla inclinada, pesada, reclinable, acolchada (una silla Broda™) sin cinturón de seguridad. Se programaron llamadas telefónicas semanales con su hija, y la mujer fue incluida en música y otras actividades creativas en la unidad.

Un mes más tarde, la mujer ya no fumaba, no se caía de la cama, y aceptaba la ayuda con los baños y otros productos de higiene de un auxiliar de enfermería en particular, pero no en otros. Ella había ganado 10 libras (4.5 Kg), y era la líder del grupo de música (resultó que había sido cantante en su escuela secundaria y los coros de la iglesia). Ella aceptaba medicamentos orales, y su paranoia había disminuido. Su corea permaneció severa, y se intentó terapia física para entrenarle a usar una silla de ruedas de forma independiente, ya que su modo de andar y el equilibrio de pie estaban severamente afectados.

Caso de estudio # 2

Manejo de la etapa tardía de la EH: Final de la vida y cuidados de hospicio o paliativos

Un hombre de 46 años de edad afectado con la EH había vivido en un centro de cuidado a largo plazo de nueve años. El personal de enfermería había informado de que el paciente había comenzado a llorar, a resistir la atención y, a veces, de gritar. Esto era inusual, era anteriormente despreocupado, ayudando a los demás residentes y siempre sonriente. Se atragantaba con frecuencia durante las comidas, y a veces tiraba su plato o golpeaba ayudante que lo asistía. Estaba confinado a una cama, a menos que lo pusieran en un sillón reclinable pesado para ver las actividades en la unidad de enfermería. Su familia había dejado de llamar, frustrados porque era mudo y no puede participar en la conversación.

El patólogo del habla y lenguaje descubrió que tenía disfagia severa de líquidos claros o finos, pero que podía tragar líquidos del espesor del néctar. Se añadieron suplementos nutricionales, y se le dio comidas pequeñas y frecuentes. No tenía instrucciones anticipadas, pero vivía en un estado(lugar) en el que se había desarrollado un documento uniforme de "orden médica para tratamiento de soporte vital". El trabajador social revisó este documento con el hijo del hombre, que era su agente de atención médica, y en base a esta discusión (e ideas que el hombre había expresado a su familia años antes), el médico firmó una orden que indicaba que el hombre no se le debía, bajo ninguna circunstancia, intentar reanimación, intubación, hospitalización, sonda o tubo de alimentación, o líquidos intravenosos y antibióticos. Después de una reunión entre el hijo y representante de hospicio, se inició la atención de hospicio.

El medicamento del colesterol, la oxibutinina y la quetiapina fueron detenidos. Se le dio una preparación de morfina de acción prolongada dosis baja, y el malestar del hombre pareció resolverse casi por completo, de modo que ya no estaba gritando. Se alentó a los miembros de la familia a visitarlo, y con la atención especial de la familia y el equipo de cuidados paliativos, el hombre se recuperó brevemente. Después de unas semanas, sin embargo, su interactividad disminuyó, y se deslizó poco a poco en un estado terminal. Con la familia reunida alrededor de él, murió cinco meses después que se inició la atención de hospicio.

Capítulo 9

Ensayos clínicos y estudios observacionales en la EH

Vicki Wheelock, M. D.

Participación en la Investigación: Progresando y creando esperanza

Ante el diagnóstico de la enfermedad de Huntington (EH), las personas con la enfermedad, sus familiares y amigos con frecuencia preguntan al médico qué se puede hacer para aliviar los síntomas y retrasar la progresión. Para proporcionar una mejor calidad de cuidado es esencial proveer; educación acerca de los síntomas y el curso de la enfermedad, recursos disponibles, incluyendo los capítulos de la Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés), la programación de las visitas de seguimiento, la prescripción de medicamentos, las terapias, y el equipo, y hacer referidos especiales siempre que sea indicado. Ofrecer a las personas con enfermedad de Huntington y a sus familias la oportunidad de participar en la investigación clínica ayuda a ayudar a construir la esperanza para el futuro de cada persona, así como para la próxima generación.

Aunque el gen de la EH fue descubierto en 1993, aún no se han descubierto tratamientos modificadores eficaces para la enfermedad. Sin embargo, los esfuerzos de investigación clínica han logrado avances significativos en los años siguientes en el desarrollo de herramientas para definir mejor la historia natural de la EH, incluyendo características específicas motoras, cognitivas y psiquiátricas. Una serie de ensayos clínicos como objetivo el desarrollo de tratamientos sintomáticos y terapias (neuroprotector) de modificadores de la enfermedad, han sido completados, y actualmente hay muchos estudios activos en progreso. La financiación de la investigación clínica para la EH por el gobierno de Estados Unidos, la industria farmacéutica y por fundaciones privadas ha aumentado significativamente, y también están en marcha nuevos esfuerzos de colaboración globales para avanzar en la investigación.

