

¿Qué es la Corea de Huntington (EH)?

Corea de Huntington (EH) es una enfermedad neurológica, degenerativa y hereditaria causada por un defecto genético en el cromosoma nº 4. Este gen codifica una proteína llamada huntingtina y la alteración de esta proteína conlleva la muerte de las células nerviosas en algunas áreas del cerebro.

A medida que el gen defectuoso se transmite de padres a hijos, el número de repeticiones del gen tiende a ser mayor. Cuanto mayor sea el número de repeticiones, mayor será la probabilidad de presentar síntomas en una edad más temprana.

La EH puede aparecer en 2 momentos:

- En la **edad adulta**, entre los 35 y 55 años de edad.
- En la **niñez**, poco frecuente antes de los 10 años de edad.

Origen y epidemiología

El nombre de “corea” viene del griego, que significa “coreografía”. Antiguamente esta enfermedad era conocida como el *baile de San Vito* o el *mal de San Vito*.

La EH recibe este nombre por George Huntington, un médico americano que descubrió la enfermedad en 1872 y describió su carácter hereditario.

Se cree que sus orígenes vienen del noroeste europeo y de allí se extendió al resto del mundo, especialmente a América.

Esta enfermedad afecta a 8 personas de cada 100.000 habitantes en Europa, pero 40 de cada 100.000 habitantes tienen un 50% de posibilidades de portar el gen de esta enfermedad y quienes lo portan pueden manifestar síntomas en la tercera o cuarta década de su vida.

En España, unas 4.000 personas tienen la enfermedad y más

de 15.000 personas afrontan el riesgo de portar el gen de la EH porque tienen o tuvieron un familiar directo afectado.

Síntomas y progresión de la enfermedad

Los primeros síntomas de la EH son muy leves y pueden consistir en pequeños cambios de la personalidad o el carácter, la falta de memoria, la torpeza y movimientos de los dedos de las manos y los pies. Cuando ocurren estos signos de la EH tan iniciales, los afectados no visitan a ningún médico y pueden pasar varios años hasta que se realiza un diagnóstico médico.

La EH se caracteriza por una serie de síntomas constituida por:

• Síntomas motores

- Movimientos faciales, incluyendo muecas.
- Girar la cabeza para cambiar la posición de los ojos.
- Movimientos espasmódicos rápidos y súbitos de los brazos, piernas, cara y otras partes del cuerpo.
- Movimientos lentos e incontrolables.
- Marcha inestable.

• Síntomas psicológicos

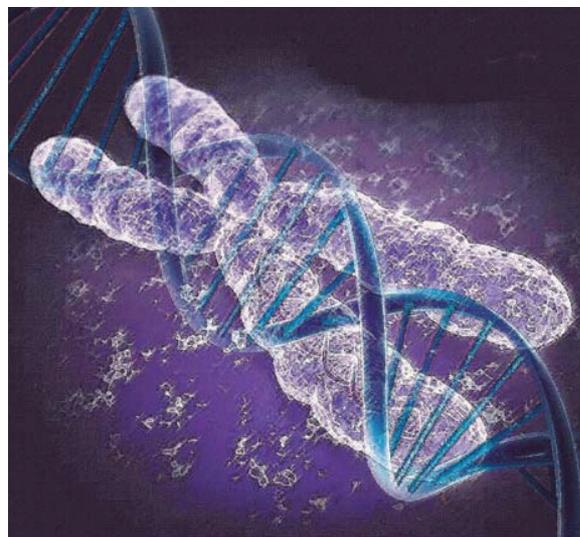
- Alucinaciones.
- Irritabilidad.
- Malhumor.
- Paranoia.
- Psicosis.
- Inquietud o impaciencia.

- Comportamientos antisociales.
- Depresión.
- Alteraciones del sueño.

