



**ESCUELA
DE ENFERMERÍA
Y FISIOTERAPIA**



SAN JUAN DE DIOS

Trabajo Fin de Grado

Título:

***Impacto de la Enfermedad de Huntington
en la vida de los pacientes y sus familias.***

Alumno: Carla Prieto Pérez
Director: Calixto Plumed Moreno

Madrid, Mayo de 2024

ÍNDICE

Resumen.....	4
Abstract	5
Presentación	6
Estado de la cuestión.....	7
1. Fundamentación, antecedentes, y estado actual del tema.....	7
1.1. Concepto	7
1.2. Contexto Histórico	7
1.3. Etiología.....	7
1.4. Epidemiología.....	8
1.5. Clínica	9
1.6. Diagnóstico.....	12
1.7. Tratamiento	13
1.8. Enfermedad de Huntington y la familia	20
1.9. Duelo y pérdida.....	25
1.10. Profesionales de la salud.....	27
2. Justificación.....	28
Objetivos e hipótesis.....	30
Pregunta de revisión	31
Criterios de inclusión de estudios	32
Metodología.....	33
1. Estrategia de búsqueda.....	33
2. Selección de estudios.....	37
3. Evaluación crítica.....	38
4. Extracción de datos	38
5. Síntesis de resultados	39
Limitaciones	41
Cronograma	42

Bibliografía	43
Anexos	48
Anexo 1. Incidencia de la EH de 2001 a 2022.....	49
Anexos 2. Escala Unificada de Calificación de la enfermedad de Huntington	50
Anexos 3. Health- related quality of life in Huntington´s disease.....	51
Anexos 4. Escala de malestar psicológico de Kessler	52
Anexos 5. CASPe	53
Anexos 6. Síntesis de resultados	56
Anexos 7. Fichas de los artículos seleccionados.	64

Resumen

Introducción: La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad rara, hereditaria y progresiva. Esta enfermedad poco frecuente provoca una neurodegeneración del sistema nervioso, produciendo distintos trastornos del movimiento, cognitivos y psiquiátricos. Lo más común es que la enfermedad aparezca entre los 30 y 50 años, aunque también puede darse antes de los 20 llamándose enfermedad de Huntington juvenil y suele progresar más rápido. Esta enfermedad también afecta en una gran medida a sus familias cuidadoras y a su carga psicológica y emocional, es decir, tiene un gran impacto en la vida de los pacientes y sus familias.

Objetivo: Constatar el impacto de la Enfermedad de Huntington en la vida de los pacientes y sus familias cuidadoras, e investigar y analizar cuál es su influencia en la calidad de vida.

Metodología: En este proyecto se realiza una revisión sistemática para poder llevar a cabo el objetivo propuesto. Se lleva a cabo una búsqueda bibliográfica en la bases de datos Pubmed, Scielo, Dialnet y EBSCO desde la que se accede a Academic Search Complete, CINAHL, Medline Complete, E-Journal y Psycodoc.

Se combinaron DeCS y MeSH para obtener artículos selección fue en base a los criterios de inclusión y exclusión. La calidad metodológica de los artículos fue evaluada siguiendo los criterios CASPe. Tras la búsqueda y la revisión crítica se seleccionaron 5 artículos para su posterior análisis.

Palabras clave: Enfermedad de Huntington, Calidad de vida, Cuidados de enfermería, Cuidadores, Familia.

Abstract

Introduction: Huntington's disease (HD) is a rare, hereditary and progressive disease. This rare disease causes neurodegeneration of the nervous system, resulting in various movement, cognitive and psychiatric disorders. The disease most commonly appears between the ages of 30 and 50, although it can also occur before the age of 20 and is called juvenile Huntington's disease and usually progresses more rapidly. This disease also greatly affects their family caregivers and their psychological and emotional burden, i.e., it has a great impact on the lives of patients and their families.

Objective: to verify the impact of Huntington's disease on the lives of patients and their family caregivers, and to investigate and analyze its influence on quality of life.

Methodology: In this project, a systematic review is created in order to carry out the proposed objective. A bibliographic search is carried out in the Pubmed, Scielo, Dialnet and EBSCO databases from which Academic Search Complete, CINAHL, Medline Complete, E-Journal and Psycodoc are accessed.

DeCS and MeSH were combined for the selection of articles based on the inclusion and exclusion criteria. The methodological quality of the articles was evaluated following the CASPe criteria. After the search and critical review, 5 articles were selected for further analysis.

Keywords: Huntington's disease, Quality of life, Nursing care, Caregivers, Family

Presentación

Las enfermedades raras cada vez van adquiriendo más importancia en la sociedad, son enfermedades de baja prevalencia pero que cursan con un gran impacto en la vida de las personas que la padecen y en la de sus familiares.

En España cada vez se focaliza más en el estudio de enfermedades raras. Es un tema muy actual y novedoso en el que hay muy poca investigación y conocimiento por parte de la comunidad médica, actualmente, la Federación Española de Enfermedades Raras, está poniendo en marcha un programa de ayudas a la investigación de dichas enfermedades.

Este proyecto de fin de grado surge por querer colaborar de alguna manera en el fomento de la importancia y repercusión de este tipo de enfermedades en la vida de muchas personas. Además de querer promover la investigación científica en España al respecto. Y que la sociedad conozca, sea consciente, y tenga algo de información de la existencia de estas enfermedades poco frecuentes.

Muchas enfermedades raras están muy poco estudiadas y reconocidas por la sociedad en general, parece que no existen y que nadie las sufre, pero sin irnos muy lejos, hay muchas personas luchando contra ellas, es el caso de la Enfermedad de Huntington.

Mi interés por esta enfermedad surge al ser mencionada en clase y ser poco conocida hasta en el mundo de la enfermería, el nombre suele sonar a las personas, pero nadie suele saber de qué trata la enfermedad en sí, de ahí comienza a surgir ese interés por esta.

Al comenzar a investigar, descubrir de que trata la enfermedad, la poca investigación sobre su tratamiento y el nivel de alcance y magnitud de la enfermedad, me surgen muchas dudas, entre ellas la pregunta: ¿Si la enfermedad es así de dura para el paciente, como será para sus familias?. De ahí parte mi motivación para realizar este trabajo y saber más sobre la Enfermedad de Huntington.

Agradecer a mis padres por el apoyo todo este tiempo.

Estado de la cuestión

1. Fundamentación, antecedentes y estado actual del tema

1.1 Concepto

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo autosómico dominante, raro y muy grave que actualmente no tiene cura. Es de carácter hereditario y progresivo. (Vallejo et al., 2020).

Esta enfermedad se caracteriza por presentar movimientos musculares anormales e involuntarios de tipo hipercinético, espontáneos, arrítmicos, excesivos y abruptos, entre los cuales el más característico es la corea (Serrano et al., 2011).

Este movimiento se traslada de manera aleatoria y con distinta velocidad y dirección de una parte del cuerpo a otra por eso este trastorno del movimiento también se conoce por “corea de Huntington” o “baile de San Vito” (Chorea Sancti Viti) (Rodríguez et al., 2013).

1.2 Contexto histórico

George Huntington, un médico norteamericano, describió por primera vez la enfermedad en 1872 (Vallejo et al., 2020). Éste lo hizo junto con su padre y su abuelo. A través de la observación de una familia afectada y su descendencia, el seguimiento posterior condujo hasta 2 hermanos, desde ahí, y en los tres siglos siguientes, unos 1.000 descendientes padecieron la enfermedad. Por lo que se trataba de una enfermedad con un componente hereditario o genético (Rodríguez et al., 2013).

Escribió un relato sobre la corea hereditaria, lo que en la actualidad se conoce como enfermedad de Huntington. En ella describió su carácter hereditario, los síntomas y manifestaciones, y la naturaleza progresiva de la enfermedad (McColgan, 2017).

1.3 Etiología

Este trastorno se encuentra asociado con la afectación en el cromosoma 4, que involucra una repetición del Trinucleótido CAG (citosina, adenina, guanina). La expansión de este Codón en su primer exón, es la causante de la neurodegeneración, ya que codifica para una cadena de glutamina de la proteína denominada huntingtina, esta proteína mutante forma agregados

nucleares, aunque todavía se desconoce porque produce la neurodegeneración (McColgan, 2017).

Las manifestaciones ocurrirían cuando el número de repeticiones excede las 40 en la codificación por poliglutamina, ya que la duración normal es de entre 10 y 35. La penetrancia de la enfermedad es incompleta cuando las repeticiones se encuentran entre 36 y 39. Cuando las personas empiezan a presentar síntomas entre los 40 y 50 años las expansiones son de entre 40 y 50 repeticiones de CAG, en cambio, en la EH juvenil, se sobrepasan 70 repeticiones (Rodríguez et al., 2013).

Cuando el gen se transmite a la siguiente generación por línea paterna se puede observar el fenómeno de la anticipación, esto se debe a que los espermatozoides de los machos muestran una mayor variabilidad de repeticiones y tamaños de repeticiones mayores e inestables, que provocan un aumento en el número de repeticiones CAG (McColgan, 2017).

Las repeticiones del Trinucleótido están relacionadas directamente con la edad de inicio y la gravedad de la enfermedad están relacionadas directamente, es decir, a mayor tamaño de expansión de la secuencia CAG, el inicio de la enfermedad será más temprano y de progresión más rápida, y al contrario (Rodríguez et al., 2013).

1.4 Epidemiología

El trastorno de Huntington tiene una prevalencia de entre 5 y 10 casos por 100.000 habitantes, y aunque la enfermedad está distribuida en igual proporción entre hombres y mujeres, si existen diferencias en el mundo (Vallejo et al., 2020).

La prevalencia es menor en países asiáticos y en la población de raza negra, en estos países sería de entre 1 y 4 casos por millón de habitantes, estas diferencias en la prevalencia de la enfermedad en los grupos étnicos se relaciona con diferencias genéticas en el gen HTT (McColgan, 2017).

Por ejemplo, en Europa se observa un promedio más alto que en Asia. (Figura 1)

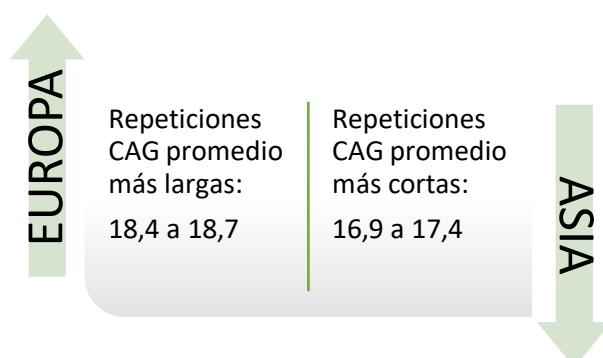


Figura 1. Diferencias genéticas según grupos étnicos. Elaboración propia a partir de McColgan, 2017.

Las mayores tasas de prevalencia se dan en algunos países de Sudamérica, Australia y Escocia, y hasta en 12 países (Medina et al., 2022), aunque el origen de la enfermedad surge en Europa con posterior dispersión hacia América, Inglaterra, Sudáfrica y Australia (Rodríguez et al., 2013).

Mientras que la incidencia se mantiene estable, la prevalencia de esta enfermedad va en aumento, esto podría ser debido a la disminución del estigma que rodea a la enfermedad. (Anexo 1) (Crowell et al., 2021).

1.5 Clínica

Alrededor de los 15 y 20 años después del comienzo de la enfermedad es cuando se produciría la muerte.

Cuando este trastorno comienza antes de los 20 años, se le conoce como la enfermedad de Huntington juvenil (Vallejo et al., 2020).

Los síndromes clínicos más característicos se pueden observar en la Tabla 1 y en la Figura 2 según en la etapa en la que se encuentre la enfermedad.

Variante clásica	Inicio entre los 30 y 50 años.	Cuadro típico de trastorno motor, cognitivo y de conducta. Progresión hacia la muerte en 20 años.
Variante senil	Inicio después de los 55 años	Trastorno motor con predominio de corea sin deterioro intelectual ni acortamiento de la vida.
Variante Juvenil	Inicio antes de los 20 años.	Síndrome acinético rígido, con grave deterioro mental y muerte en menos de 15 años.

Tabla 1. Síndromes clínicos. Elaboración propia a partir de Vallejo et al., 2020.

TEMPRANO	MEDIO	TARDE
Rigidez, bradicinesia (dificultad para iniciar y continuar movimientos), corea severa (menos común), pérdida de peso significativa, incapacidad para caminar, incapacidad para hablar, dificultades para tragar; peligro de asfixia, incapacidad para cuidar de uno mismo	Distonía, movimientos involuntarios, problemas con el equilibrio y para caminar, corea, movimientos de torsión y contorsión, sacudidas, tambaleo, balanceo, marcha inconexa (puede parecer una intoxicación), problemas con actividades que requieren destreza manual, movimientos voluntarios lentos; dificultad para iniciar el movimiento, incapacidad para controlar la velocidad y la fuerza del movimiento, tiempo de reacción lento, debilidad general, pérdida de peso, dificultades del habla, testarudez	Rigidez, bradicinesia (dificultad para iniciar y continuar movimientos), corea severa (menos común), pérdida de peso significativa, incapacidad para caminar, incapacidad para hablar, dificultades para tragar; peligro de asfixia, incapacidad para cuidar de uno mismo

Figura 2 . Síntomas según la etapa. Elaboración propia a partir de Caron et al., 2020.

1. Trastornos motores

Cuando la enfermedad comienza los movimientos anormales son bastante sutiles.

La corea es un síntoma muy destacado y ocurren las primeras etapas de la enfermedad, consiste en sacudidas irregulares repetidas, pero no periódicas de las extremidades de la cara o del tronco, en los 10 primeros años de enfermedad su gravedad aumenta.

A medida que avanza la enfermedad, aparecen otros movimientos involuntarios como la rigidez, distonía y bradicisnea causando entre todos el trastorno funcional. Cuando pasa el tiempo la corea empeora, produciéndose así una afectación del equilibrio de la marcha y los movimientos voluntarios.

El fármaco específico para tratar los síntomas coreicos es la tetrabenazina, que inhibe el transporte de aminas, vesicular sináptica y cuyos efectos y con secundarios incluyen problemas en el sueño, depresión, ansiedad e inquietud. En estadios avanzados puede aparecer parkinsonismo por el tratamiento anti-coreico (McColgan, 2017).

Estas anormalidades del movimiento afectan a la velocidad motora. El control de la motricidad fina y de la marcha se describe torpeza en las actividades de la vida diaria.

También pueden aparecer alteraciones oculomotoras que irán empeorando progresivamente al igual que sacudidas oculares y problemas en la fijación de la mirada.

La disfagia se da en las últimas etapas, al contrario que la disartria que ocurre temprano y es común. además, en el 90 % de los individuos se da hiperreflexia (Caron et al., 2020).

2. Trastornos cognitivos

Se va produciendo una disminución de las capacidades cognitivas, principalmente consiste en la alteración de la memoria reciente y el juicio, posteriormente, se desarrolla demencia que lleva a la incapacidad para realizar actividades de la vida diaria (ACVD). Esta demencia se puede describir como déficit de atención, enlentecimiento del pensamiento y la ausencia de alteraciones corticales como afasia, apraxia y agnosia (Rodríguez et al., 2013).

Los déficits de memoria de funciones ejecutivas como la planificación mental y la organización de actividades secuenciales suelen ser mucho menos graves que en la enfermedad del Alzheimer y se suelen dar tempranamente, en esta enfermedad respecto a los síntomas cognitivos y conductuales, suele ser más similar a una demencia frontotemporal que a la propia enfermedad del Alzheimer. En las últimas etapas de la enfermedad es cuando se suele dar la falta de conciencia de las propias discapacidades y revelan claramente el deterioro de las capacidades visuoespaciales (Caron et al., 2020).

3. Trastornos neuropsiquiátricos

Suele ser el primer síntoma en este trastorno, las personas desarrollan cambios de personalidad, psicosis afectiva o psicosis esquizofrénica, además de trastornos afectivos como depresión, maníaco, ansiedad, hostilidad.... Éstos se suelen dar hasta antes de la aparición de la EH. Otros síntomas son las alucinaciones e ilusiones, la explosividad intermitente paranoia, agitación o apatía, el abuso de alcohol, el aumento de apetito, la disminución de la libido, la falta de atención a la hora de seguir conversaciones y también en las ACVD como el aseo personal o el sueño (Caron et al., 2020).