Antecedentes e Historia

Los ensayos clínicos incluyen tanto estudios a largo plazo que tienen como objetivo frenar la progresión de la EH como estudios a corto plazo destinados a la mejoría sintomática. Las hipótesis de los posibles tratamientos de la EH de laboratorio, incluyen los modelos de ratones transgénicos resistentes. Un gran número de investigadores de ciencias básicas han recibido subvenciones de la HDSA. Varias organizaciones han hecho contribuciones significativas a la investigación de la EH. La pionera Fundación de Enfermedades Hereditarias (HDF por sus siglas en inglés) fue fundada por el Dr. Milton Wexler en 1968. La HDF jugó un papel clave en la contratación de más de 100 científicos que trabajaron en colaboración para identificar el gen de la EH mediante el estudio de pedigrís y muestras de sangre recolectadas de miles de voluntarios en Venezuela, un área con alta prevalencia de la EH. Desde entonces los científicos apoyados por la HDF han hecho numerosos descubrimientos sobre los mecanismos y modelos para ayudar a entender cómo la expansión del gen de EH se expande llevando a una disfunción cerebral progresiva. El registro Nacional de Investigación Roster para pacientes con enfermedad de Huntington y sus Familiares en la Universidad de Indiana fue fundado en 1979. Las Enfermedades de Huntington personas con la y sus familiares están invitados a inscribirse voluntariamente en el Registro, que actúa como un enlace entre las personas con enfermedad de Huntington y sus familias y los científicos que estudian la EH. El Grupo de Estudio de Huntington se inició en 1993 (véase más adelante). CHDI es una organización privada, sin fines de lucro fundada en 2005 que tiene por objetivo acelerar la investigación de la EH mediante la financiación de investigadores de ciencias básicas, así como patrocinando los estudios desarrollados por la HSG y la red EURO-HD.

El Grupo de Estudio de Huntington

El Grupo de Estudio de Huntington sin fines de lucro (HSG por sus siglas en inglés) se formó en 1993 por un pequeño grupo de neurólogos e investigadores comprometidos dirigidos por el Dr. Ira Shoulson en la Universidad de Rochester. La misión de la HSG es llevar a cabo la investigación terapéutica de cooperación con el fin de avanzar en el conocimiento sobre la historia natural y el tratamiento de la EH. La HSG opera bajo los principios de la gobernanza democrática, la comunicación abierta y la información completa de resultados de investigación después de la revisión por homólogos independientes. Guiados por un comité ejecutivo elegido, y regidos por una constitución y estatutos, la HSG ha crecido hasta incluir más de 500 investigadores, coordinadores y asesores de más de 90 sitios en los EE.UU., Canadá, Europa, Australia, Nueva Zelanda y América del Sur. La HSG trabaja en estrecha colaboración con el Centro de coordinación de Ensayos Clínicos y el Centro de Bioestadística de la Universidad de Rochester, así como con las universidades socias que participan en la investigación clínica co-patrocinada. Desde 1993, la HSG ha completado 22 ensayos clínicos y estudios observacionales en el que incluyeron más de 10.000 participantes.

La Escala de Calificación Unificada de la EH (ECUEH)(UHDRS por sus siglas en inglés)

Uno de los primeros objetivos HSG fue desarrollar una escala validada de clasificación que pudiera ser utilizada para evaluar las características clínicas de la EH. La Escala de Calificación Unificada de la EH (Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) en inglés) se publicó en 1996. Tiene seis componentes:

- Evaluación Motora
- Evaluación Cognitiva
- Evaluación del Comportamiento
- Escala de Independencia
- Valoración funcional
- Capacidad Funcional Total (CFT)

Los ECUEH ha sido ampliamente utilizada a nivel internacional para establecer la historia natural de la EH y medir la eficacia de varios medicamentos de tratamiento en ensayos clínicos. Cambios longitudinales en la subescala de la capacidad funcional total de los de la ECUEH se han estudiado con el fin de determinar la tasa de declive funcional en personas con la EH, de importancia crítica como una medida de resultado en los ensayos diseñados para frenar la progresión de la EH. La subescala motora se ha utilizado para medir el efecto de las intervenciones sobre los movimientos asociados a característicos de la EH, en particular para la corea. La subescala cognitiva se ha utilizado para estudiar el rendimiento cognitivo antes y cerca del momento del diagnóstico de la EH.