• Síntomas cognitivos

- Lentitud de pensamiento.
- Dificultad para la concentración, organización y planificación.
- La toma de decisiones.
- La capacidad para responder y preguntar.
- Problemas de memoria a corto plazo.
- Alteración para retener y entender información nueva.
- Cambios en el lenguaje.
- Cambios de personalidad.

También existe otro tipo de síntomas que aparecen según la progresión de la enfermedad, como la pérdida considerable de peso, las alteraciones de sueño, la incontinencia urinaria y dificultad para deglutir.



Existe una clasificación realizada por Ira Shoulson, una doctora americana que clasifica la EH en 5 estadios distintos:

- **Inicial:** la persona está diagnosticada de EH y puede realizar todas sus tareas, tanto en casa como en el trabajo.
- **Intermedio inicial:** la persona puede realizar su trabajo pero con menos capacidad. Puede seguir haciendo frente a las tareas diarias, pero con algunas dificultades.
- **Intermedio tardío:** la persona ya no puede realizar un trabajo numerado ni hacer frente a sus responsabilidades domésticas. Precisa supervisión o ayuda para su contabilidad diaria. Puede encontrar problemas para realizar otras actividades cotidianas para las cuales solo requiere una pequeña ayuda.
- **Avanzado inicial:** la persona es dependiente para sus actividades de la vida diaria, pero puede seguir siendo atendida en casa por sus familiares o cuidadores profesionales.
- **Avanzado:** la persona requiere ayuda para sus actividades de la vida diaria y normalmente precisa cuidados de Enfermería profesionales.

Diagnóstico

El diagnóstico de la EH se realiza mediante sospecha médica, y confirmación por diagnóstico mo-

lecular. La prueba genética que se realiza se denomina “test predictivo”, y permite determinar si una persona desarrollará una enfermedad genética. Se realiza en personas sin síntomas y signos de la enfermedad. En general, la edad mínima recomendada para pasar el test predictivo son los 18 años, pues se supone que la persona tiene la madurez suficiente para ser consciente de lo que significa ser portador del gen.

Cuando se realiza la prueba se pueden diferenciar 4 tipos de resultados:

- **Por debajo de 27 repeticiones CAG,** significa que es una persona normal.
- **Entre 27 y 35 repeticiones,** significa que es una persona normal, pero con un pequeño riesgo de que el número aumente en generaciones futuras.
- **Entre 36 y 39 repeticiones,** el resultado es anormal, pero hay posibilidad de que la enfermedad se desarrolle a una edad muy avanzada o de que no llegue a hacerlo.
- **Por encima de 40 repeticiones,** el gen es anormal.

También se realizan algunos exámenes como resonancia magnética, TAC, PET (tomografía por emisión de positrones) o tomografía computarizada de la cabeza. Esta última puede mostrar pérdida de tejido cerebral, especialmente en la profundidad del cerebro.

Tratamiento

No existe ningún tratamiento para curar la enfermedad ni para detener el avance de la misma. Se utilizan fármacos para controlar determinados síntomas como los movimientos, depresión, la apatía, irritabilidad, etc.

La depresión se da con gran frecuencia en la EH, en ocasiones con un síntoma inicial, en otras en fases posteriores. La depresión puede tratarse de varias maneras, con cambios en nuestro comportamiento hacia ellos, psicoterapia y medicación.

Alimentación del paciente con Corea de Huntington

Los enfermos de EH frecuentemente presentan problemas nutricionales, dentro de los cuales encontramos pérdida de peso, problemas de deglución, requerimientos mayores de energía y aporte insuficiente de nutrientes y de líquidos. Estas alteraciones nutricionales pueden llevar al paciente a presentar desnutrición. El gasto energético es mucho mayor debido a los movimientos anormales involuntarios y a las anomalías en el movimiento voluntario.