En los pacientes con este trastorno, es muy frecuente la tendencia al suicidio y también la depresión, es básicamente el doble que en la población en general (Rodríguez et al., 2013).

1.6 Diagnóstico

Para determinar el diagnóstico de la EH habrá que basarse en antecedentes familiares, confirmados o pruebas genéticas moleculares positivas que analizan el número de repeticiones HTT CAG (McColgan, 2017). Y por supuesto en la aparición de síntomas y signos clínicos:

- Discapacidad motora progresiva con Corea
- Trastornos mentales que puedan incluir el deterioro cognitivo y cambios de personalidad y/o depresión
- Y como ya hemos dicho la historia familiar compatible con esta herencia autosómica dominante

Respecto al diagnóstico diferencial en el caso de ausencia de una mutación HTT, la triada de corea y alteración cognitiva y neuropsiquiátrica, esto se conoce como fenocopia de la EH (Tabla 2) (Caron et al., 2020).

Genéticamente confirmado	No confirmado genéticamente	Signos y síntomas de la EH
EH presintomática: EH, genéticamente confirmada, presintomática	Clínicamente en riesgo de EH: EH, no confirmada genéticamente, clínicamente en riesgo	Sin signos/síntomas motores clínicos. Sin signos/síntomas cognitivos. Puede tener cambios en las imágenes, evaluaciones motoras cuantitativas u otros biomarcadores. No está indicado ningún tratamiento sintomático. Tratamiento modificador de la enfermedad cuando sea seguro y esté disponible.
EH prodrómica: EH, genéticamente confirmada, prodrómica	EH clínicamente prodrómica: EH, no confirmada genéticamente, clínicamente prodrómica	Signos motores sutiles Disminución menor del nivel de función premórbido individual posiblemente detectable, pero no requerida y no detectable en TFC. Puede haber apatía o depresión u otros cambios de comportamiento que se consideran relacionados con la EH. Por lo general, cambios en las evaluaciones motoras cuantitativas y de imágenes. Puede/puede que no requiera tratamiento sintomático. Tratamiento modificador de la enfermedad apropiado
EH manifiesta: EH, genéticamente confirmada, manifiesta	EH clínicamente manifiesta: EH, no confirmada genéticamente, clínicamente manifiesta	Presencia de signos y síntomas clínicos motores y/o cognitivos que tienen un impacto en la vida, con: <ul style="list-style-type: none"> - Cambios funcionales (p. ej., ↓ TFC); - DCL motor = 3 o 4 (o DCL motor de 2 si los cambios cognitivos son significativos Y hay evidencia de progresión) Tratamiento sintomático y modificador de la enfermedad apropiado

Tabla 2 . Categorías de diagnóstico de la enfermedad de Huntington. Elaboración propia a partir de Caron et al., 2020.

Para ayudar al diagnóstico y al seguimiento de los pacientes, fueron desarrolladas varias escalas, una de las más utilizadas es la Escala Unificada de Calificación de la enfermedad de Huntington (Crowell et al., 2021), se trata de una escala que valora la función motora, cognitiva, las alteraciones del comportamiento y la capacidad funcional mencionada más adelante y detallada en el Anexo 2. Se encarga de estimar estos cuatro dominios de manera semiobjetiva para poder realizar comparaciones clínicas, ver la evolución y cómo afecta la terapia a los individuos a lo largo del tiempo (Ruíz, 2018).

1.7 Tratamiento

A día de hoy, no existe una cura para esta enfermedad, únicamente existen tratamientos para aliviar los síntomas. Sin embargo cada vez se va conociendo más la evolución de la enfermedad, sus manifestaciones, y cuáles son los mejores cambios para que la vida de los pacientes y sus familias pueda ser lo más fácil posible (Tabla 3) (Fernández et al., 2018). Aunque se sigue invirtiendo en estudios a nivel preclínico con enfoques bastante novedoso (Kim et al., 2021).

Técnicas de gestión y control del comportamiento	Rehabilitación neurocognitiva para los síntomas cognitivos	Fisioterapia para los problemas motores	Logopedia para los trastornos del lenguaje
Terapia ocupacional para ayudar en las actividades diarias	Técnicas de nutrición	Cuidadores para la ayuda del día a día	Tecnologías que ayuden a mejorar el entorno

Tabla 3 . Métodos para favorecer la vida del paciente y aliviar síntomas. Elaboración propia a partir de Fernández et al., 2018.

Existen otras opciones terapéuticas para tratar los síntomas mediante fármacos, estos no son siempre requeridos, solo si los síntomas limitan la vida diaria del paciente.

El tratamiento consiste en una prescripción de medicamentos para paliar ciertos síntomas como los que se pueden ver en la Figura 3 y Figura 4.

Tiapride	max 600 mg
Olanzapine	max 20 mg
Tetrabenazine*	max 200 mg
Pimozide	max 6 mg
Risperidone	max 16 mg
Fluphenazine	max 10 mg
*When tetrabenazine is officially approved per country, this drug will probably become the drug of first choice based on the literature.	
Hypokinesia	None

Figura 3. Tratamiento farmacológico para la Corea (Raymund, 2010).

A. Depression		B. Aggression	
Citalopram	max 60 mg	Citalopram	max 60 mg
Fluoxetine	max 60 mg	Sertraline	max 200 mg
Mirtazapine	max 45 mgr	Olanzapine	max 20 mg
Valproinezuur	max 2000 mg	Dipiperon	max 360 mg
Carbamazepine	max 1600 mg	Haloperidol	max 10 mg

(drug dosages vary individually; here maximal dosages are given; these are seldom necessary in practice)

Figura 4. Tratamiento farmacológico para la depresión (A) y agresión (B) (Raymund, 2010).

Uno de los mayores problemas que atraviesa esta enfermedad, es la falta de herramientas para el diagnóstico. Las pocas herramientas que hay se dan de manera tardía en la descripción clínica de la enfermedad en las etapas iniciales. La escasa investigación sobre el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad de Huntington, hace que no se obtengan los resultados adecuados o esperados.

Los tratamientos y terapias para pacientes con EH no han conseguido que se produzca una disminución sustancial en la degeneración neuronal generada por la enfermedad en el cerebro de estos individuos, por lo que se ha focalizado, esencialmente en el control de síntomas psiquiátricos y psicomotores, de este modo se espera que el paciente obtenga leves mejoras.

Algunos dominios de movimientos coreicos, y la regulación de problemas emocionales y cognitivos, pero solo en el caso de fases leves y moderadas, ya que en periodos más avanzados y severos de la enfermedad, los tratamientos funcionales y neuropsicológicos, no han demostrado ninguna eficacia en el tratamiento ni éxito terapéutico.

Es recomendable proporcionar al paciente y a sus familiares un informe completo de los factores genéticos y epigenéticos que han generado la aparición de la enfermedad de Huntington (Parra-Bolaños, 2016).

Cuidados paliativos

Síntomas físicos

I. Síntomas motores

Todavía no existen revisiones sistemáticas, ni ensayos clínicos, sobre intervenciones no farmacológicas en etapa avanzada. Se pueden encontrar artículos que hablan sobre cómo prevenir lesiones a través del análisis de caídas, con entrenamientos de la marcha y el equilibrio y también el uso de aparato ortopédicos.

Se puede fomentar la independencia mediante adaptaciones funcionales como muebles resistentes, con esquina redondeadas o con protectores, el acolchado de los costados de la cama para evitar lesiones. Utilizar cinturones de seguridad o acolchados en la silla de ruedas, adaptar los utensilios que el paciente necesite como los cubiertos...

Algunos artículos recomiendan el estiramiento muscular para prevenir contracturas a través de estiramientos durante la atención de enfermería, masajes, terapias con agua...(Boersema et al., 2023).

Mediante la terapia ocupacional también se puede promover estrategias para incrementar la independencia funcional en las actividades de la vida diaria del paciente, evaluando las necesidades del paciente como la deambulaci3n, el ejercicio, el dolor, la fuerza muscular.

Otras modificaciones que se pueden realizar para tratar alteraciones del movimiento serían (Espinoza- Suárez, 2017):

- En el hogar : Usar barandillas en la ducha, alfombras, antideslizantes, liberar los pasillos de muebles u objetos, no depositar bebidas calientes...

- Para sentarse: utilizar un soporte lumbar y soporte de brazos, que el respaldo y el asiento no sean tan altos, acolchar la silla y que ésta tenga un soporte sólido en las extremidades inferiores del paciente.
- Para dormir: Poner el colchón en el suelo o usar una cama baja para evitar caídas o golpes, alejar las mesas o lámparas de la cama y no usar ropa pesada.

II. Pérdida de peso

En la etapa avanzada de la enfermedad, generalmente se da una pérdida de peso. La atención nutricional es complicada debido a la variedad de síntomas del paciente, en los que se incluyen estreñimiento, movilidad reducida, problemas para tragar, apatía...

Un profesional de este ámbito debe elaborar dietas que traten de prevenir la pérdida de peso y también adaptadas a las dificultades de deglución del paciente. Normalmente se recomienda una ingesta alta en calorías para evitar una mayor pérdida de peso (Boersema et al., 2023).

III. Disfagia

En la evolución de la EH la disfagia es directa o indirectamente, la causa más común de muerte, producida a través de la asfixia, aspiración o desnutrición.

La disfagia es un deterioro del control voluntario, de la boca y de la lengua, además del control respiratorio debido a la corea y del juicio. No hay tratamiento farmacológico que mejore la deglución, además la sequedad de boca provocada por otros fármacos empeora la situación.

Se trata de identificar las dificultades para tragar lo antes posible y reevaluar periódicamente para identificar si hubiera habido cambios en la capacidad de deglución.

Se pueden sugerir intervenciones, no farmacológicas adecuadas:

- Utensilios: usar unos utensilios, menos frágiles, platos hondos, el paciente puede necesitar ayuda para alimentarse en ocasiones.
- Frecuencia y tamaño de las comidas: ofrecer pequeñas cantidades de comida al día, cuanto más comida más se proporcionan calorías al paciente, por lo que disminuye las alteraciones en el estado de ánimo,, y al ofrecer porciones más pequeñas, se disminuye la frustración del paciente.

- Masticación: se deben dar alimentos con una textura suave y blanda, normalmente los alimentos calientes o fríos son fáciles de comer, incluir algunos pedazos, pequeños de carne y verduras, importante evitar alimentos ácidos, picantes o granulados que irriten las mucosas o que produzcan atragantamientos
- Distractores: Las comidas se tienen que dar en un ambiente tranquilo, evitando distracciones, como la televisión, con conversaciones ligeras, que no incluyan decisiones importantes y dar pequeños bocados y continuamente pequeños sorbos de agua.

En las últimas etapas de cuando incluso los líquidos son difíciles de tragar, se debe utilizar un espesante. Es importante la supervisión durante las comidas y que el cuidador o la familia tenga conocimientos sobre la maniobra de Heimlich. En estos últimos periodos de vida es importante que antes de que se produzca esta disfagia o sea grave, se debe hablar sobre el uso de tubos de alimentación, con el paciente y su familia para asegurar que la nutrición sea correcta y pueda mantenerse durante toda la enfermedad (Espinoza-Suárez, 2017).

IV. Cuidado dental

El cuidado dental es importante para controlar y disminuir el riesgo de infecciones. Una mala salud bucal también puede afectar y provocar complicaciones en la alimentación y en la comunicación.

Se debería hacer uso de cepillos de dientes para el mejor control bacteriano (Boersema et al., 2023).

Síntomas psicológicos

A. Comportamiento y comunicación

Los síntomas son muy distintos, no solo de un paciente a otro, sino también dependiendo de la fase de la enfermedad, por eso abordar estos comportamientos en la EH es un proceso dinámico. existen algunos patrones generales del comportamiento en esta enfermedad, aunque las intervenciones deben de adaptarse a cada persona.

Como estrategia temprana para el deterioro cognitivo y de comportamiento que producen problemas del habla, es conveniente un terapeuta del habla y del lenguaje además, del terapeuta ocupacional. En estas terapias deben de estar involucradas las familias junto con el paciente.

Como intervenciones para mejorar la comunicación, se puede decir al paciente que diga una palabra a la vez, de forma lenta y exagerando los sonidos, que inspire hondo antes de hablar, y si fuera necesario que parafrasee el pensamiento (Espinoza-Suárez, 2017).

- Para mejorar el entendimiento y la atención: podremos reducir distracciones como la radio o la televisión, hacer una única actividad, usar agendas o calendarios para anotaciones o tareas, realizar las actividades diarias a la misma hora, siguiendo una rutina y hábitos con horarios delimitados para cada actividad para que el paciente no dependa únicamente de la memoria frágil.
- Para fortalecer la memoria y favorecer el aprendizaje nuevo: podemos dividir la actividad en pasos fáciles para el paciente, darle tiempo para practicar la habilidad, repetir esa actividad varios días y hacer una lista para marcar las habilidades que se han aprendido.
- Para el manejo de ideas repetitivas y obsesiones: hay que intentar no restarle importancia a las emociones y preocupaciones del paciente, hacerles sentir escuchado y si fueran necesario pedir al médico que aborde el tema, ya que puede ser que la familia sea menos escuchada que un profesional.

B. Dominio mental y emocional

Un profesional de psicología brinda apoyo y orientación en el manejo del enfado e irritabilidad durante la enfermedad. Es el profesional clave para realizar un abordaje psicosocial del paciente y también de la familia, durante la enfermedad y también durante la fase de duelo (Espinoza-Suárez, 2017).

- Comportamiento desafiante
En esta etapa es muy común, irritabilidad, que puede desembocar en gritos y agitación, y está en un comportamiento violento en algunos pacientes. Por el contrario, otros pacientes se vuelven más apáticos, aunque también impulsivos.
Se recomiendan algunas rutinas diarias para disminuir las alteraciones del comportamiento, como por parte de los cuidadores, identificar los desencadenantes y las situaciones que provocan enfados y llantos (Boersema et al., 2023).
- Disfunción neurocognitiva

Existe un gran deterioro neurocognitivo en esta etapa avanzada, que incluye pensamientos inflexibles brandi frenos severa y desinhibición.

Hay que ser conscientes de que los pacientes desconocen los déficits que ellos mismos tienen.

Algunas recomendaciones que se pueden seguir son utilizar oraciones cortas y preguntas, y esperar reconocimiento respuesta. También se pueden dar señales verbales o visuales para ayudar al paciente y no hacer preguntas abiertas y dar respuestas positivas a preguntas muy repetitivas que el paciente haga (Boersema et al., 2023).

C. Riesgo psicológico

El riesgo psiquiátrico puede tener diferentes repercusiones en el paciente y su familia también dependerá de la actitud del paciente antes de ser diagnosticado, es decir, si se ha asumido de forma razonable es más probable que haya una mejora adaptación personal, para los que no conocían el riesgo rechazaban, conocerlo, el diagnóstico tendrá una peor adaptación (Fernández et al., 2018).

Características:

- Depresión: es el síntoma más común y reconocible es importante el enfoque proactivo en el tratamiento de algunos síntomas psiquiátricos, preguntando a los pacientes deprimidos sobre sus emociones y también importantes sobre sus pensamientos suicidas. El tratamiento terapia antidepresiva estándar, psicoterapia o ambas a la vez (Boersema et al., 2023).
- Negación: se puede dar tanto los profesionales como en la familia y en el entorno social, y esto suele producir rechazo hacia cualquier tipo de ayuda (Fernández et al., 2018).
- Apatía: el paciente va desinteresándose sobre las actividades de la vida diaria, esto es frustrante para la familia. Es importante hacer un rol de actividades y horarios, ya que tapatía es causada por la alteración de la enfermedad por lo que al iniciar la actividad el paciente lo hace con energía y motivación.
- Ansiedad: se deberá intentar tener una vida sencilla con rutinas, sin dificultades ni preocupaciones. La familia debe intentar identificar y prevenir la situaciones que puedan crear ansiedad al paciente y seguir controlando para valorar si hiciera falta tratamiento farmacológico o terapia.