Estudios observacionales

Tras el desarrollo y la validación de los ECUEH, el HSG inició esfuerzos a gran escala para inscribir a las personas con la EH en estudios de investigación observacionales destinados a la medición de la historia

natural de la EH, y los ensayos clínicos destinados a mejorar los síntomas. Los estudios observacionales han incluido un estudio longitudinal Historia Natural de base de datos UHDRS con información de más de 8000 personas; PHAROS, un estudio pionero a largo plazo de las personas en riesgo del 50% para la EH que optaron por no conocer el estado de su gene; PREDICT-HD, un estudio pivote prospectivo que recluta personas que conocen su estado del gen de la EH pero sin embargo no han sido diagnosticadas con EH, y más recientemente, COHORT, un estudio reclutando personas pre- sintomáticas , personas diagnosticadas con la EH, miembros de la familia en riesgo, y los sujetos de control, por lo general cónyuges y cuidadores que no están en riesgo.

El Archivo de la Historia Natural ECUEH se ha utilizado para establecer una serie de conclusiones importantes, incluyendo los marcadores clínicos de la enfermedad temprana, la tasa de declive funcional, predictores de la colocación en un hogar de cuidado, correlación de la discapacidad y la progresión, la contribución de los aspectos cognitivos y psiquiátricos de la EH a capacidad funcional, los correlación de la pérdida de peso, la depresión y las etapas de EH, los períodos críticos del riesgo de suicidio, y los predictores de diagnóstico.

Los logros de los estudios observacionales de la EH incluyen la matrícula de 1,001 personas que se encontraban a 50% de riesgo de heredar la EH y había decidido no someterse a las pruebas de predicción en el Estudio Prospectivo de los en Riesgo de Huntington (PHAROS por sus siglas en inglés), con una publicación de referencia en 2007. Los hallazgos de PHAROS hasta la fecha incluyen estudios de las preocupaciones acerca de la pérdida de seguro de salud, los patrones de ingesta alimentaria y las actitudes sobre decisiones reproductivas, con numerosas nuevas publicaciones en preparación.

Los predictores de marcadores biológicos en EH(PREDICT-HD) es un estudio que ha inscrito a más de mil de personas que se han sometido a la prueba predictiva genética, tienen la expansión del gen de la EH y están presintomático, o que se han encontrado no tener la expansión del gen. El objetivo era identificar los cambios en los marcadores y el comportamiento antes de que la EH sea diagnosticada. PREDICT-HD logró identificar cambios en las imágenes neurológicas y de funcionamiento en la prueba cognitiva años antes del diagnóstico, introduciendo el concepto de pródromo de la EH. Los resultados adicionales incluyen la identificación de cambios motores, psiquiátricos y funcionales antes del diagnóstico, incluyendo un método de identificación de los portadores presintomáticos del gen cerca del inicio predicho de EH utilizando resonancia magnética del cerebro automatizada. PREDICT-HD también ha contribuido al conocimiento de las asuntos éticos relacionados con la EH. Un estudio adicional, RESPOND-HD, describe el alcance de la estigmatización y la discriminación genética entre los participantes de los EE.UU., Canadá y Australia inscritos en PHAROS o PREDICT-HD.

PREDICT-HD se centra en la identificación de los primeros indicadores de cambio en las personas con la expansión del gen HD, con el objetivo de ayudar a diseñar futuros estudios de tratamientos que pueden retrasar la aparición o retardar la progresión de la EH.

El proceso observacional de investigación de la Cooperativa Huntington (COHORT por sus siglas en inglés) es un estudio diseñado para recopilar datos clínicos longitudinales y muestras biológicas de individuos con la EH y sus familiares. Financiado por CHDI, COHORT ha inscrito a 3,000 personas, incluyendo individuos con la EH manifiesta, sus familiares (incluyendo los que están en riesgo), y un grupo de control de los cónyuges y cuidadores que no están en riesgo. Opciones únicas en el estudio

incluyen un cuestionario de antecedentes familiares que pueden identificar a los nacimientos, las muertes y los diagnósticos de la EH dentro de los miembros de la familia, y la capacidad de dar su consentimiento para la recopilación y almacenamiento de muestras biológicas para investigación futura. El conjunto de datos del COHORT está disponible para la comunidad de investigadores de la EH en todo el mundo con el fin de avanzar en el estudio de la historia natural y los biomarcadores en EH.