Los enfermos de EH requieren una ingesta calórica alrededor de 5000 calorías para mantener e incluso aumentar el peso. Estos enfermos requieren suplementos nutricionales hipocalóricos para

FÁRMACO	DOSIS INICIAL	INCREMENTOS	MANTENIMIENTO
Haloperidol	0,5 a 1 mg/día	0,5 mg por semana	8 mg /día
Reserpina	0,1 mg/día	0,1 mg cada 5-7 días	3 mg/día
Tetrabenazina	12,5 mg/día	12,5 mg cada 5 días	200 mg /día
Clozapina	12,5 mg/día	12,5 mg cada 3 días	25-150 mg /día
Quetiapina	12,5 mg	12,5 mg cada 5 días	100 mg/día
Olanzapina	2,5 mg	2,5 mg cada 5 días	20 mg/día
Risperidona	0,5 mg	0,5 mg cada 3 días	6 mg / día

ayudar a ese aporte de calorías necesarias por día.

Por lo tanto, un enfermo de EH requiere una dieta hiperproteica para aumentar su nivel de proteínas y así mantener un peso adecuado y no llegar al extremo de desnutrición.

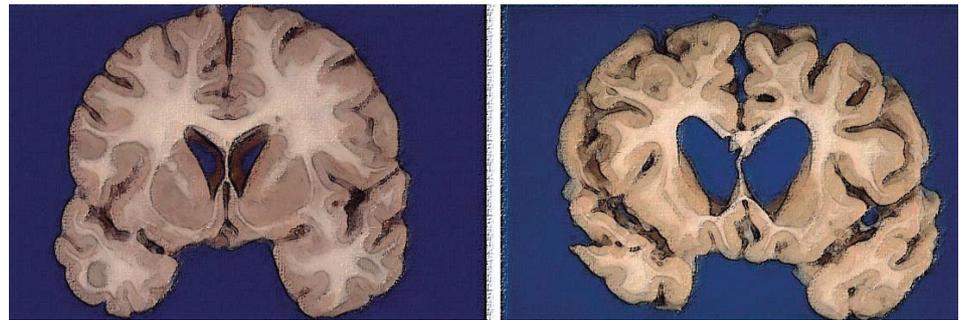
Cuando es imposible conseguir una adecuada ingesta con una dieta oral, por problemas de deglución y tolerancia de nutrientes, a los paciente de EH se les implanta una sonda para asegurar su alimentación y mejorar su calidad de vida. Podemos distinguir entre:

- **Sonda nasogástrica:** se coloca a través del orificio nasal, de la garganta hasta el estómago.
- **Sonda gástrica:** es un tubo que se implanta a través del abdomen hasta el estómago.

Para estos tipos de nutrición podemos utilizar alimentos triturados en forma de puré o papillas, preparados comerciales o mezclas que se preparan a partir de polvo que se disuelven en agua o líquidos. El médico prescribe el tipo de preparado que debe administrarse, así como la cantidad y la frecuencia.

Existen 3 métodos de administración de alimentación por sonda:

- **Con jeringa de alimentación.** Suele utilizarse una jeringa de 50 ml o 100 ml, y se realiza una administración intermitente mediante embolados de 200-400 ml. Generalmente cada 4-6 horas, durante procesos de 15 minutos aproximadamente.
- **Con sistema de goteo.** La solución nutritiva se presenta en una bolsa apropiada o se introduce en ella, conectándola a un sistema de goteo con cámara cuentagotas. La cantidad a infundir en 24 horas se fracciona en "tomas". La bolsa se cuelga en un soporte de sueros.
- **Con bomba de infusión enteral.** Se utiliza una bomba de infusión en la que se ajusta la velocidad de entrada de la solución nutritiva interior del tubo digestivo. Es un



Cerebro sano.

Cerebro con Enfermedad de Huntington.

método de administración continuo. Es el método mejor tolerado por el paciente.