- Irritabilidad y con conductas explosivas: se medidas que relajen la ansiedad y además evaluar situaciones o ambientes que alteren al paciente para poder evitarlas. Al igual que intentar evitar factores desencadenantes, estableciendo rutinas. y por supuesto, siempre asegurar el cuidado de la familia cuidadora y del paciente (Espinoza-Suárez, 2017).

Cuidados de enfermería

Uno de los objetivos principales de la enfermería en este caso es mantener la dignidad y autonomía del paciente, al igual que el confort y la seguridad. El confort significaría el manejo del dolor y del estrés emocional, estados de ánimo como la depresión, abordar necesidades espirituales, proponer algunas actividades que distraigan y relajen al paciente, mantener un ambiente familiar de unión. En la seguridad, se dirigirá al tipo de ambiente físico, el dormir, el alimentarse, el sentarse, la higiene...

Se mantendrá la dignidad con muchos cuidados indispensables, como los cuidados relacionados con la higiene, las habilidades para la comunicación, tener en cuenta e incluir a la persona en la toma de decisiones y en los planes de cuidado que va a recibir escuchando sus opiniones, preocupaciones, deseos, e e ir planeando el futuro.

Respetar el derecho fundamental de autonomía, respecto a todos las actividades diarias y los hábitos del paciente (Espinoza-Suárez, 2017).

1.8 Enfermedad de Huntington y la familia

La enfermedad de Huntington es una enfermedad familiar. Al ser hereditaria pasa de generación en generación debido a ese gen mutado. Tiene una larga duración, dependiendo de la etapa en la que aparezca la enfermedad, esto va a condicionar, más la demanda de cuidados, lo que va a anticipar a las familias, los recursos y estrategias que se deberán de seguir.

En esta enfermedad, además de la patogénesis, es muy importante el impacto psicosocial, tanto el impacto en el propio individuo como en las familias de los pacientes (Fernández et al., 2018).

Las familias que se hacen cargo de esos pacientes crónicos, tienen gran necesidad de ayuda por parte de los profesionales sanitarios, necesitan comprender la enfermedad, su curso y sus consecuencias, ya que al principio no tienen información ni conocimientos de la enfermedad

y por lo tanto tienen muchas preguntas o ninguna idea de lo que esperar de la enfermedad (Røthing, 2015).

Las familias desempeñan un papel crítico en el mantenimiento y bienestar del individuo.⁸ Estas familias cuidadoras expresan una gran necesidad de confianza con los profesionales, por la necesidad de compartir inquietudes, puntos de vista, miedos, asesoramiento, ayuda, apoyo.... (Røthing, 2015) aunque la atención médica es incapaz de afrontar las necesidades de las familias con estos problemas (Fernández, 2012).

Impacto dentro de la familia

En primer lugar, reconocer que uno de los miembros de la familia está afectado, es bastante complicado puede que el propio enfermo o algún miembro de la familia no lo acepte. Debido a la larga duración de la enfermedad, hay un periodo amplio para planificar y tomar decisiones por adelantado, sin embargo, suele producirse un rechazo a ello, ya que planificar y tomar decisiones significa afrontar la enfermedad, suele producirse una falta de comunicación relacionada sobre qué hacer y cómo actuar (Fernández et al., 2018). Los cuidadores de personas con enfermedad de Huntington utilizan un enfoque operativo, es decir, que abordan los problemas y los cambios a medida que van ocurriendo, en lugar de buscar soluciones a largo plazo (Williams et al., 2009).

Las familias afectadas por una enfermedad como el síndrome de Huntington, son muy distintas a las familias sin miembros enfermos. Dependiendo de la fase de la enfermedad, la familia reaccionará de distinta manera.

- Diagnóstico: reacción de shock y pánico.
- Primera fase de desintegración: comienza la depresión, cólera y culpa.
- Fase de ajuste: la familia comienza a informarse y se va acomodando emocionalmente a la situación. Se enfrenta a la sociedad, se manifiestan sentimientos de vergüenza y secretismo por miedo a que la sociedad tenga una percepción del enfermo como miembro "inútil".
- Fase de reintegración familiar: se intenta mantener la normalidad en la vida cotidiana (Fernández et al., 2018).

La situación en la que se encuentra la familia es muy compleja, comienzan a experimentar pena, impotencia, culpabilidad, agresividad, también sentimientos contradictorios como el

querer, pero a la vez sentir que el enfermo es una carga. Por eso se debe dar más importancia a la situación familiar ya que pueden sufrir un derrumbe psicológico o físico.

Cada miembro de la familia utiliza diferentes estrategias para intentar afrontar o gestionar sus sentimientos y emociones:

- Miembros pueden mostrar una gestión pasiva, escondiendo sus emociones, debido al miedo de la percepción social, al no ser ellos los afectados por la enfermedad.
- Otros miembros pueden reaccionar contrariamente participando, de manera activa, por ejemplo, investigando sobre la enfermedad, recabando información, acudiendo a reuniones, y también buscando ayuda de otras personas que también están en esa situación (Fernández et al., 2018).

Según el lugar que ocupe el individuo en la familia, las reacciones de los miembros de esta serán diferentes:

Cónyuge afectado

A medida que la enfermedad avanza el cónyuge no afectado debe hacerse cargo, de las labores, de tomar decisiones y de asumir obligaciones que el enfermo ya no puede realizar. Al final este cónyuge, suele convertirse en el cuidador principal y puede empezar a sentirse exhausto, aislado, cansado y desbordado por sus responsabilidades.

En este caso, hay muchas probabilidades de que el cuidador padezca problemas físicos, sociales y mentales debido a que experimentan un mayor impacto. Otros sentimientos muy normales y comunes suelen ser el cansancio, la sobrecarga, el estrés y la incapacidad para afrontar con éxito la enfermedad.

Impacto en los hijos

Los niños y adolescentes deberán afrontar el hecho de vivir con un padre o una madre enfermo, incluso participar en su cuidado, las relaciones entre los padres e hijos pueden debilitarse, ya que los hijos son psicológicamente más frágiles y la aceptación de la enfermedad es extremadamente difícil.

Los niños pueden tener problemas a la hora de comprender la enfermedad y la nueva reorganización familiar debido a su gran vulnerabilidad emocional. En estos casos, negar la enfermedad, puede llevar a la desconfianza y el resentimiento (Fernández et al., 2018).

Hablar de la enfermedad podría ser un factor estresante, por lo que podría resultar un desafío tanto para los hijos como para los cuidadores. Por eso es importante que las familias reciban la ayuda y la orientación apropiada de los profesionales de la salud, para prepararse e intentar afrontar de manera eficaz la conversación sobre la enfermedad, de modo que consigamos ayudar a la adaptación de los niños y a que hagan frente a esta (Fernández et al., 2018) (Faith et al., 2022).

Cuidador primario y cuidadores externos

El papel de cuidador, no es fácil de asumir, ya que es una ocupación a tiempo completo, que requiere dedicación y compromiso, a lo largo del tiempo pueden ir surgiendo complicaciones, que precisan ir asumiendo tareas adicionales que previamente eran llevadas a cabo por el paciente, pero ahora ya no las puede realizar.

El cuidador primario es la persona más vulnerable y la que se convierte en el eje central de la familia, es un papel difícil, ya que no puede solicitar ayuda, y su bienestar depende de cómo se encuentre el enfermo y de los apoyos sociales de los que dispongan.

Al final sobre el cuidador primario recae la responsabilidad y la carga de la vida del paciente, por lo tanto es importante comprender su necesidad de apoyo, y que hay que proporcionarle recursos para que pueda sentir ese apoyo emocional, además de ideas y sugerencias prácticas... ya que necesita mantenerse sano a él mismo para continuar cuidando al enfermo. Para mantenerse sano necesita momentos de descanso, y esto lo consigue delegando tareas en cuidadores externos.

Los cuidadores externos suelen ser introducidos en la familia cuando la enfermedad sigue progresando. Estas personas suelen ser de confianza y llegan a ser vitales para la calidad de vida de la familia y del paciente.

Para mantener una estabilidad mental y emocional del paciente, este necesita que haya una estabilidad en el domicilio, por eso es importante que se produzca una continuidad en los cuidadores, para mantener el equilibrio psicológico (Fernández et al., 2018).

Calidad de vida

Paciente

Los pacientes con EH en las últimas etapas de la enfermedad tienen dificultad para pensar y comunicarse con claridad, pero muchas personas durante este proceso tienen las cosas claras saben cómo quieren vivir y tienen fuertes opiniones sobre cómo les gustaría que se desarrollarán sus últimos años (Espinoza-Suárez, 2017).

Vivir con este síndrome, en el que el síntoma principal sea la Corea, limita significativamente la independencia y las relaciones del paciente, por lo tanto el funcionamiento diario. El paciente sufre una pérdida de autonomía y de vida social (Kjoelaas, 2022).

La EH, altera de manera significativa la calidad de vida de los pacientes y de sus familias, una de las formas más destacadas para poder evaluar esta CV es mediante el cuestionario Health-Related Quality of Life (HRQoL), que se puede ver desarrollado en el Anexo 3, que se basa en unos ítems que la persona diagnosticada con la EH debe con el objetivo de poder medir el impacto que tiene la enfermedad tanto a nivel físico, mental, dentro de la vida familiar, a nivel emocional y cognitivo y los comportamientos que presenta el paciente (Parra-Bolaños, 2016).

Familia

La calidad de vida de las familias se basa en las percepciones, es decir, las percepciones que tengan los miembros de la familia sobre temas de la vida diaria, la pérdida del trabajo, la disminución de los recursos económicos, los estándares de vida, la degradación de actividades sociales, la pérdida de intimidad y la imposibilidad de mantener una vida familiar normal.

También se deterioran percepciones de otros ámbitos de la vida, como la larga duración de la enfermedad y su naturaleza, las consecuencias negativas para las actividades de la vida cotidiana, las pocas esperanzas de curación o de mejora de los síntomas, y sobre todo las repercusiones en la vida familiar. Estas percepciones, también son un indicador a nivel de bienestar del paciente y de las familias.

A pesar de todo, hay muchas familias que intentan llevar una vida lo más normal posible, sin pensar en el futuro de la enfermedad, aunque es difícil.

Algunas estrategias que se dan son parecidas a las que se proporciona a los individuos que están sometidos a un estrés permanente y continuo.(Fernández et al., 2018).

Considerando que la Corea de Huntington afecta psicológica y emocionalmente a las familias cuidadoras del paciente, también es importante evaluar la CV de estos familiares o cuidadores, para eso, cabe mencionar la escala Huntington's Disease Quality of Life Battery for Carers (HDQoL-C), que determina los aspectos importantes (Parra-Bolaños, 2016). Es una escala específica multidimensional basada en la Escala de Calidad de vida Integral para Adultos (Mestre et al., 2018), además de la escala de malestar psicológico de kessler que refleja los síntomas para determinar cuál es el nivel de bienestar psicológico, se pueden ver las preguntas de la escala en el Anexo 4 (Vamos, M et al., 2007).

1.9 Duelo y pérdida

Los cuidadores y familiares de la enfermedad de Huntington, atraviesan una lucha prolongada, al perder a sus seres queridos, sus anteriores deberes familiares y experimentan una incertidumbre existencial.

En estos casos deberían ponerse en marcha herramientas de evaluación mejoradas, que se centren en el sufrimiento espiritual, el duelo y el afrontamiento. Y que directamente deberían ser llevadas a cabo por expertos en cuidados paliativos y espirituales para ofrecer las mejores condiciones de apoyo a los cuidadores y a sus familias.

La EH es una enfermedad que se lleva a los seres queridos lentamente, por lo que a menudo se produce una angustia emocional prolongada en las familias y genera una experiencia continua del cuidador, de pérdida progresiva, donde su ser querido tarda años en morir, por lo que se genera un contexto de duelo crónico, trastorno de duelo prolongado. Las familias muestran altas tasas de depresión, ansiedad y otros síntomas psicóticos.

Los cuidadores experimentan este trauma continuado, que al final acaba teniendo efectos perjudiciales, el duelo en las parejas no es reconocido socialmente, como si no tuvieran derecho a llorar a sus cónyuges. Por lo tanto los cuidadores y familiares, además de lidiar con las carga que implica cuidar a un paciente con EH , también deben lidiar con factores estresantes psico-socio-espirituales. Este duelo privado de derechos está unido a la pérdida gradual del apego por la personalidad y la identidad del ser querido. Por lo que deja muchos cuidadores, sufriendo en soledad y sin apoyo.

Cada persona vive el duelo de manera única. Es necesario encontrar significado para combatir esos sentimientos de desesperación y tristeza, y al no encontrarlos el duelo del cuidador puede quedar sin resolverse y privado de sus derechos.

A pesar de que hay muy buenos cuidados paliativos, persiste la hipótesis de que hay grandes lagunas en este tema, tanto en el conocimiento del sufrimiento como en el duelo que experimenta el cuidador, mientras estos experimentan la pérdida del ser querido, hay un gran sentimiento de angustia. Ya que los cuidadores no solo se desprenden de sus seres queridos, tal y como los conocían también se produce una pérdida de su antigua estructura familiar, por estos vínculos familiares rotos los cuidadores y familiares se aíslan aún más (Sherman et al., 2019).

Aunque en otros casos, los cuidadores familiares en enfermedades progresivas a largo plazo, tienen la necesidad de conocer y compartir experiencias con otras personas que pasan por la misma situación, en este caso, durante el duelo, la mayoría de los de los familiares/cuidadores dejan de asistir a reuniones de apoyo, diciendo que estar con otros cuidadores empeora las cosas, ya que ven un futuro más sombrío (Lowit, 2005).

El sufrimiento espiritual de los cuidadores familiares con EH es seguramente crónico y puede manifestarse de muchas maneras como: pérdida de la propia identidad/personalidad/dignidad así como la del ser querida, presión en la relaciones con otras personas, aislamiento, imágenes de dios, destrozada y un sentimiento de enfado y abandono hacia él, además de desesperanza, desesperación y sentimientos de injusticia, así como sufrimientos psico-espiritual.

La angustia por la autoimagen significa una lucha continua: la culpa, la vergüenza, el arrepentimiento, por el tiempo y la energía que se debe dedicar al cuidado en comparación con otros roles de la vida, sin algunos ejemplos de la angustia por la autoimagen. Algunas herramientas de detección y evaluación de este sufrimiento espiritual proporcionan una oportunidad para cuantificar este sentimiento.

Es importante destacar que existe una gran prevalencia en la idea del suicidio en esta enfermedad significativamente mayor que en otros trastornos neurodegenerativos la angustia por la auto imagen del cuidador puede verse reflejada en esta tendencia (Faith et al., 2022).

1.10 Profesionales de la salud

Las familias que se hacen cargo de esos pacientes crónicos, tienen gran necesidad de ayuda por parte de los profesionales sanitarios, necesitan comprender la enfermedad, su curso y sus consecuencias, ya que al principio no tienen información ni conocimientos de la enfermedad y por lo tanto tienen muchas preguntas o ninguna idea de lo que esperar de la enfermedad (Røthing, 2015).

Las familias desempeñan un papel crítico en el mantenimiento y bienestar del individuo (Fernández et al., 2018). Estas familias cuidadoras expresan una gran necesidad de confianza con los profesionales, por la necesidad de compartir inquietudes, puntos de vista, miedos, asesoramiento, ayuda, apoyo....(Røthing, 2015) aunque la atención médica es incapaz de afrontar las necesidades de las familias con estos problemas (Fernández et al., 2018).

Las percepciones y estrategias para afrontar la enfermedad, serán condicionadas por la forma en que los profesionales proporcionan la ayuda y la información a la familia (Fernández et al., 2018). Esto quiere decir, que se debe involucrar a los cuidadores familiares para mejorar la calidad de los servicios de salud a las familias afectadas por esta enfermedad. Además de llevar cabo mejoras en los servicios de cuidados paliativos y en su accesibilidad, así como en la especialidad de los profesionales en unos cuidados neuropaliativos propios (Shah et al., 2021).