Ensayos clínicos: terapias sintomáticas

La HSG ha realizado ensayos clínicos clave para estudiar terapias sintomáticas para la EH. El estudio TETRA-HD fue diseñado para determinar la seguridad y eficacia de la tetrabenazina para el tratamiento de la corea. Los resultados, publicados en 2006, llevaron a la decisión de la FDA (La Federación de Drogas y alimento de EE.UU. por sus siglas en inglés) de aprobar el primer medicamento para la EH en los EE.UU. en 2008. Comercializado como Xenazine[®], tetrabenazina en la actualidad se prescribe como un medicamento contra la corea. Un ensayo en la Fase 2 de latrepirdina para tratar los síntomas cognitivos en la EH (DIMOND) fue publicado en 2009, estableciendo su seguridad y tolerabilidad, y donde se sugirió una mejora en la cognición. Estos hallazgos llevaron en la actualidad a un estudio más grande de fase 3 (HORIZON) sobre seguridad y la eficacia de latrepirdina co-dirigida por la HSG y la red EURO-HD. Ensayos clínicos adicionales patrocinados por el HSG incluyen estudios de riluzol, fenilbutirato de etilo-EPA, minociclina y ACR-16. (Para una descripción de estos estudios y sus resultados, por favor, consulte el sitio web de HSG,

Ensayos para la neuroprotección

Estudios de los modificadores de la enfermedad para frenar la progresión de la EH incluyen el estudio de la coenzima Q10 y remacemida (CARE-HD por sus siglas en inglés), publicado en 2001. Si bien el estudio CARE-HD no demostró una reducción estadísticamente significativa como medida de resultado primario, la tasa de progresión de la TFC, hubo una sugerencia de la eficacia clínica de la coenzima Q10. Estudios posteriores en dosis más altas llevaron a un ensayo clínico más grande financiado por los NIH (Instituto Nacional de Salud de los EE.UU.) sobre coenzima Q10 en dosis alta en la EH, 2CARE, que ha inscrito a más de 500 personas en las primeras etapas en EH en un ensayo clínico de 5 años, aleatorio, controlado con placebo. Otro ensayo clínico grande financiado NIH es el estudio de la eficacia en altas dosis de creatina para frenar la progresión de la EH, CREST-E, también está en marcha. Este ensayo clínico de 3 años, aleatorio, controlado con placebo, es para participantes en las primeras etapas de la EH. Tanto 2care y CREST-HD siguen reclutando participantes activamente. El primer ensayo clínico en personas antes de la aparición de la EH fue lanzado en 2009. El estudio PREQUEL va a analizar la seguridad y tolerabilidad de tres dosis diferentes de la coenzima Q10 en los individuos con expansión del gen de EH que no se le ha manifestado aún la enfermedad.

Horizontes en la investigación

Cada vez más, los esfuerzos de investigación clínica de la EH se han vuelto globales, con organizaciones como la red EURO-HD en asociación con HSG en los estudios HORIZON y HART. Patrocinado por CHDI, ENROLL-HD es una iniciativa para aunar los esfuerzos de la red HSG y EURO-HD para desarrollar un estudio observacional global, con planes para ampliar las oportunidades de participación en lugares en Asia y América del Sur. El Interés científico Mundial es bastante alto en el desarrollo de nuevas

estrategias de tratamiento de alta definición, incluye nuevas terapias diseñadas para modificar la proteína huntingtina o reducir la expresión del gen de la huntingtina.

Conclusiones

Los médicos deben alentar a las personas con la EH y a sus familiares a considerar la participación en estudios observacionales y ensayos clínicos de la EH. Algunas personas y familias que buscan oportunidades para la investigación debido a su deseo de progresar en la búsqueda de tratamientos para la EH, mientras que otros disfrutan de la posibilidad de un contacto frecuente con el personal del estudio y el acceso más rápido a los medicamentos que pueden ser demostrados eficaces. Muchos voluntarios de la investigación señalan que la participación engendra esperanza para ellos y para las próximas generaciones. Sin embargo, es importante reconocer que los obstáculos en la participación de la investigación también existen para las personas con la EH y familias afectadas por la EH, especialmente teniendo en cuenta la edad relativamente temprana en el inicio de la enfermedad, así como la inclusión de las personas antes de que aparezcan los síntomas. Barreras para la investigación incluyen el tiempo de viaje y la distancia a los sitios de estudio, la necesidad de pasar por alto las obligaciones laborales o del cuidado de los niños, la preocupación por la confidencialidad, la carga del cuidador y los retos del día a día del manejo de los síntomas de la EH. El número extraordinario de personas que se han ofrecido a participar en estudios de investigación de la EH atestiguan el compromiso de las familias para avanzar en la investigación de EH. Los médicos pueden desempeñar un papel importante en ayudar a las personas con la EH y familiares a identificar las oportunidades de participación en la investigación.