Cuidados del TCAE en los enfermos de Corea de Huntington

Es muy importante y muy especial para los pacientes de EH sentirse útiles. Por ese motivo hay que evitar sobreprotecciones. Hay que dejar que el paciente haga por sí mismo todo lo que pueda, aunque tarde más o le cueste más esfuerzo. Podemos clasificar las AVD en:

Alimentación

• Pautas a seguir en pacientes con alimentación por vía oral

- Intentar permitir que el paciente se meta la comida en la boca, se limpie solo, etc.
- Es mejor comer despacio, intentando que al menos cada comida dure 25 minutos, procurando que el ambiente sea lo más relajado posible.
- La postura es muy importante y debe estar lo más recto posible y mantenerse así 20 minutos después de las comidas.
- Ponerle una servilleta al cuello o un babero.
- Darle de beber en un vaso con pajita o incluso en botellas de las que se usan para hacer deporte porque son más fáciles de coger.
- Los líquidos espesos son más fáciles de tragar (poniendo espesantes).

• Pautas a seguir en pacientes con alimentación por sonda

- Preparar el material necesario (jeringa de 100 ml, recipiente con comida, vaso con agua, etc).
- Posicionar a la persona de manera que esté sentada, o por lo menos la parte superior del cuerpo esté por encima del nivel del estómago.
- Lavarse las manos antes de manipular el equipo de alimentación. Lavar las bolsas de alimentación con agua, nunca con jabón.
- La alimentación debe estar a temperatura ambiente para reducir el riesgo de vómitos o diarreas. Las nutriciones abiertas deben conservarse refrigeradas y desecharlas cuando no se utilizan en 24 horas. Si se van a utilizar, deben sacarse de la nevera 15-20 minutos antes de la toma.
- Pasar la alimentación lentamente para que no haga daño al enfermo. Pasar la cantidad indicada por el médico.
- Después de pasar la alimentación, introducir agua para la hidratación y para evitar la obstrucción de la sonda.

Higiene, piel y tegumentos

• Pautas a seguir para el aseo personal

- Preparar el material necesario (ropa, jabón, aceite corporal, etc).
- Explicar al paciente lo que vamos a realizar.
- Mantener la habitación a temperatura adecuada.
- Cerrar ventanas y puertas.
- Preservar la intimidad del paciente.

- Ayudar al paciente a meterse en la ducha, dejarlo en un asien-to y dejar que se lave las partes del cuerpo que él pueda.
- Lavar las partes a las que él no ha podido llegar haciendo hin-capié en la zona perianal.
- Secar las partes del cuerpo, en vez de arrastrar la toalla, secar con golpecitos suaves.
- Hidratar la piel con aceite de almendras o similar.

Vestirse

• Pautas a seguir para vestir al pa-ciente

- Dejar que use la ropa que de-see y colocarla de forma que no sea difícil de alcanzar.
- Usar ropa amplia, cómoda y que no estorbe en los movi-mientos involuntarios.
- Usar ropa fácil de poner, sin cordones o botones pequeños. En el calzado, mejor velcro que cordones.
- En el resto del aseo (peinarse, lavarse los dientes, etc) es más fácil ponerlo en una silla sen-tado para que el paciente solo tenga que ocuparse de lo que hace con las manos.

Respiración

• Pautas a seguir para una correc-ta respiración y oxigenación.

- Utilizar un humidificador para mantener el aire húmedo y el ambiente saludable.

- Proporcionar una hidratación abundante, utilizando gelatinas si el paciente no tolera los líquidos.
- Realizar ejercicio físico diaria-mente, mejor si es al aire libre.
- Cuando el enfermo presente abundantes secreciones, reali-zarle ejercicios de fisioterapia respiratoria (clapping, percu-sión, vibración torácica, etc).
- Utilizar gelatinas o espesan-tes para la ingesta de líquidos.
- Cuando coma, mantenerlo en posición semisentado, con la es-palda rígida. Continuar con esta postura como mínimo 45 minu-tos después de la ingesta.