La colaboración entre profesionales y familias es fundamental, ya que estos desempeñan papeles muy importantes como cuidadores en familias afectadas por una enfermedad crónica. Se debe contar con profesionales de la salud que tengan conocimientos y habilidades en el tratamiento de esta enfermedad y que comprendan cómo puede afectar a la familia. Los cuidadores necesitan sentirse comprendidos y apoyados, además de contar con una continuidad de consultas y no sentirse una carga para el sistema sanitario, deben recibir información útil (Røthing, 2015).

Aunque poco a poco se va investigando más sobre esta enfermedad, aún hay especialistas y médicos de familia, que no ofrecen ningún tipo de ayuda, ya que piensan que no se puede hacer nada, también suele ocurrir con otros profesionales como el personal de enfermería. Existe poca investigación al respecto, pero es fundamental que el equipo de profesionales conozca el impacto de esta enfermedad en la familia y las estrategias de apoyo psicológico que se pueden aplicar.

La colaboración de muchos profesionales, como médicos, enfermeros, psicólogos, trabajadores, sociales, fisioterapeutas... Junto con la cooperación de cuidadores y familia es necesaria para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la enfermedad de Huntington (Fernández et al., 2018).

Por lo general, mantener una conversación con los miembros de la familia, sobre todo con los hijos, es una tarea compleja, que o de apoyo a abordar este tipo de conversaciones (Faith et al., 2022).

2. Justificación

El tema del TFG se centra en la Enfermedad de Huntington y como esta afecta al paciente y a su cuidador respecto a su calidad de vida.

El proceso de esta enfermedad es largo y complejo y va causando la pérdida de funciones motoras y psíquicas, esto va a dar lugar a la pérdida de muchas habilidades necesarias para la vida diaria. Esto da lugar a que las familias cuidadoras que se encargan de los enfermos, normalmente en su edad adulta o media, continuando durante décadas, brinden una atención total y cada vez más exigente a lo largo de los años al paciente (Ready et al., 2018).

Esta carga que sufre el familiar, puede causar muchos problemas dentro de la familia, pudiendo llegar a fragmentarla, aislarla o teniendo un gran impacto en el sistema familiar. Los roles que desempeña el cuidador van siendo determinados por el progreso de la enfermedad, esto quiere decir que el cuidador va adoptando una dinámica correspondiente y cambiando su rol dentro de la familia a medida que se va avanzando de etapa

Mediante revisión sistemática¹, se pretende determinar cuál es el impacto real de esta enfermedad en el paciente, y sobre todo en su entorno familiar, que actúa como cuidador.

Descubrir cuál es su calidad de vida tanto del paciente como de los familiares con el objetivo de comprender que es esta enfermedad no solo afecta al paciente sino que también a la carga del cuidador y su calidad de vida. Las personas y familias que padecen que sufren esta enfermedad y luchan día a día, no se les da la importancia que merecen respecto a la

¹ Revisión sistemática: son investigaciones científicas en las que se recopila toda la información posible a través de estudios primarios con el fin de sintetizar esta información y responder a la pregunta de investigación (Royo, n.d.).

investigación y a la búsqueda de tratamientos no solo para el paciente, sino también para sus familiares, para la mejora de su calidad de vida (Crowell et al., 2021).

Objetivos e hipótesis

Objetivo general: Constatar el impacto de la enfermedad de Huntington en la vida de los pacientes y sus familias cuidadoras.

Objetivos secundarios

- Analizar la calidad de vida de los pacientes, familiares y cuidadores.
- Conocer las características de la enfermedad para poder identificar los cuidados, estrategias y recursos que respondan mejor a las necesidades de los pacientes y familias cuidadoras.
- Aclarar los cuidados paliativos a los pacientes y los cuidados y apoyo a la familia.
- Resaltar la importancia de la carga de los cuidadores familiares, su salud mental, sus necesidades, la importancia del duelo, afrontamiento y sufrimiento espiritual de la familia.
- Conocer la información, las estrategias y los cuidados que los profesionales sanitarios deben tener en cuenta al manejar la enfermedad.

Pregunta de revisión

P: Personas sin importar sexo y edad que padecen la enfermedad de Huntington y sus familias y/o cuidadores.

I: Paciente y familia que se enfrentan al proceso de esta enfermedad. Impacto en su calidad de vida. Cuidados y estrategias de afrontamiento a las familias cuidadoras.

O: Determinar el impacto real en la calidad de vida de pacientes y sus familias.

En consecuencia la pregunta de revisión se formula así: “¿Cómo afecta la EH tanto a los pacientes como a sus familias?”

Criterios de inclusión de estudios

Criterios de inclusión

- Bases de datos: artículos publicados en bases de datos profesionales.
- Tipo de estudio: estudios cualitativos, estudios longitudinales, estadísticas descriptivas y análisis de regresión lineal.
- Acceso: completo y gratuito al documento.
- Periodo de tiempo: desde el año 2007 hasta la actualidad.
- Idioma: español e inglés.
- Artículo: que se mencionen al menos 3 palabras clave.

Criterios de exclusión

- Artículos que no hablan específicamente de la EH o solo la mencionan.
- Artículos excesivamente centrados en el ámbito de la medicina o del sistema sanitario.
- Artículos que abordan la enfermedad únicamente desde ámbitos muy específicos de la enfermedad.
- Solo se enfoca exclusivamente en el paciente/cuidador.
- Otros idiomas que no sean Español o Inglés.

Metodología

1. Estrategia de búsqueda

Esta revisión sistemática que se realiza para conocer el impacto en la CV de los pacientes con EH y sus familiares mediante la evidencia científica se ha llevado a cabo entre Septiembre de 2023 y Mayo de 2024, se realizaron a través de las búsquedas sistemáticas en las bases de datos de PubMed, Scielo, Redalyc, Academic Search Complete, CINAHL Complete, Medline Complete, E- journal, Psycodoc, Dialnet (Tabla 5).

Las palabras clave utilizadas se han obtenido de la base de datos “ Descriptores en Ciencias de la Salud” (DeCS). Los descriptores Desc que se han tenido en cuenta son: Enfermedad de Huntington, Calidad de vida, Cuidados de enfermería, Cuidadores y Familia. Mientras que utilizando la equivalencia en ingles mediante los “Medical Subject Heading” (MeSH), los términos Mesh usados fueron: Huntington disease, Quality of life, Nursing care, Caregivers y Family (Tabla 4).

Combinando estos términos con el booleano AND utilizados como conectores de una o más palabras clave.

Durante la búsqueda, se establecieron como filtros la publicación del texto completo gratis y como fecha los artículos publicados a partir del año 2005 en adelante.

DESC	MESH
Enfermedad de Huntington	Huntington disease
Calidad de vida	Quality of life
Cuidados de enfermería	Nursing care
Cuidadores	Caregivers
Familia	Family

Tabla 4 . Tesauros empleados. Elaboración propia.

PUBMED			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
("Huntington Disease"[Mesh]) AND "Nursing Care"[Mesh]	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	4	0
("Huntington Disease"[Mesh]) AND "Caregivers"[Mesh]	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	27	2
((("Huntington Disease"[Mesh]) AND "Family"[Mesh]) AND "Quality of Life"[Mesh])	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	3	0
("Huntington Disease"[Mesh]) AND "Quality of Life"[Mesh] AND "caregiver"	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	17	1
("Huntington Disease"[Mesh]) AND "Quality of Life"[Mesh]	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	59	0

SCIELO			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
("Huntington Disease"[Mesh]) AND "Nursing Care"[Mesh]	Año: 2010 hasta actualidad Texto completo	50	0

ACADEMIC SEARCH COMPLETE			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
Huntington's Disease AND Caregiver AND Family	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	69	0

CINAHL COMPLETE			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
Huntington Disease AND Quality of life AND Caregiver	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	18	1

MEDLINE COMPLETE			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
Huntington's disease AND Caregiver AND Quality of life	Año: 2015 hasta actualidad. Texto completo	20	0

E- JOURNAL			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
("Huntington Disease "[Mesh] AND "Family" [Mesh])	Año: 2006 hasta 2009. Texto completo	49	1

PSICODOC			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
("Huntington Disease"[Mesh] AND "Caregiver"[Mesh])	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	2	0

DIALNET			
TÉRMINOS	FILTROS	Resultados encontrados	Resultados seleccionados
Síndrome de Huntington	Año: 2005 hasta actualidad Texto completo	17	0

Tabla 5 . Estrategia de búsqueda. Elaboración propia.

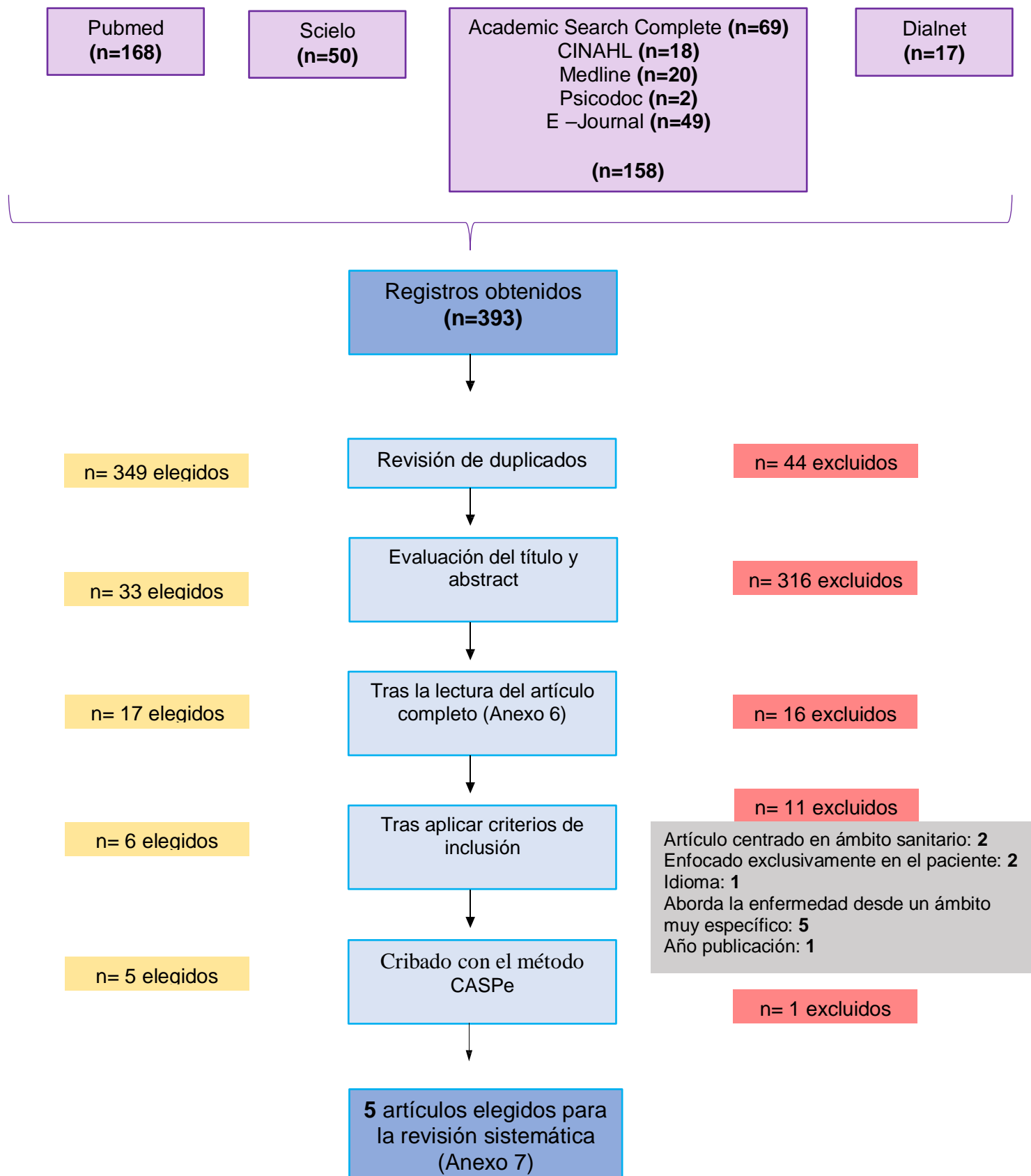


Figura 5 . Diagrama de flujo. Elaboración propia.

La búsqueda inicial arrojó 393 artículos. Inicialmente se eliminaron 44 artículos por estar duplicados. Tras la evaluación del título y abstract, fueron eliminados 316 artículos. Al leer el texto completo, de los 34 artículos restantes, fueron excluidos 16. Finalmente tras aplicar los criterios de inclusión y pasar CASPe, fueron seleccionados 5 artículos para revisión sistemática (Figura 5).

2. Selección de estudios

La selección de estudios comienza cuando se ha procedido a la combinación de palabras clave mediante booleanos y la utilización de filtros pertinentes.

En primer lugar se inicia la selección con la lectura de los títulos y abstract y se hace una primera selección de artículos de forma general eliminando los que no se ajustan a la pregunta de investigación en absoluto. Se realiza una búsqueda de duplicados mediante Refworks y se eliminan los encontrados. Después se procede a leer los artículos seleccionados al completo y de forma más profunda, concretando los artículos que responden a la pregunta de investigación de manera correcta.

Tras esta lectura intensa y la selección de 17 artículos que responden adecuadamente a la pregunta de investigación, llegando a cumplir los objetivos de esta revisión sistemática, se aplican los criterios de inclusión y se comienzan a descartar varios artículos mediante los criterios de exclusión.

Como resultado, se produce la selección de 6 artículos en concreto, a los que al aplicarle Caspe se decide eliminar 1 artículo por no cumplir con la calidad necesaria para la revisión sistemática (Figura 6).

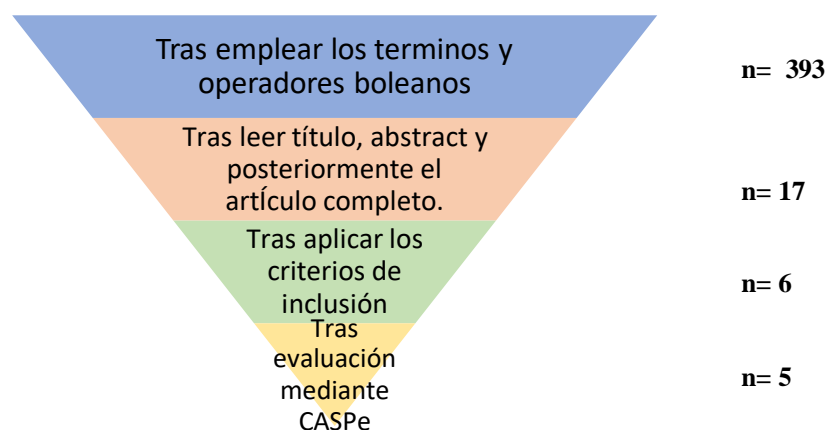


Figura 6 . Pirámide selección de datos. Elaboración propia.

3. Evaluación crítica

Se evalúa la calidad metodológica de los estudios mediante Critical Appaisal Skills Programme español (CASPe) donde se puede ver más desarrollada en el Anexo 5. Tras la lectura crítica, se realizan tablas de evidencia que muestran los resultados (Tabla 7).

Artículo	Tipo de artículo	Selección Cape
The Impact of Huntington's Disease on Family Life	Estudio cualitativo	Evaluable con CASPe. Cumple los criterios
Patient and Caregiver Quality of Life in Huntington's Disease	Estadística descriptiva	Evaluable con CASPe. Cumple los criterios
Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin	Descriptiva Análisis de regresión lineal	Evaluable con CASPe. Cumple los criterios
The burden of Huntington's disease: A prospective longitudinal study of patient/caregiver pairs	Estudio longitudinal	Evaluable con CASPe. Cumple los criterios
El Corea de Huntington: Afrontamiento familiar y el rol de los cuidadores familiares	Descriptiva Revisión bibliográfica	No evaluable con CASPe. Cumple los criterios
Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study	Metodología cualitativa	Evaluable con CASPe. Cumple los criterios

Tabla 7 . Calidad metodológica mediante CASPe. Elaboración propia.