Recursos sugeridos para las personas con EH y familiares interesadas en la investigación de la EH:

HDSA.org/research/clinical-trials.html
Huntington-study-group.org
HDTrials.org
ClinicalTrials.gov

Capítulo 10

Apéndice I

La Escala de la Capacidad Funcional Total(Fuente: UHDRS)

Esta escala valora el nivel de independencia de la persona en cinco ámbitos: la ocupación, la capacidad de manejar las finanzas, la capacidad para realizar las tareas domésticas, la capacidad para realizar las actividades personales de la vida diaria, y el ajuste de nivel de cuidado. Algunos médicos usan la puntuación de la capacidad funcional total (TFC por sus siglas en inglés) para determinar la escala de c

La Escala de la Capacidad Funcional Total(Fuente: UHDRS)		
Dominio	Habilidad	Puntuación
Ocupación	Incapaz	0
	Sólo trabajo marginal	1
	Menor capacidad para trabajo habitual	2
	Normal	3
Finanzas	Incapaz	0
	Asistencia mayor	1
	Asistencia ligera	2
	Normal	3
Tareas domésticas	Incapaz	0
	Impedido	1
	Normal	2
Actividades de la vida diaria	Cuidado total	0
	Tareas brutas solamente	1
	Impedimento mínimo	2
	Normal	3
Nivel de cuidado	Atención de enfermería a tiempo completo	0
	Cuidado crónico en el hogar	1
	Hogar	2
TOTAL	Rango 0 - 13	

Escala de estadificación **Shoulson and Fahn**¹

Capacidad funcional total puntuación (TFC Score)	Etapas
11 - 13	I
7 - 10	II
3 - 6	III
1 - 2	IV
0	V

¹Shoulson I, Kurlan R, Rubin AJ et al. Assessment of functional capacity in neurodegenerative movement disorders: Huntington's disease as a prototype, in Munsat TL (ed): *Quantification of Neurological Deficit*. Boston: Butterworth, 1989, pp 271-283.

² The Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996; 11:136-142

Escala de la Evaluación Motor de la Corea UHDRS

La evaluación de la corea, antes y después del tratamiento con un medicamento, que se hace a menudo con la enfermedad de la Escala de Valoración Unificada de la Enfermedad de Huntington (UHDRS por sus siglas en inglés), una herramienta de investigación que ha sido desarrollado por el Grupo de Estudio de Huntington (HSG por sus siglas en inglés) para proporcionar una evaluación uniforme de las características clínicas y curso de la EH. Los UHDRS ha sido objeto de extensas pruebas de fiabilidad y validez y se ha utilizado como una medida de resultado importante en ensayos clínicos controlados de la HSG. La información sobre la obtención de la totalidad de los UHDRS se puede encontrar en el sitio web de HSG, www.huntington-estudio-group.org, haciendo clic en la ficha Recursos(resources tab). Los UHDRS incluye una subescala para la evaluación de trastornos motores. La corea es calificado en una de las siete regiones del cuerpo. La puntuación total de la corea es la suma de las puntuaciones de cada región del cuerpo, y puede variar de 0 - 28.

Escala de Valoración Unificada de la Enfermedad de Huntington para la Evaluación motora de la corea		
Region del cuerpo	Severidad	
Cara	0	Ausente
Bucal-oral -lingual	1	Ligero / intermitentes
Tronco	2	Leve/ común o moderada / intermitentes
Extremidad superior derecho	3	Moderado/comun
Extremidad superior izquierda	4	Marcado/prolongado
Extremidad inferior derecha	Suma de las puntuaciones de cada región del cuerpo Rango = 0-28	
Extremidad superior izquierda		

© El Grupo de Estudio de Huntington. Todo o una parte de los UHDRS es propiedad y con derechos de autor por el Grupo de Estudio de Huntington (HSG). La HSG se ha concedido el permiso HDSA de publicar ciertas escalas en el Manual del médico exclusivamente para que los médicos utilizan las escalas clínicamente y no para investigación u otros fines comerciales.

El permiso para cualquier otro uso debe ser concedida directamente por el HSG. Cualquier

reproducción, modificación, venta y / o distribución de cualquier porción de esta escala está estrictamente prohibido. Para obtener más permisos, por favor póngase en contacto con el HSG en <http://www.huntington-study-group.org/Resources/UHDRS> o envíe un correo electrónico a Liz.McCarthy @ ctcc.rochester.edu.