Descanso y sueño

• Pautas a seguir para un correcto descanso

- Antes de ir a dormir, tanto a los pacientes dependientes co-mo independientes, realizar el aseo dental y evacuar o miccio-nar antes de acostarse.
- Mejorar que estos pacientes vayan a dormir cuando pasen 2 horas después de haber realiza-do cualquier comida.
- Descansar siempre más de 7 horas.
- La cama estará protegida con barreras y acolchada, por los movimientos involuntarios. Esta medida se toma para que no sufra ningún tipo de accidente.
- En algunos casos en que la en-fermedad está muy avanzada y los movimientos involuntarios son muy bruscos, aun poniendo barreras y acolcharlas, también por su seguridad es necesario poner un lado de la cama apo-yado en la pared y mullir el suelo del otro lado (por ejemplo, po-niendo un colchón).
- Intentar que el enfermo en-cuentre la postura correcta pa-rra que permita relajarse e indu-cir el sueño con facilidad.
- Un correcto alineamiento cor-poral que los mantenga en una

postura anatómica correcta evita el dolor producido por las contracturas.

Eliminación y evacuación

• Pautas a seguir para la elimina-ción de pacientes independientes.

- Ayudarlos a ir al baño.
- Ayudar a quitarse la ropa para que le sea más fácil.
- Ayudar a sentarlo en el baño (en el caso de los hombres a la hora de miccionar, mejor si lo hacen sentados que de pie).
- Colaborar en la higiene pe-rianal.
- Si es preciso, poner pañal o ayudar a ponérselo.
- Siempre se puede colaborar, ayudar, y en algunos casos tan solo vigilar, para que no sufra ningún accidente.

• Pautas a seguir para la elimina-ción en pacientes dependientes.

- Explicar al enfermo qué va-mos a realizar.
- Preparar el material (batesas, toallas, esponjas, etc).
- Limpiar la zona perianal, cada zona con una esponja diferente.
- Secar muy bien cada zona con toallas.
- Poner hidratación en la zona de las nalgas.
- Poner un pañal limpio.
- Realizar esto tantas veces co-mo sea necesario.

Evitar los peligros

- Dejar que el paciente se mueva, deambule, se siente y camine de la forma más autónoma posible, dentro de sus posibilidades y de las normas básicas de seguridad.
- Utilizar agarraderas en la pa-red, tanto en los pasillos como en la cama.

Algunos pacientes utilizan bas-tones (mejor de 3 patas), andado-res e incluso sillas de rueda.

Si va en silla de rueda, fomentar que que el mismo impulse la silla,

El nombre de "corea" viene del griego, que significa "coreografía". Antiguamente esta enfermedad era conocida como el baile de San Vito o el mal de San Vito.



tanto con las piernas como con las manos.

Para evitar caídas en las sillas de ruedas, reclinar el respaldo y que tenga apoyos laterales.

Comunicación, interacción social, ocio y recreo

- Llevar siempre la conversación, hablando de una forma fácil y sencilla.
- Si notamos que la persona no nos entiende, repetiremos y nos volveremos a expresar con otras palabras.
- Hay que ser paciente cuando el enfermo esté tratando de hablar y darle mucho tiempo para responder.
- Si no entendemos lo que nos quiere decir, pediremos que nos lo aclare.
- Poner atención a los gestos, las expresiones faciales, el lenguaje corporal, etc.
- Si el enfermo tiene dificultad para decidir, daremos opciones específicas. Por ejemplo, en vez de preguntar ¿dónde quieres ir a comer?, podemos preguntarle, ¿te gustaría comer comida china o italiana?
- En algunos casos podemos ofrecer un papel o una pizarra para que lo escriba, o con fotos, revistas, etc.
- Si la comunicación está muy deteriorada, hasta el punto de no entender al enfermo, seguiremos hablándole. Con esto evitaremos el sentimiento de aislamiento y desesperación.
- Mantener al paciente dentro de las habilidades manuales, como ayudar a doblar la ropa, abrochar y desabrochar botones, etc.
- Mantener la piel limpia, hidratada, evitando escaras y contracturas.
- Para los enfermos que no se puedan cambiar de posición so-

los, cada 2 horas realizaremos cambios posturales para evitar úlceras por presión.