4. Extracción de datos

La búsqueda bibliográfica en diferentes bases de datos, comenzó con la lectura del título, de los artículos seleccionados se fueron leyendo el Abstract y en algunos casos, el artículo en sí para descartar.

Se eliminan los artículos duplicados y a partir de ahí se leyó cada artículo en su totalidad y se seleccionaron los artículos que cumplían los criterios de inclusión y responden a la pregunta de investigación, se fueron eliminando artículos al ir aplicando también los criterios de exclusión y se obtuvieron los artículos potenciales.

Los estudios seleccionados fueron almacenados y posteriormente se hizo una lectura completa e intensa. Para la selección final de los artículos se evaluó la calidad metodológica de esos estudios mediante Critical Appaisal Skills Programme español (CASPe).

Se concluye seleccionando 5 artículos de diferentes bases de datos, las cuales se pueden ver en la Figura 6.

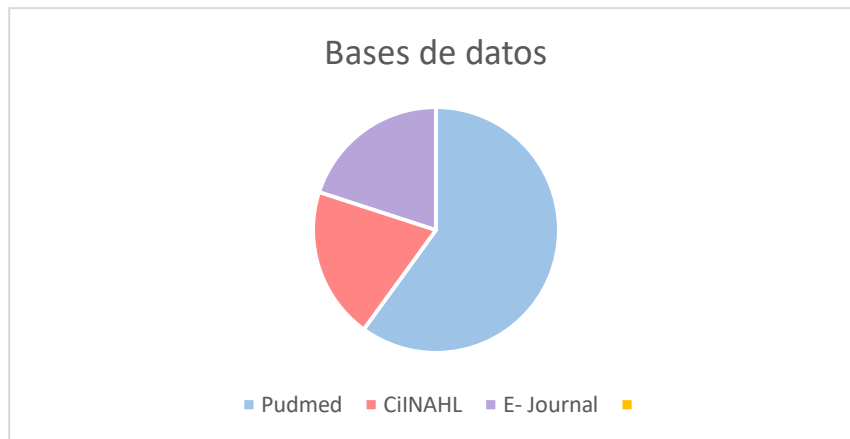


Figura 7 . Gráfico circular de las bases de datos de los artículos seleccionados. Elaboración propia.

5. Síntesis de resultados

La experiencia de ser cuidador de un familiar con síndrome de Huntington, engloba los sentimientos y emociones de no cumplir los propios sueños de vida, ser testigo y responsable del cuidado de un ser querido, que cada vez es más incapaz de cumplir los roles deseados.

Las familias cuidadoras tienen el riesgo de sufrir una mayor carga y una menor calidad de vida. Existe poca investigación, y aunque no hay curación, puede haber tratamientos que mejoren la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Queda claramente demostrado el importante impacto de la enfermedad de Huntington en el funcionamiento y sistema familiar, lo que la enfermedad supone para la vida del cuidador, la carga de la enfermedad y el manejo del duelo y la pérdida en este tipo de enfermedades neurodegenerativas que son muy complejas y afectan a la estructura familiar.

Se determina que la enfermedad de Huntington tiene un efecto perjudicial sobre la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores. El deterioro cognitivo y funcional del paciente se asocian a una menor calidad de vida del paciente y del cuidador, estos síntomas van a determinar la calidad al igual que la carga del cuidador. Estos factores importantes, como son la discapacidad, los síntomas, motores, la depresión, la apatía, el deterioro... van a influir en las actividades de la vida diaria por lo tanto se va a relacionar directamente con la calidad de vida de la familia al completo.

En el caso más específico de los cuidadores y la carga que presentan, se ve significativamente afectada en esta enfermedad más que en otros trastornos neurológicos crónicos, sobre todo el área de la relaciones sociales.

Los cuidadores experimentan tensiones físicas y emocionales, al igual que los pacientes, y estos factores psicológicos pueden desempeñar un papel fundamental en la carga de los cuidadores, por eso, se debe brindar una atención multidisciplinar y coordinada tanto al paciente que padece la enfermedad como a su cuidador y planificar una buena estrategia para el tratamiento.

En todos los estudios se demuestra el desgaste del cuidador ante esta enfermedad prolongada en el tiempo, por lo que es importante detectar a tiempo cualquier trastorno de ánimo, ansiedad,....tanto en el paciente como en la familia para poder dar tratamiento.

En conclusión, la enfermedad de Huntington tiene un impacto sustancial en el sistema familiar en las que el cuidador adopta unos roles determinados a lo largo del tiempo, por las deficiencias del miembro afectado por la EH.

La creciente necesidad a medida que avanza la enfermedad de cuidados, podría provocar muchos conflictos dentro de la familia, por lo tanto, queda razonada la necesidad de ayuda profesional respecto al apoyo psicológico para el cuidador y para la vida diaria del paciente.

Los profesionales de salud, y en concreto, las enfermeras, pueden apoyar a los cuidadores, abordando sus problemas de salud mental a largo plazo, barajando, estrategias apropiadas para afrontar las presiones y situaciones del cuidado, y facilitando una planificación para evitar crisis. Es imprescindible profundizar en las estrategias de actuación más adecuadas y en los efectos psicosociales de esta enfermedad sobre el paciente y la familia.

Limitaciones

Este estudio es una investigación sobre la EH que brinda información sobre el impacto de la enfermedad en los pacientes y sus cuidadores.

Aunque esta enfermedad ha sido bastante investigada en comparación con otras enfermedades raras, muchos aspectos de la enfermedad están por descubrir y en la actualidad no se encuentran demasiados estudios enfocados en ellos.

Al establecer como criterios de inclusión y exclusión únicamente los idiomas español e inglés puede haber limitado los resultados quedando eliminados estudios en otros idiomas.

En este caso, se pretende investigar un ámbito y un aspecto muy concretos de la enfermedad, por lo que se encuentran escasos estudios dirigidos por completo al tema a investigar. Además debido a la falta de estudios de la misma modalidad, se tienen que seleccionar estudios muy variados, y en algunos de estos las muestras de participantes eran demasiado pequeñas y diversas.

Por otro lado, la mayoría de estudios que responde adecuadamente a la pregunta de investigación y se enfocan de manera correcta al tema no son todo lo actuales que se querría.

Por todo esto, los resultados de este estudio no se consideran válidos en su totalidad.

Cronograma

En el siguiente cronograma (Tabla 8) se pueden ver representadas en cada periodo de tiempo las actividades que se han ido llevando a cabo para la consecución de la revisión sistemática.

Cronograma	Septiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre	Enero	Febrero	Marzo	Abril	Mayo
Propuesta de TFG									
Búsqueda bibliográfica									
Estado de la cuestión									
Metodología									
Análisis de datos									
Entrega del proyecto TFG									
Corrección de errores									
Defensa del TFG									

Tabla 8 . Cronograma. Elaboración propia.

Bibliografía²

****Banaszkiewicz, K., Sitek, E. J., Rudzińska, M., Sołtan, W., Sławek, J., & Szczudlik, A. (2012).** Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin? *Journal of Neural Transmission*, 119(11), 1361–1365. <https://doi.org/10.1007/s00702-012-0787-x>

Boersema-Wijma, D. J., Van Duijn, E., Heemskerk, A., Van Der Steen, J. T., & Achterberg, W. P. (2023c). Palliative care in advanced Huntington's disease: a scoping review. *BMC Palliative Care*, 22(1). <https://doi.org/10.1186/s12904-023-01171-y>

Carlozzi, N. E., & Tulskey, D. S. (2012). Identification of health-related quality of life (HRQOL) issues relevant to individuals with Huntington disease. *Journal of Health Psychology*, 18(2), 212–225. <https://doi.org/10.1177/1359105312438109>

Caron, N. S., Wright, G. E., & Hayden, M. R. (2020c, junio 11). Huntington Disease. GeneReviews® - NCBI Bookshelf. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>

Crowell, V., Houghton, R., Tomar, A., Fernandes, T., & Squitieri, F. (2021). Modeling Manifest Huntington's Disease Prevalence Using Diagnosed Incidence and Survival Time. *Neuroepidemiology*, 55(5), 361–368. <https://doi.org/10.1159/000516767>

Domaradzki, J. (2015). The Impact of Huntington Disease on Family Carers: a Literature Overview. *Psychiatria Polska*, 49(5), 931–944. <https://doi.org/10.12740/pp/34496>

Download documents - the university of nottingham., from <https://www.nottingham.ac.uk/nmpresearch/hdqol-c/documents.aspx>

Esparza, K (n.d.) Malestar-Psicológico Kessler K10. PDF. From <https://es.scribd.com/document/319376304/Malestar-psicologico-KESSLER-K10>

Espinoza-Suárez, N. R., Palacios-García, J., & Del Rocío Morante-Osores, M. (2017b). Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. *Revista de Neuro-psiquiatría*, 79(4), 230. <https://doi.org/10.20453/rnp.v79i4.2977>

² Los artículos seleccionados con (**) son los seleccionados para un análisis más detallado.

Faith Leidl, B., Fox-Davis, D., Walker, F. O., Gabbard, J., & Marterre, B. (2023). Layers of loss: A scoping review and taxonomy of HD caregivers spiritual suffering, grief/loss and coping strategies. *Journal of Pain and Symptom Management*, 65(1), e29-e50. <https://doi:10.1016/j.jpainsymman.2022.09.010> Fernández, M.m

Fernández, M. M., Grau, C., & Trigo, P. (2012b). Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 35(2), 295-307. <https://doi.org/10.4321/s1137-66272012000200011>

Ho, A., & Hocaoglu, M. (2011). Impact of Huntington's across the entire disease spectrum: the phases and stages of disease from the patient perspective. *Clinical Genetics*, 80(3), 235–239. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2011.01748.x>

Hocaoglu, M. B., Gaffan, E. A., & Ho, A. K. (2012). The huntington's disease health-related quality of life questionnaire (HDQoL): A disease-specific measure of health-related quality of life. *Clinical Genetics*, 81(2), 117-122. <https://doi:10.1111/j.1399-0004.2011.01823.x>

Kaptein, A. A., Scharloo, M., Helder, D. I., Snoei, L., van Kempen, G. M. J., Weinman, J., van Houwelingen, J. C., & Roos, R. A. C. (2007). Quality of life in couples living with Huntington's disease: the role of patients' and partners' illness perceptions. *Quality of Life Research*, 16(5), 793–801. <https://doi.org/10.1007/s11136-007-9194-4>

Kim, A., Lalonde, K. M., Truesdell, A., Welter, P. G., Brocardo, P. S., Rosenstock, T. R., & Gil-Mohapel, J. (2021b). New Avenues for the Treatment of Huntington's Disease. *International Journal Of Molecular Sciences*, 22(16), 8363. <https://doi.org/10.3390/ijms22168363>

Kjoelaas, S., Jensen, T. K., & Feragen, K. B. (2022). Dilemmas when talking about Huntington's disease: A qualitative study of offspring and caregiver experiences in Norway. *Journal Of Genetic Counseling*, 31(6), 1349-1362. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1610>

Lowit, A., & Van Teijlingen, E. (2005). Avoidance as a strategy of (not) coping: qualitative interviews with carers of Huntington's Disease patients. *BMC Family Practice*, 6(1). <https://doi.org/10.1186/1471-2296-6-38>

McColgan, P., & Tabrizi, S. J. (2017b). Huntington's disease: a clinical review. *European Journal Of Neurology*, 25(1), 24-34. <https://doi.org/10.1111/ene.13413>

Medina, A., Mahjoub, Y., Shaver, L., & Pringsheim, T. (2022b). Prevalence and Incidence of Huntington's Disease: An Updated Systematic Review and Meta-Analysis. *Movement Disorders*, 37(12), 2327-2335. <https://doi.org/10.1002/mds.29228>

Mestre, T. A., Carlozzi, N. E., Ho, A. K., Burgunder, J.-M., Walker, F., Davis, A. M., Busse, M., Quinn, L., Rodrigues, F. B., Sampaio, C., Goetz, C. G., Cubo, E., Martinez-Martin, P., & Stebbins, G. T. (2018). Quality of Life in Huntington's Disease: Critique and Recommendations for Measures Assessing Patient Health-Related Quality of Life and Caregiver Quality of Life. *Movement Disorders*, 33(5), 742–749. <https://doi.org/10.1002/mds.27317>

Parra-Bolaños, N., Benjumea-Garcés, J. S., & Gallego-Tavera, S. (2016). Alteraciones Neurofisiológicas producidas por la Enfermedad de Huntington sobre la Calidad de Vida (Vol. 11). <https://www.redalyc.org/pdf/1793/179348853005.pdf>

Programa de lectura crítica CASPe. (n.d.). https://redcaspe.org/plantilla_revision.pdf

Raymund , & AC Roos. (2010). Huntington's disease: a clinical review. *Roos Orphanet Journal of Rare Diseases*. <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-5-40>

**Ready, R. E., Mathews, M., Leserman, A., & Paulsen, J. S. (2008). Patient and caregiver quality of life in Huntington's disease. *Movement Disorders*, 23(5), 721–726. <https://doi.org/10.1002/mds.21920>

Rodríguez Pupo, J. M., Díaz Rojas, Y., Rojas Rodríguez, Y., Rodríguez Batista, Y., & Núñez Arias, E. (2013). Actualización en enfermedad de Huntington. *Correo Científico Médico*, 17, 546–557. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812013000500003

**Røthing, M., Malterud, K., & Frich, J. C. (2013). Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, 28(4), 700–705. <https://doi.org/10.1111/scs.12098>

Røthing, M., Malterud, K., & Frich, J. C. (2015). Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a qualitative study. *Scandinavian Journal Of Caring Sciences*, 29(4), 803-809. <https://doi.org/10.1111/scs.12212>

Royo, M. (n.d.). *BiblioGuías: Revisiones sistemáticas: ¿Qué es una Revisión Sistemática?* Biblioguias.unav.edu. <https://biblioguias.unav.edu/revisionessistematicas/que-es-una-revision-sistemica>

Ruíz Moreno, M. F. (2018). Rol de enfermería en la atención del paciente con la enfermedad de huntington y sus cuidadores. Una revisión de tema. Universidad de ciencias aplicadas y ambientales U.D.C.A. facultad de ciencias de la salud programa de enfermería. <https://repository.udca.edu.co/bitstream/handle/11158/933/Mograf%EDa%20Mar%EDa%20Fernanda%20Ruiz%20EH.pdf?sequence=1>

Serrano Sánchez, T., Montero León, E., Felipe, J., & González Fragueta, L. (2011). Enfermedad De Huntington: Modelos experimentales y perspectivas terapéuticas. <https://www.redalyc.org/pdf/3190/319027887002.pdf>

Shah, R., Lee, S. C., Strasser, R. B., & Grossman, C. (2021). An Australian Neuro-Palliative perspective on Huntington's disease: a case report. BMC Palliative Care, 20(1). <https://doi.org/10.1186/s12904-021-00744-z>

Shaw, E., Mayer, M., Ekwaru, P., McMullen, S., Graves, E., Wu, J. W., Budd, N., Maturi, B., Cowling, T., & Mestre, T. A. (2022). Disease Burden of Huntington's Disease (HD) on People Living with HD and Care Partners in Canada. Journal of Huntington's Disease, 1–15. <https://doi.org/10.3233/jhd-210505>

Sherman, C. W., Iyer, R., Abler, V., Antonelli, A. R., & Carlozzi, N. E. (2019). Perceptions of the impact of chorea on health-related quality of life in Huntington disease (HD): A qualitative analysis of individuals across the HD spectrum, family members, and clinicians. *Neuropsychological Rehabilitation*, 30(6), 1150-1168. <https://doi.org/10.1080/09602011.2018.1564675>

Sokol, L. L., Troost, J. P., Kluger, B. M., Applebaum, A. J., Paulsen, J. S., Bega, D., Frank, S., Hauser, J. M., Boileau, N. R., Depp, C. A., Cella, D., & Carlozzi, N. E. (2021). Meaning and purpose in Huntington's disease: a longitudinal study of its impact on quality of life. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 8(8), 1668–1679. <https://doi.org/10.1002/acn3.51424>

Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS). PDF. Neurology. Cognitive Science.(n.d.). Scribd. From: <https://es.scribd.com/document/411442454/Uhdr>

Vallejo Zambrano, C. R., Steinzappir Navia, M. A., Ávila Meza, S. A., Azua Zambrano, M. C., Zambrano Vásquez, K. B., & Chumo Rivero, M. E. (2020). Síndrome de Huntington: revisión bibliográfica y actualización. *RECIMUNDO*, 4(4), 392–398. [https://doi.org/10.26820/recimundo/4.\(4\).octubre.2020.392-398](https://doi.org/10.26820/recimundo/4.(4).octubre.2020.392-398)

**Vamos, M., Hambridge, J., Edwards, M., & Conaghan, J. (2007). The impact of Huntington's disease on family life. *Psychosomatics*, 48(5), 400–404. <https://doi.org/10.1176/appi.psy.48.5.400>

Van Walsem, M. R., Howe, E. I., Ruud, G. A., Frich, J. C., & Andelic, N. (2017). Health-related quality of life and unmet healthcare needs in Huntington's disease. *Health and Quality of Life Outcomes*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s12955-016-0575-7>

Williams, J. K., Skirton, H., Barnette, J. J., & Paulsen, J. S. (2011). Family carer personal concerns in Huntington disease. *Journal of Advanced Nursing*, 68(1), 137–146. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2011.05727.x>

Williams, J. K., Skirton, H., Paulsen, J. S., Tripp-Reimer, T., Jarmon, L., McGonigal Kenney, M., Birrer, E., Hennig, B. L., & Honeyford, J. (2009). The emotional experiences of family carers in Huntington disease. *Journal of Advanced Nursing*, 65(4), 789–798. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2008.04946.x>

**Youssov, K., Audureau, É., Vandendriessche, H., Morgado, G., Layese, R., Goizet, C., Verny, C., Bourhis, M., & Bachoud-Lévi, A. (2022). The burden of Huntington's disease: A prospective longitudinal study of patient/caregiver pairs. *Parkinsonism & Related Disorders*, 103, 77-84. <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2022.08.023>

ANEXOS

Anexo 1. Incidencia de la EH de 2011 a 2022.

Ubicación	Casos	Muestra (en años-persona)	Incidencia por 100.000 personas-año	IC del 95%
Asia (Corea del Sur)	29	51.141.463	0,06	0,04–0,08
Europa (Italia)	2	2.000.000	0,10	0,03–0,24
Europa (Italia)	614	180.588.235	0,34	0,31–0,37
Europa (Italia)	53	18.150.685	0,29	0,21–0,37
Europa (Alemania)	60	6.651.276	0,90	0,67–1,13
Europa (Grecia)	20	9.025.974	0,22	0,12–0,32
Europa (Reino Unido)	13	2.964.386	0,44	0,20–0,68
Europa (España)	4	593,387	0,67	0,01–1,34
Europa (Islandia)	8	5.714.286	0,14	0,04–0,24
Europa (Reino Unido)	199	29.522.583	0,67	0,58–0,77
Europa (España)	63	15.750.000	0,40	0,30–0,50
Análisis de subgrupos, Europa ($I^2 = 49$, $Q = 18$)			0,38	0,27–0,49
América del Norte (Estados Unidos)	267	15.198.207	1,76	1,55–1,97
América del Norte (Canadá)	21	3.183.874	0,66	0,38–0,94
Análisis de subgrupos, América del Norte ($I^2 = 0$, $Q = 1$)			1.21	0,14–2,29
Estimación agrupada ($I^2 = 65$, $Q = 34$)			0,48	0,33–0,63

Elaboración propia a partir de Medina et al., 2022.

Anexo 2. Escala Unificada de Calificación de la enfermedad de Huntington (UHDRS).

Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS)			
(AAN, 1995)			
Nombre:	F. nacimiento:	Edad:	Varón [] Mujer []
Fecha:	N. H ^o :	Lateralidad:	
Estudios/Profesión:			
Observaciones:			

This is a rating system to quantify the severity of Huntington's Disease. It is divided into multiple subsections: motor, cognitive, behavioral, functional. These scores can be calculated by summing the various questions of each section. Some sections (such as chorea and dystonia) require grading each extremity, face, bucco-oral-ligual, and trunk separately. Eye movements require both horizontal and vertical grades.

<p>* Ocular Pursuit (horizontal)</p> <p>0-complete 1-jerky 2-interrupted/full range 3-incomplete range 4-cannot pursue</p> <p>* Ocular Pursuit (vertical)</p> <p>0-complete 1-jerky 2-interrupted/full range 3-incomplete range 4-cannot pursue</p> <p>* Saccade Initiation (horizontal)</p> <p>0-normal 1-increased latency 2-suppressible blinks/head movements to initiate 3-unsuppressible head movements 4-cannot initiate</p> <p>* Saccade Initiation (vertical)</p> <p>0-normal 1-increased latency 2-suppressible blinks/head movements to initiate 3-unsuppressible head movements 4-cannot initiate</p> <p>* Saccade Velocity (horizontal)</p> <p>0-normal 1-mild slowing 2-moderate slowing 3-severely slow, full range 4-incomplete range</p> <p>* Saccade Velocity (vertical)</p> <p>0-normal 1-mild slowing 2-moderate slowing 3-severely slow, full range 4-incomplete range</p> <p>* Dysarthria</p> <p>0-normal 1-unclear, no need to repeat 2-must repeat 3-mostly incomprehensible</p>	<p>4-mute</p> <p>* Tongue Protrusion</p> <p>0-normal 1-<10 seconds 2-<5 seconds 3-cannot fully protrude 4-cannot beyond lips</p> <p>* Finger Taps (right)</p> <p>0-normal (15/5sec) 1-mild slowing or reduction in amp. 2-moderately impaired. may have occasional arrests (7- 10/15sec) 3-severely impaired. Frequent hesitations and arrests 4-can barely perform</p> <p>* Finger Taps (left)</p> <p>0-normal (15/5sec) 1-mild slowing or reduction in amp. 2-moderately impaired. may have occasional arrests (7- 10/15sec) 3-severely impaired. Frequent hesitations and arrests 4-can barely perform</p> <p>* Pronate/Supinate (right)</p> <p>0-normal 1-mild slowing/irregular 2-moderate slowing and irregular 3-severe slowing and irregular 4-cannot perform</p> <p>* Pronate/Supinate (left)</p> <p>0-normal 1-mild slowing/irregular 2-moderate slowing and irregular 3-severe slowing and irregular 4-cannot perform</p> <p>* Fist-Hand-Palm Sequence</p> <p>0->4 in 10 seconds without cues 1-<4 in 10 sec. without cues 2->4 in 10 sec. with cues 3-<4 in 10 sec. with cues 4-cannot perform</p> <p>* Rigidity-arms (right)</p> <p>0-absent</p>
--	---

(Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS). PDF).

Anexo 3. Health-related quality of life in Huntington's disease

Health-related quality of life in Huntington's disease

Table 1. Key demographic details of the validation sample

	No. of participants (N = 152)
<i>Self-reported HD stage</i>	
At risk	25
Pre-symptomatic gene positive	29
Stage 1	13
Stage 2	13
Stage 3	15
Stage 4	39
Stage 5	16
Information missing	2
<i>Sex</i>	
Male	52
Female	100
<i>Age group</i>	
Lowest to 44	35
44–64	85
65 to Highest	32
<i>Marital status</i>	
Married or living with a partner	104
Divorced or separated	23
Single	19
Widowed	5
Information missing	1
<i>Years of equivalent full-time education</i>	
0–6 years	4
7–12 years	54
13 to highest	63
Information missing	31
HD, Huntington's disease.	

Table 2. Three Primary Scales: factor loadings for the HDQoL

Items	Factor loading (Primary Scales)		
	Physical and Cognitive	Emotions and Self	Services
7. Dressing	0.95	—	—
3. Walking	0.94	—	—
8. Swallowing	0.93	—	—
9. Eating	0.90	—	—
4. Jobs around the house	0.87	—	—
6. Hobby	0.87	—	—
21. Remember date	0.81	—	—
19. Organize day	0.81	—	—
10. Operate television	0.79	—	—
27. Independence	0.79	—	—
2. Balance	0.77	—	—
14. Slow	0.77	—	—
13. Multitask	0.75	—	—
1. Carrying things	0.72	—	—
16. Concentration	0.71	(0.36)	—
5. Weight	0.71	—	—
18. Everyday memory	0.69	(0.33)	—
20. Follow conversation	0.64	(0.34)	—
15. Use words	0.64	(0.34)	—
17. Decision making	0.62	(0.41)	—
31. Role in family	0.54	(0.31)	—
25. Motivation	(0.48)	0.48	—
11. Tired	(0.46)	0.42	—
12. Sleep	(0.39)	0.38	—
24. Hope	—	0.81	—
29. Low mood	—	0.76	—
23. HD worry	—	0.75	—
32. Financial concerns	—	0.71	—
22. HD family worry	—	0.68	—
33. Irritated	—	0.64	—
34. Temper	—	0.62	(0.34)
30. Personal wishes	(0.38)	0.53	—
26. Get on with life	(0.49)	0.53	—
28. Confidence	(0.48)	0.52	—
36. Other's attitude to HD	—	0.51	—
35. Socialize	—	0.46	—
40. Information on HD	—	—	0.87
38. Services for HD	—	—	0.84
39. Management of HD	—	—	0.83
37. Support	—	—	0.45

HD, Huntington's disease; HDQoL, Huntington's disease health-related quality of life questionnaire.

Hocaoglu, M. B, 2012.

Anexo 4. Escala de malestar psicológico de Kessler

ESCALA DE MALESTAR PSICOLÓGICO DE KESSLER (K10)

Adaptación al castellano Grupo Lisis 2011 (UANL)

Las siguientes preguntas describen formas en que la gente actúa o se siente. Marca la opción que mejor se adecue a tu situación actual, teniendo en cuenta el último mes (Por favor, marca una respuesta para cada inciso, si estás inseguro haz tu mejor estimación).

En el último mes	Nunca 1	Pocas veces 2	A veces 3	Muchas Veces 4	Siempre 5
1. ¿Con qué frecuencia te has sentido cansado, sin alguna buena razón?					
2. ¿Con qué frecuencia te has sentido nervioso?					
3. ¿Con qué frecuencia te has sentido tan nervioso que nada te podía calmar?					
4. ¿Con que frecuencia te has sentido desesperado?					
5. ¿Con qué frecuencia te has sentido inquieto o intranquilo?					
6. ¿Con que frecuencia te has sentido tan impaciente que no has podido mantenerte quieto?					
7. ¿Con qué frecuencia te has sentido deprimido?					
8. ¿Con que frecuencia has sentido que todo lo que haces representa un gran esfuerzo?					
9. ¿Con qué frecuencia te has sentido tan triste que nada podía animarte?					
10. ¿Con que frecuencia te has sentido un inútil?					

Esparza, K (n.d.) Malestar-Psicológico Kessler K10. PDF

Anexo 5. CASPe.

A/ ¿Los resultados de la revisión son válidos?

Preguntas "de eliminación"

1 ¿Se hizo la revisión sobre un tema claramente definido?	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO
<i>PISTA: Un tema debe ser definido en términos de</i> <ul style="list-style-type: none">- La población de estudio.- La intervención realizada.- Los resultados ("outcomes") considerados.			
2 ¿Buscaron los autores el tipo de artículos adecuado?	<input type="checkbox"/> SÍ	<input type="checkbox"/> NO SÉ	<input type="checkbox"/> NO
<i>PISTA: El mejor "tipo de estudio" es el que</i> <ul style="list-style-type: none">- Se dirige a la pregunta objeto de la revisión.- Tiene un diseño apropiado para la pregunta.			

Preguntas detalladas

<p>3 ¿Crees que estaban incluidos los estudios importantes y pertinentes?</p> <p><i>PISTA: Busca</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Qué bases de datos bibliográficas se han usado. - Seguimiento de las referencias. - Contacto personal con expertos. - Búsqueda de estudios no publicados. - Búsqueda de estudios en idiomas distintos del inglés. 	<div> <input type="checkbox"/> SÍ <input type="checkbox"/> NO SÉ <input type="checkbox"/> NO </div>
<p>4 ¿Crees que los autores de la revisión han hecho suficiente esfuerzo para valorar la calidad de los estudios incluidos?</p> <p><i>PISTA: Los autores necesitan considerar el rigor de los estudios que han identificado. La falta de rigor puede afectar al resultado de los estudios ("No es oro todo lo que reluce" El Mercader de Venecia. Acto II)</i></p>	<div> <input type="checkbox"/> SÍ <input type="checkbox"/> NO SÉ <input type="checkbox"/> NO </div>
<p>5 Si los resultados de los diferentes estudios han sido mezclados para obtener un resultado "combinado", ¿era razonable hacer eso?</p> <p><i>PISTA: Considera si</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Los resultados de los estudios eran similares entre sí. - Los resultados de todos los estudios incluidos están claramente presentados. - Están discutidos los motivos de cualquier variación de los resultados. 	<div> <input type="checkbox"/> SÍ <input type="checkbox"/> NO SÉ <input type="checkbox"/> NO </div>

B/ ¿Cuáles son los resultados?

6 ¿Cuál es el resultado global de la revisión?

PISTA: Considera

- Si tienes claro los resultados últimos de la revisión.
- ¿Cuáles son? (numéricamente, si es apropiado).
- ¿Cómo están expresados los resultados? (NNT, odds ratio, etc.).

7 ¿Cuál es la precisión del resultado/s?

PISTA:

Busca los intervalos de confianza de los estimadores.

C/¿Son los resultados aplicables en tu medio?

8 ¿Se pueden aplicar los resultados en tu medio?

PISTA: Considera si

- Los pacientes cubiertos por la revisión pueden ser suficientemente diferentes de los de tu área.
- Tu medio parece ser muy diferente al del estudio.

☐ SÍ ☐ NO SÉ ☐ NO

9 ¿Se han considerado todos los resultados importantes para tomar la decisión?

☐ SÍ ☐ NO SÉ ☐ NO

10 ¿Los beneficios merecen la pena frente a los perjuicios y costes?

Aunque no esté planteado explícitamente en la revisión, ¿qué opinas?