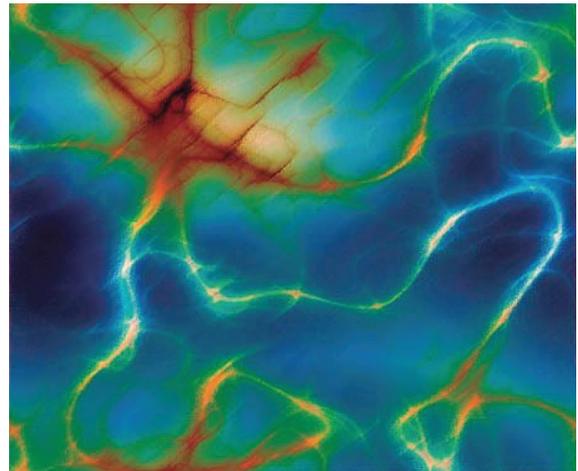
- Movilizar las articulaciones al menos 2 veces al día para evitar rigidez.
- Realizar ejercicios de relajación y respiración para mejorar la motricidad y la situación respiratoria.
- Mantener una buena relación con la familia, amigos, conocidos, etc.

Apoyo psicológico a los familiares de enfermos de Corea de Huntington

Para conseguir unos cuidados plenos, la familia ha de ser el soporte fundamental en el que nos basemos, algo imprescindible en la dispensación de los cuidados.

Nuestros cuidados irán dirigidos al paciente sin dejar de lado a su familia en ningún momento, proporcionándoles información, escuchando atentamente sus inquietudes, angustias y demandas, dándoles apoyo psicológico y emocional. Podemos dar una serie de recomendaciones a los familiares:

- **Establecer rutinas para las situaciones cotidianas.** Esto evitará que el enfermo deba enfrentarse a situaciones cambiantes constantemente. Las rutinas representan para el paciente una sensación de seguridad.
- **Mantener la independencia de la persona.** El enfermo mantiene su autoestima y conserva su independencia.
- **Ayudar a mantener la dignidad de la persona.** Evitar discusiones sobre la condición del paciente delante de él.
- **Evitar discusiones.** Es aconsejable no llamar la atención cuando cometa algún error ya que esto provoca una sensación de fracaso.
- **Simplificar las tareas.** Cuanto más sencillas sean las tareas, más fácil las llevará a cabo.



- **Conservar el buen humor.** Puede ayudar a aliviar el estrés.
- **La seguridad es importante.** A consecuencia del proceso degenerativo, se realiza una pérdida de coordinación física, aumentando las posibilidades de lesionarse.
- **Ayudar a aprovechar las habilidades de la persona.** Aumentar actividades de ocio o de relación con los demás, puede elevar el sentido de la dignidad y la autoestima.
- **Mantener la comunicación.** Hablar claro, despacio, cara a cara y mirando a los ojos, mostrar gestos de cariño, atender al lenguaje corporal del enfermo y asegurarse de que la persona nos presta atención.
- **Usar ayudas de memoria.** Utilizar calendarios o notas que ayuden al enfermo a mantenerse orientado y a recordar.
 - Podemos exponer unas técnicas a tener en cuenta en la relación familiar-TCE:
 - Utilizar el lenguaje verbal y no verbal para demostrar que le estamos escuchando.
 - Mostrar siempre empatía.
 - Reforzar al familiar ante comentarios o actitudes que sugieran un cambio positivo.
 - Aceptar críticas.
 - Evitar hacer críticas al familiar, cambiarlas por sugerencias.
 - Saber escuchar. ●