☐ SÍ ☐ NO

Anexo 6. Síntesis de resultados

TÍTULO	AUTOR Y AÑO	POBLACIÓN	TIPO DE ESTUDIO	OBJETIVOS	RESULTADOS	CONCLUSIONES
The emotional experiences of family carers in Huntington disease	Janet K. Williams, Heather Skirton, Jane S. Paulsen, Toni Tripp-Reimer, Lori Jarmon, Meghan McGonigal Kenney, Emily Birrer, Bonnie L. Hennig, and Joann Honeyford. 2009	Los participantes: eran mayores de 19 años, de habla inglesa, participaban en un grupo focal y eran cuidadores familiares o pareja de personas con EH. Los grupos focales eran de 5 a 8 miembros. (n=42)	Investigación cualitativa para el estudio exploratorio mediante grupos focales.	Estudiar la experiencia emocional de los cuidadores familiares de personas con la enfermedad de Huntington. Descubrir las estrategias de afrontamiento y el manejo de las preocupaciones y necesidades.	Se confirma que los cuidadores de personas con EH se adaptan a los cambios y a los problemas a medida que estos van surgiendo, por lo que los profesionales de la salud, podrían ofrecer orientación para anticipar los desafíos y las posibles crisis. Se demuestran las similitudes respecto a la angustia emocional que sufren los cuidadores entre esta enfermedad y otras, como la demencia, y también las que afectan a las personas más jóvenes, existiendo más presión en muchos aspectos. Se resalta la importancia de la aportación enfermera a largo plazo.	Los cuidadores se ven en la obligación de desempeñar múltiples roles. La angustia emocional que desarrollan estos cuidadores familiares respecto a no cumplir sus sueños de vida, hacer el responsable del cuidado de otra persona, y el miedo a que sus hijos desarrollen esta enfermedad estos factores estresantes, comprometen su bienestar. Las enfermeras y otros profesionales de salud pueden facilitar algunas estrategias de afrontamiento y planificación para ayudar a su salud mental.
Avoidance as a strategy of (not) coping: qualitative interviews with carers of Huntington's Disease patients	Alison Lowit & Edwin R van Teijlingen 2005	Todos los participantes eran cónyuges de afectado por la enfermedad. Los criterios de inclusión fueron: hablar inglés, proporcionar atención a un familiar diagnosticado con EH y no participar en otra investigación en curso. (n=10)	Investigación cualitativa mediante entrevistas cara cara	Comprender en detalle el rol del cuidador en la EH en el noroeste de Escocia. Resaltar las opiniones, vivencias y significados de las personas cuidadoras, explorando sus actitudes, criterios y puntos de vista para desarrollar una idea que ayude a comprender los sucesos sociales	En la EH la reuniones de apoyo no parecen estar valoradas, ya que solo una persona asistía regularmente a la reuniones Las familias se niegan a proporcionar información a los niños, por lo que al final, la información sobre esta enfermedad es inexacta. El análisis resaltó como un tema clave la "evitación", considerado parte del proceso de afrontamiento El estudio señala que los cuidadores toman un enfoque operativo en lugar de estratégico,	La evitación es una de las principales estrategias de afrontamiento, muchos cuidadores, negaron e ignoraron los primeros síntomas evidentes de la enfermedad, hasta que no quedó más remedio y resultó imposible negarlos. Los pacientes dependen más de sus cuidadores familiares que de cualquier otro servicio formal. La evitación daña, la capacidad de anticipar y planificar de los cuidadores, imita el apoyo de la familia, así

					es decir, se centran en la situación actual y en los problemas que surgen en cada momento en lugar de planificar estrategias.	como la participación en otras redes de apoyo.
Perceptions of the Impact of Chorea on Health-related Quality of life in Huntington disease (HD): A Qualitative Analysis of Individuals Across the HD Spectrum, Family members, and Clinicians	Carey Wexler Sherman, Ravi Iyer, Victor Abler, Alexandria Antonelli, and Noelle E. Carlozzi 2019	Los grupos focales (de 2 a seis personas) se componían de: personas con EH (personas diagnosticadas clínicamente con síntomas, personas que están en riesgo de padecer la enfermedad y personas que están diagnosticadas, pero no presentan síntomas), cuidadores familiares y médicos de la EH. Los participantes eran mayores de edad y dieron su consentimiento informado. (n=40)	Empleó análisis cualitativo utilizando específicamente la metodología de grupos focales.	Identificar el impacto de la Corea en la vida cotidiana y en la calidad de vida, mediante las experiencias de la Corea en pacientes, cuidadores y médicos.	Los temas principales fueron: La supervisión de la corea, la inquietud, ansiedad y preocupación por el progreso de este síntoma, determinado por las experiencias anteriores con la enfermedad. El estigma por el síntoma de la Corea, también fue un tema muy recurrente y destacado, sobre todo en las personas de riesgo y los participantes prodrómicos, que expresan su miedo al estigma. Las limitaciones que sufre la persona respecto a su independencia, a su calidad de vida y a las relaciones sociales. Los cuidadores vieron necesario la vigilancia continuada para ayudar en las actividades de la vida diaria de las personas, para apoyarles tanto física como socialmente.	El síntoma principal de la enfermedad de la EH, es decir, la Corea, tiene un impacto muy significativo y limitante en la vida de las personas con esta enfermedad, y por lo tanto de sus familias. Se expresan las experiencias vividas con este síntoma, la repercusión en el funcionamiento físico, social y emocional, y la CVRS en todo lo relacionado con la enfermedad. Es necesario priorizar las preocupaciones y el tratamiento, los profesionales tienen el deber de mejorar el funcionamiento de las personas con EH en todo lo que sea posible para así poder ayudar a mejorar la CVRS de estos y su entorno.
Dilemmas when talking about Huntington's disease: A qualitative study of offspring and caregiver experiences in Norway	Siri Kjoelaas, Tine K. Jensen, Kristin B. Feragen 2022	Participantes de Noruega, mayores de 12 años que hubiera crecido con un cuidador afectado por la EH y cualquier persona cuidadora de EH con hijos. Participaron 36 hijos y 14 cuidadores. (n=50)	Estudio cualitativo mediante entrevistas a hijos afectados y a cuidadores con hijos.	Comprender más sobre el tipo de conversaciones que existen entre los niños y los propios cuidadores que tienen que hablar sobre la EH y si estas conversaciones dificultan, o por el contrario, ayudan a la adaptación de los	El estudio muestra las necesidades de los hijos de familias con H, al hablar sobre la enfermedad: <ul style="list-style-type: none"> • Los hijos querían aprender más sobre la enfermedad • Toda la información posible para su edad • Sentir que puede hablar de ella todo lo que necesite 	Se aclara que los hijos quieren tener las debidas conversaciones sobre la enfermedad cuanto antes, y que estas evolucionaran a medida que ellos crecieran. También se encuentran una serie de dilemas que surgen a medida que se dan las conversaciones sobre la EH. En base a estos dilemas, se revela la importancia de

				niños y al afrontamiento de la enfermedad.	Además, comienzan a aparecer una serie de dilemas en los participantes, como cuando hablar con sus hijos, qué decirles y con qué frecuencia hablar del tema.	profesionales para ayudar a estas familias a través de conocimientos y la preparación para conversaciones.
The impact of Huntington's Disease on Family Life	Marina Vamos MhB, FRANZCP, John Hambridge B.A., Matt Edwards MBBS, M.D., John Conaghan B.A., M.S.W. 2007	Los participante son un grupo de adultos criados en un hogar con uno de sus padres afectado por la EH. Los sujetos no presenta ninguna sintomatología que pueda indicar un principio de enfermedad. (n=41)	Metodología cualitativa mediante cuestionarios.	Evaluar el impacto de la EH en las familias. Examinando las experiencias de los miembros de las familias que se han visto afectadas por la enfermedad. Valorando el funcionamiento familiar.	Índice de Relaciones Familiares (FRI): los resultados de la escala son unas puntuaciones que se sitúan en el rango disfuncional Medida de estilo de crianza (MOPS): la disfunción total es considerablemente mayor que en la población normal K10: indicaba un bajo rango de sintomatología (Anexo Vida Familiar: los porcentajes más altos de los factores a evaluar son la dificultad de la enfermedad, la división de la familia, y como el mayor problema familiar. Aunque también muestra cierta actitud positiva.	Se demuestra el severo impacto de la enfermedad en el funcionamiento de la familia. Muestra como la EH va más allá de lo genético y tiene efecto muy significativos en el comportamiento y en la vida de las familias, hasta el cónyuge no afectado, que vive bajo el miedo, la tensión y las preocupaciones.
Patient and Caregiver Quality of Life in Huntington's Disease	Rebecca E. Ready, Melissa Mathews, Anne Leserman, and Jane S. Paulsen 2008	Se trata de pacientes diagnosticados con EH y cuidadores. 22 diadas en total. (n=44)	Estadísticas descriptivas mediante escalas y posterior seguimiento telefónico. Al inicio y 6 meses después.	El estudio trata encontrar la asociación entre los síntomas de la EH y la calidad de vida de los pacientes y de sus cuidadores. Busca explorar los cambios que se producen en la CV a lo largo del tiempo y desde distintas perspectivas.	Se vio que la calidad de vida está muy relacionada tanto del el paciente como del cuidador con los síntomas físicos y el deterioro funcional que va presentando. Los síntomas psiquiátricos tienen un impacto diferencial.	El estudio concluye determinando las correlaciones entre la CV del paciente y del cuidado. Se necesita mayor investigación para poder obtener mejores resultados para la calidad de vida.
Quality of life in couples living with Huntington's	A. A. Kaptein, M. Scharloo, D. I. Helder, L. Snoei, G. M. J. van	El grupo de participantes fueron pacientes con la enfermedad que	Análisis de regresión de escalas mediante entrevistas de	Examinar los puntos de vista de los pacientes con Huntington y los de	Ambas partes perciben de forma similar la enfermedad. El estudio muestra que no existe relación entre la percepción de la	El estudio que concluye con que las percepciones del pacientes y del cónyuge no son relevantes para la salud y la

disease: the role of patients' and partners' illness perceptions	Kempen, J. Weinman, J. C. van Houwelingen & R. A. C. Roos 2007	habían sido diagnosticados hace más de 1 año (28 hombres y 23 mujeres) y sus respectivas parejas (23 hombres y 28 mujeres). (n= 51)	aproximadamente 2 horas.	sus parejas, comparando las percepciones sobre la enfermedad, y si la relación entre estos tiene impacto sobre su calidad de vida.	enfermedad y la calidad de vida de estos. Tanto en el caso de los paciente como en el de sus parejas.	calidad de vida del paciente. Por lo tanto no es de utilidad seguir profundizando en este tema.
Family Caregiver Personal Concerns in Huntington Disease	Janet K Williams, Heather Skirton, J.Jackson BarnetteJane S. Paulsen 2011	Se seleccionaron a cuidadores familiares de personas con EH de Reino Unido y Estados Unidos, 108 y 119 respectivamente. (n=217)	Estadísticas descriptivas a través de encuestas por correo.	El estudio quiere identificar las preocupaciones personales de los familiares y cuidadores de personas con EH, además de su frecuencia e intensidad.	El impacto de cambio de rol, fue una medida muy similar en ambos grupos, en Estados Unidos hubo especial preocupación por el costo del cuidado. La sensación de aislamiento, tampoco hubo diferencias significativas. En la preocupación por los niños si hubo diferencias notables respecto a la preocupación por el posible desarrollo de la enfermedad en sus hijos.	Se identifican de manera cuantitativa las preocupaciones clave y más destacadas. Independientemente del país, los servicios de salud deben adaptarse ante esas situaciones y preocupaciones de los cuidadores.
Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin?	Krzysztof Banaszkiwicz, Emilia J. Sitek, Monika Rudzińska, Witold Sołtan, Jarosław Sławek, y Andrzej Szczudlik 2012	Se realizó la selección de participante a través del estudio De Registro de la Red Europea de Enfermedad de Huntington (EHDN). En el estudio participan personas que padecen EH iniciada en edad adulta en un estado límite a avanzado. (n=80)	Análisis de regresión lineal.	Hallar los determinantes que influyen en el funcionamiento familiar en la CV del paciente y además la carga que presentan los cuidadores y el impacto de la Enfermedad de Huntington en ellos.	Se analizaron que síntomas de la EH ayudan a : La discapacidad: mediante la Puntuación de Evaluación Funcional (FAS) se descubrió que los trastornos motores, los problemas cognitivos, la apatía y duración son independientes a la discapacidad. La CV: la escala SF-36 indicó que los trastornos cognitivos y la depresión son factores determinantes de la calidad de vida del paciente. Carga del cuidador: la Escala de Inventario mostró que los determinantes son los trastornos motores y la depresión.	Las alteraciones motoras, el deterioro cognitivo y la apatía influyen en la vida cotidiana de las personas que padecen esta enfermedad. Uno de los mayores problemas que afectan a la calidad de vida es la depresión. Al analizar la calidad de vida de los cuidadores se descubrió que se produce un enorme deterioro en las relaciones sociales, aparecen sentimientos de miedo, vergüenza social...estos problemas psicológicos pueden aumentar más la carga física y emocional del cuidador.

						El tratamiento dependerá de la discapacidad y la CV del paciente, pero también de la carga del cuidador.
The Impact of Huntington Disease on Family Carers: a Literature Overview	Jan Domaradzki 2015		Revisión sistemática mediante búsqueda en bases de datos: Pubmed.	Revisar toda la información de artículos sobre los cuidadores familiares de la EH en concreto.	A medida que la enfermedad de Huntington avanza, empiezan a variar las relaciones y los roles dentro de la familia, y el paciente comienza a ser una fuente de carga emocional. Los cuidadores empiezan a experimentar esos problemas tanto físicos como emocionales, al ser una enfermedad, muy larga, los cuidadores sufren mucho desgaste, y además, al ser hereditaria, siempre existe el riesgo de que otros miembros de la familia padezcan esta enfermedad. Tanto los profesionales de la salud como la sociedad necesitan adquirir unos conocimientos básicos.	La calidad de vida de los cuidadores se ve dañada. Las necesidades y problemas a los que se enfrentan los cuidadores son similares a los de otros trastornos neurológicos, pero en la EH los problemas sociales son más graves y tienen un mayor alcance. Los cuidadores también necesitan una estrategia para resolver problemas, una adecuada asistencia sanitaria que cubra sus necesidades y apoyo social para su bienestar.
Identification of Health-Related Quality of Life (HRQOL) Issues Relevant to Individuals with HD	Noelle E. Carlozzi, and David S. Tulsky. 2012	16 grupos focales en los que: 6 grupos eran personas con EH sintomática (24 pacientes), 5 grupos en riesgo o podrómicas (16 personas), tres grupos de cuidadores (17 personas) y 2 grupos de médicos (25 médicos). (n=82)	Estudio cualitativo a través de cuestionarios mediante guías semiestructuradas a grupos focales.	Investigar sobre el impacto de la enfermedad en los pacientes que la padecen, los problemas que genera y como afecta en todos los ámbitos de su vida.	Se trataron varios temas entre ellos: La salud emocional, en la que adquiere bastante importancia en cualquier grupo, tratando temas como la ansiedad, depresión, estigma... La salud social, que indico que la enfermedad tiene un gran impacto en las relaciones y tiene una significativa relación con la CV. La salud física que resalta en los grupos médicos y lo relacionado con las pruebas genéticas.	Identifica problemas graves a los que se deben enfrentar las personas con EH: emocionales, sociales, físicos, cognitivos y al final de la vida. Los hallazgos también indican que se necesita una medida más específica sobre la CVRS para la población con EH.

The burden of Huntington's disease: a prospective longitudinal study of patient/caregiver pairs	Youssov, K., Audureau, E., Vandendriessche, H., Morgado, G., Layese, R., Goizet, C., VERNY, C., Bourhis, M., & Bachoud-Lévi, A. 2022	179 cuidadores de paciente con EH en todos los estadios cuidador que conviven en la misma casa. 31 fueron finalmente excluidos. (n=148)	Estudio longitudinal mediante cuestionarios al principio y al final del estudio.	Identificar la carga del cuidador a lo largo de la enfermedad, mediante el estudio del paciente, el estadio de la enfermedad, el deterioro, conducta, evolución...	La muestra identificaba al grupo A con una alta irritabilidad y TOC, con una carga pesada en el tiempo, el grupo B por el contrario existía una carga más baja con niveles de apatía más altos, mientras que los grupos C y D donde se encontraban los paciente en estadios más tempranos de la enfermedad y un deterioro más bajo aparecía un aumento de la depresión.	La relación del nivel de deuterio que presenta el paciente y el estadios en el que se encuentre, está relacionado directamente con la carga física y emocional que va a recaer sobre el cuidador.
Disease Burden of Huntington's Disease(HD) on people living with HD and care partners in Canada	Eileen Shaw, Michelle Mayer, Paul Ekwaru, Suzanne McMullen, Erin Graves, Jennifer W. Wu, Nathalie Budd, Bridget Maturi, Tara Cowling, Tiago A. Mestre. 2022	Los participantes de las encuestas debían haber vivido en Canadá durante ese año, los cuidadores debían ser mayores de edad y las personas con EH mayores de 2, mostrar conocimiento del diagnóstico/mostrar funciones del cuidador. 62 paciente con EH y 48 cuidadores. (n=110)	Encuesta transversal a través de una encuesta en línea mediante organizaciones de pacientes para la recopilación de los datos.	Abordar cuestiones que no están claras para lograr comprender cuál es el impacto de la EH en la CVRS tanto en los pacientes con la enfermedad como en sus cuidadores y como afecta a la disponibilidad de los recursos sanitarios y acceso a la atención médica.	Las encuestas a pacientes revelan el deterioro importante en la CVRS mostrando una mayor carga en la escala que se encarga del rol físico y una menor en el dolor corporal y salud mental. La EH impacta de forma negativa en el empleo.	El estudio determina que hay una carga sustancial en los pacientes y en sus cuidadores que afecta a la calidad de vida. Demuestra que comprender la carga de la EH es crucial para poder mejorar la atención médica.
Health-related quality of life and unmet healthcare needs in Huntington's disease	Marleen R.van Walsen, Emily I. Howe, Gunvor A. Ruud, Jan C. Frich, Nada Andelic. 2017	Participan pacientes diagnosticados clínicamente con EH en la región de Noruega. Se obtuvo el formulario de consentimiento. (n=84)	Estudio poblacional transversal en el que se recopilaban los datos con visitas de estudio ambulatorias o en el hogar.	Evalúa la CVRS asociando las necesidades de los servicios sanitarios, el apoyo social y la CVRS.	Se dividieron a los pacientes por estadios de la enfermedad y se realizaron el cuestionario EuroQol, EQ-5D-3L, escala de complejidad de Necesidades y Provisión y la UHDRS. Se asociaron las necesidades insatisfechas con la menor calidad de vida relacionada con la salud, mientras que por el contrario la mayor capacidad funcional correspondió a mejor calidad de vida.	La asistencia sanitaria está asociada a las necesidades insatisfechas y necesarias para los pacientes y cuidadores de EH. Para desarrollar los beneficios que esta práctica clínica puede ofrecer como el menor deterioro y la máxima CVRS es necesaria una atención integral. Queda subrayado con especial importancia que esta atención

					En lo relacionado con las etapas y estadios de la enfermedad, el deterioro de la CVRS avanza a medida que avanza la enfermedad.	sea continuada en el tiempo que dure la enfermedad.
Meaning and purpose in Huntington's disease: a longitudinal study of its impact on quality of life	Leonard L. Sokol, Jonathan P. Troost, Benzi M. Kluger, Allison J. Applebaum, Jane S. Paulsen, Danny Bega, Samuel Frank, Joshua M. Hauser, Nicholas R. Boileau, Colin A. Depp, David Cella and Noelle E. Carlozzi. 2021	La muestra se compuso por 322 pacientes con EH en distintas etapas (50 en podrómica, 171 en etapa temprana y 101 en etapa tardía) (n=322)	Se trata de un estudio longitudinal y multicéntrico evaluado mediante una entrevista semiestructurada.	Constatar si el propósito y el significado de la enfermedad tiene relación con los resultados y a la vez con el bienestar del propio paciente y tienen algún efecto sobre el significado y propósito futuro de la enfermedad.	Quedo demostrado que al igual que en la población oncológica, el mayor significado y propósito se vínculo positivamente con un mayor afecto y bienestar independientemente del estadio y etapa de la enfermedad y quedaba reflejado en los resultados de los que informaba el paciente, con una disminución de ira, depresión, ansiedad, deterioro cognitivo...	El estudio ofrece una visión general sobre el valor del significado y propósito que los pacientes dan a la enfermedad, lo que justifica el desarrollo de intervenciones futuras centradas en esto.
Impact of Huntington's across the entire disease spectrum: the phases and stages of disease from the patient perspective	Ho AK y Hocaoglu MB 2011	Pacientes portadores de la enfermedad en diferentes etapas de la enfermedad, desde el estado preclínico hasta el avanzado. (n=31)	Entrevistas individuales cara a cara semiestructuradas de aproximadamente 60 minutos de duración.	Se pretende conocer preocupaciones de los pacientes con Huntington el impacto en su vida diaria y con qué frecuencia e intensidad esto ocurre.	Respecto al estado físico, fue apareciendo cada vez más, a medida que avanzaba la enfermedad también avanzaba el deterioro funcional hasta llegar a la última etapa. Respecto a los temas emocionales y social, fueron constantes durante todas las etapas similares a los temas financieros.	El estudio proporciona cual es la visión general de las preocupaciones y el impacto que tiene para los pacientes y para sus vidas cotidianas durante toda la trayectoria de la enfermedad, información sobre la estabilidad de la enfermedad en las fases y el bienestar y desarrollo de los pacientes.

Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study	<p>Merete Røthing, Kirsti Malterud, Jan C. Frich</p> <p>2013</p>	<p>Los participantes son personas cuidadoras en una familia afectada por la enfermedad. Estos participantes son padres, cónyuges, hermanos o hijos que como cuidadores, han vivido todas las etapas de la enfermedad. (n=15)</p>	<p>Estudio cualitativo mediante 1 sola entrevista.</p>	<p>Descubrir el impacto de la enfermedad (EH) mediante las experiencias vividas por los familiares, como afecta a la estructura y a los roles dentro de la familia.</p>	<p>La EH tiene un impacto crucial en la familia, afecta tanto a la estructura, roles y a la dinámica familiar. El rol principal en la vida de la persona pasa a ser únicamente el de cuidador. La carga del cuidador podría crear serios problemas devastadores para la familia.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Los cónyuges experimentan una "pérdida" de la pareja • Los hermanos lo definen como "el fin de una amistad mutua" • Los hijos afectados describen la adquisición de responsabilidades a edades muy tempranas <p>Cada familia sufre la enfermedad de manera distinta por lo tanto tiene unas consecuencias diferentes.</p> <p>En las familias en las que los niños y adolescentes adquieren el rol de cuidador, se necesita una mayor atención y contribución en forma de apoyo y educación que permita conocer las intervenciones apropiadas para prevenir la fragmentación familiar.</p>	<p>La enfermedad de Huntington tiene una muy importante repercusión en el sistema familiar. El contexto y las circunstancias familiares también determinan el rol que desempeña cada cuidador y diferentes consecuencias. Es necesario el apoyo a la persona no solo como cuidador, sino también como individuo propio. Es fundamental que un profesional de la salud evalúe estos roles y la dinámica familiar para poder orientar y ofrecer el apoyo y las estrategias de afrontamiento y adaptación adecuadas a cada familia proporcionando esa atención flexible.</p>
--	--	--	--	---	--	---

Elaboración propia.

Anexo 7. Fichas de los artículos seleccionados

Ficha de resultados del artículo N° 1

Nº referencia	doi.org/10.1176/appi.psy.48.5.400	
Referencia bibliográfica	Vamos, M., Hambridge, J., Edwards, M., & Conaghan, J. (2007). The impact of Huntington’s disease on family life. Psychosomatics, 48(5), 400–404.	
Objetivo del estudio	Evaluar el impacto de la EH en las familias, examinando las experiencias de los miembros de las familias que se han visto afectadas por la enfermedad y valorando el funcionamiento familiar.	
Sujetos en estudio		
	Población diana	Los participante son un grupo de 81 adultos criados en un hogar con uno de sus padres afectado por la EH. Los sujetos no presentan ninguna sintomatología que pueda indicar un principio de enfermedad.
	Criterios de selección de los informantes	Los pacientes seleccionados como familiares deben tener una edad de entre 18 y 45 años y no mostrar ningún síntoma propio de la EH.
	Características de la muestra final	Del 50% de los cuestionarios enviados fueron devueltos (40 cuestionarios), sin diferencia de edad o género.
Ítems en estudio	El Índice de Relaciones Familiares (FRI): escala de 12 elementos derivada de la Escala de Entorno Familiar que evalúa el funcionamiento adaptativo en general. MOPS: medida del estilo de crianza (MOPS): es una escala de 30 elementos diseñado para familias en las que se prevé problemas en la experiencia. K10 que es una herramienta de detección de bienestar psicológico que se puede ver desarrollada en el Anexo 4. Vida familiar: busca información sobre cómo ha sido el impacto de la EH en la vida familiar.	
Metodología de recogida de datos	Metodología cualitativa enviando una carta y un paquete que contenían los cuestionarios y dos semanas después el segundo paquete.	
Resultados	Se demuestra el severo impacto de la enfermedad en el funcionamiento de la familia. Muestra como la EH va más allá de lo genético y tiene efecto muy significativos en el comportamiento y en la vida de las familias, hasta el cónyuge no afectado, que vive bajo el miedo, la tensión y las preocupaciones.	

Ficha de resultados del artículo Nº 2

Nº referencia	doi.org/10.1002/mds.21920	
Referencia bibliográfica	Ready, R. E., Mathews, M., Leserman, A., & Paulsen, J. S. (2008). Patient and caregiver quality of life in Huntington's disease. Movement Disorders, 23(5), 721–726.	
Objetivo del estudio	El estudio busca recopilar datos de la calidad de vida del cuidador y determinar la relación entre la enfermedad y sus síntomas con la calidad de vida del paciente y sus cuidadores a lo largo del tiempo.	
Sujetos en estudio		
	Población diana	La muestra incluye 22 diadas de paciente-cuidador como participantes del estudio reclutados por clínicas.
	Criterios de selección de los informantes	Los pacientes deben de estar diagnosticados con EH. Los cuidadores deben de tener relación con la persona con EH y es necesario el consentimiento informado de los participantes.
	Características de la muestra final	22 participantes con la EH diagnosticada, en el que el 72,7% de los participantes eran hombres, y 22 participantes cuidadores en el que la mayoría eran mujeres (86,4%), cónyuges o tenían hijos o padres u otras relaciones afectada por la enfermedad.
Ítems en estudio	La evaluación inicial consistió en las escalas de calificación: Escala Unificada de Calificación de la Enfermedad de Huntington (UHDRS) (Anexo 2) y Escalas de calificación de la calidad de vida (QOL) (Anexo 3). En la evaluación de seguimiento solo se emplearon las calificaciones de calidad de vida.	
Metodología de recogida de datos	Mediante estadísticas descriptivas, se analizaron 2 evaluaciones de pacientes y cuidadores, la primera evaluación consistió en la calificación de escales, y la evaluación de seguimiento se realizó 6 meses despuntos mediante una llamada telefónica que incluyó únicamente la escala de calidad de vida.	
Resultados	El estudio determina que el deterioro de las capacidades funcionales y cognitivas del paciente reducen la calidad de vida tanto del paciente como de sus cuidadores y tiene un efecto perjudicial. El estudio sugiere que los síntomas neuropsiquiátricos afectan de manera significativa al empeoramiento de la calidad de vida de pacientes y cuidadores.	

Ficha de resultados del artículo N° 3

Nº referencia	doi.org/10.1007/s00702-012-0787-x	
Referencia bibliográfica	_Banaszkiewicz, K., Sitek, E. J., Rudzińska, M., Sołtan, W., Sławek, J., & Szczudlik, A. (2012). Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin? <i>Journal of Neural Transmission</i> , 119(11), 1361–1365.	
Objetivo del estudio	Establecer los determinantes de la discapacidad funcional, de la CV del paciente y de la carga que sufre el cuidador de los pacientes con Huntington y evaluar estos tres puntos de vista de la enfermedad.	
Sujetos en estudio		
	Población diana	La muestra ha contado con 80 diadas de pacientes y cuidadores de la EH mediante la captación en Clínica de Trastornos del movimiento .
	Criterios de selección de los informantes	Adultos en una etapa avanzada de la enfermedad con diagnóstico confirmado por el análisis del ADN. Consentimiento informado por parte de los participantes, aprobación del estudio por la Comisión Central de Ética.
	Características de la muestra final	80 pacientes de EH y 80 cuidadores, los pacientes no difieren en términos de características demográficas y en relación a la enfermedad.
Ítems en estudio	En el primer ítem a analizar, la discapacidad, se evaluó la Puntuación de Evaluación Funcional (FAS), que forma parte de la UHDRS (Anexo 2). Para evaluar el segundo ítem, que fue la calidad de vida, se utilizó la escala SF-36. Y para valorar el impacto y la carga del cuidador escala del inventario de carga de los cuidadores.	
Metodología de recogida de datos	Se utiliza un análisis de regresión lineal para determinar la relación entre los 3 ítems mediante escalas.	
Resultados	Se determina que tanto la discapacidad, la calidad de vida y la carga del cuidador se deben tener muy en cuenta a la hora de planificar el tratamiento y progreso de la enfermedad, ya que si existiría una diferencia significativa al no hacerlo.	

Ficha de resultados del artículo N° 4

Nº referencia	doi.org/10.1016/j.parkreldis.2022.08.023	
Referencia bibliográfica	Youssov, K., Audureau, É., Vandendriessche, H., Morgado, G., Layese, R., Goizet, C., Verny, C., Bourhis, M., & Bachoud-Lévi, A. (2022). The burden of Huntington's disease: A prospective longitudinal study of patient/caregiver pairs. <i>Parkinsonism & Related Disorders</i> , 103, 77-84.	
Objetivo del estudio	El objetivo fue identificar perfiles y dinámicas típicos durante un período de seguimiento de un año y determinar sus características clínicas y de carga percibida, con el fin de comprender mejor los componentes de la carga del cuidador en la EH y proporcionar información sobre las posibles opciones para aliviarla.	
Sujetos en estudio		
	Población diana	La muestra incluyó a 179 pares de cuidadores de pacientes con EH desde el estadio I al estadio IV.
	Criterios de selección de los informantes	Los participantes deben de ser paciente de EH y cuidador que conviven en la misma casa. La enfermedad puede ir desde el estadio I al estadio IV.
	Características de la muestra final	De un número inicial de 179 cuidadores inscritos, 3 fueron excluidos secundariamente debido a la retirada del consentimiento y 28 no asistieron a la visita de seguimiento de 12 meses y quedaron fuera de la muestra.
Ítems en estudio	Se utiliza la Entrevista de Carga de Zarit (ZBI), un cuestionario de 22 ítems para evaluar el grado de carga en los cuidadores y la Lista de verificación de problemas de memoria y comportamiento (MBPC), un cuestionario de 30 ítems que evalúa tanto la frecuencia de los problemas como el impacto de estos problemas en el cuidador. Los pacientes fueron evaluados mediante la Escala Unificada de Calificación de la Enfermedad de Huntington (UHDRS) donde se puede ver más desarrollada en Anexo 2. Y se finalizó con la Escala de calificación de demencia de Mattis (MDRS).	
Metodología de recogida de datos	Se realiza un estudio longitudinal de un año de duración con cuestionarios al principio y al final del estudios.	
Resultados	Se percibe una gran carga en los cuidadores, influida por una dinámica compleja, en el que destaca la influencia de trastornos psiquiátricos y conductuales. También demuestra la importancia del estadio y del nivel de deterioro y la relación que tiene.	

Ficha de resultados del artículo Nº 5

Nº referencia	doi: 10.1002/acn3.51424	
Referencia bibliográfica	Røthing, M., Malterud, K., & Frich, J. C. (2013). Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. <i>Scandinavian Journal of Caring Sciences</i> , 28(4), 700–705. https://doi.org/10.1111/scs.12098	
Objetivo del estudio	Descubrir el impacto de la enfermedad (EH) mediante las experiencias vividas por los familiares, como afecta a la estructura y a los roles dentro de la familia.	
Sujetos en estudio		
	Población diana	Se reclutan un total de 15 personas Los participantes son personas cuidadoras en una familia afectada por la enfermedad.
	Criterios de selección de los informantes	Estos participantes son padres, cónyuges, hermanos o hijos que como cuidadores, han vivido todas las etapas de la enfermedad.
	Características de la muestra final	La muestra final fue de 3 hombres y 12 mujeres de entre 20 y 67 años.
Ítems en estudio	En las entrevistas se preguntaron y analizaron las experiencias de los cuidadores, las necesidades percibidas y las técnicas de afrontamiento que estos utilizaron.	
Metodología de recogida de datos	La recogida de datos se realizó mediante entrevistas cualitativas de entre 60 y 90 minutos a los participantes basada en una entrevista semiestructurada.	
Resultados	La enfermedad de Huntington tiene una muy importante repercusión en el sistema familiar. El contexto y las circunstancias familiares también determinan el rol que desempeña cada cuidador y diferentes consecuencias. Es necesario el apoyo a la persona no solo como cuidador, sino también como individuo propio. Es fundamental que un profesional de la salud evalúe estos roles y la dinámica familiar para poder orientar y ofrecer el apoyo y las estrategias de afrontamiento y adaptación adecuadas a cada familia proporcionando esa atención flexible.	

Elaboración propia