

**UNIVERSIDADE DE SANTIAGO DE COMPOSTELA**

**Grado en Enfermería**

El Proyecto de Fin de Grado titulado: “Tratamiento y cuidados de enfermería en la Enfermedad de Huntington”, fue realizado por la abajo firmante.

Santiago de Compostela, a 10 de junio de 2021.

La alumna, Sara Ageitos Franco

Fdo.:



Vº Bº

El tutor: Prof. Ángel García Alonso



Fdo.:



# TRATAMIENTO Y CUIDADOS DE ENFERMERIA EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Trabajo de Fin de Grado

**Alumna:** Sara Ageitos Franco  
**Tutor:** Ángel García Alonso

**Facultad de Enfermería**

## ÍNDICE

---

1	Resumen.....	2
2	Introducción .....	5
2.1	Epidemiología de la EH .....	6
2.2	Causas de la EH.....	6
2.3	Diagnóstico de la enfermedad de Huntington .....	7
3	Justificación .....	8
4	Objetivos.....	8
5	Material y Métodos .....	8
6	Resultados.....	10
6.1	Tratamiento farmacológico .....	10
6.1.1	Bloqueo de receptores dopaminérgicos.....	10
6.1.2	Terapia de reemplazo o restaurativa .....	11
6.2	Tratamiento no farmacológico.....	17
6.3	Cuidados de Enfermería.....	18
7	Discusión .....	21
8	Conclusiones .....	23
9	Bibliografía .....	24

### Introducción

Las enfermedades neurodegenerativas y en especial la Enfermedad de Huntington (EH) que se define como un estado de deterioro motor, cognitivo y psicológico progresivo que deriva en la imposibilidad de realizar las actividades básicas de la vida diaria, suponen en la actualidad un problema de salud pública, ya que cada día su prevalencia aumenta de forma exponencial.

### Objetivos

Conocer el tratamiento y los cuidados de enfermería que existen para atajar esta enfermedad.

### Material y Métodos

Se ha realizado una búsqueda bibliográfica en Pubmed y Google Académico incluyendo estudios publicados entre el 2014-2020 y en los idiomas inglés y castellano.

### Resultados

La aparición de esta enfermedad se debe a la repetición de un triplete de bases nitrogenadas que deriva en la creación de una proteína mutada. En cuanto el tratamiento de la EH se han visto medidas farmacológicas que en su mayoría mejoran la capacidad motora del paciente mejorando sus síntomas coreicos. Por otra parte el tratamiento no farmacológico proporciona un aumento de la calidad de vida sin el objetivo de alargar la esperanza de esta. Los cuidados de enfermería más importantes se basan en establecer una atención integral tanto al enfermo como a la familia.

### Conclusiones

Todavía quedan muchas incógnitas en cuanto el tratamiento definitivo de la enfermedad y es de vital importancia que se realicen más estudios sobre este tema, ya que no solo afecta al paciente sino que también sufre el entorno familiar y los cuidadores.

## **Resumo**

### Introdución

*As enfermidades neurodexenerativas, concretamente a Enfermidade de Huntigton, definida como un estado de deterioro motor, cognitivo e psicolóxico progresivo, que deriva na imposibilidade de realizar as actividades básicas da vida cotiá (EH), supoñen na actualidade un problema de saúde pública, xa que cada día aumenta a prevalencia destas.*

### Obxectivos

Cofecer o tratamento e os coidados da enfermaría que existen para atallar esta enfermidade.

### Material e Métodos

Realizouse unha búsqueda bibliográfica en Pubmed e en Google Académico incluíndo estudos publicados entre 2014 e 2020 en inglés e castelán.

### Resultados

A aparición da enfermidade débese á repetición dun triplete de bases nitroxenadas as cales derivan na creación dunha proteína mutaxénica. En canto ao tratamento da EH, víronse medidas farmacolóxicas que na súa maioría melloran a capacidade motora do doente aliviando os síntomas coreicos. Por outro lado, o tratamento non farmacolóxico proporciona un aumento da calidade de vida sen ter como obxectivo alongar a esperanza da mesma. Os coidados de enfermaría máis importantes básanse en establecer unha atención integral tanto ao enfermo, como á familia.

### Conclusións

A día de hoxe, son moitas as incógnitas en canto ao tratamento definitivo da enfermidade e é de vital importancia a realización de estudos sobre o tema abordado no traballo, xa que non solo afecta ao doente senón que tamén sofre o entorno familiar e os coidadores.

## **Abstract**

### Introduction

Neurodegenerative diseases, especially Huntington disease (HD), which is defined as a state of motor, cognitive, and psychological progressive deterioration that culminates with the impossibility to perform basic daily activities, currently presents a public health problem due to its exponentially increasing prevalence.

### Objectives

To ascertain the pharmacology and health care available to deal with this disease

### Materials and Methods

A bibliographic search has been performed in Pubmed and Academic Google, including articles published between the years 2014 and 2020 in both Spanish and English.

### Results

This disease is caused by a DNA nitrogenated triple base leading to the creation of a mutated protein. Regarding HD's treatment, certain pharmacological measures had been observed which mostly help the patient's motor functions improving its coreic symptoms. On the other hand, non-pharmacological treatment provides an improvement in quality of life without the objective of prolonging life expectancy. The most important Nursing care is that which is geared towards providing a well rounded health care to both patient and family.

### Conclusion

There are still many unknowns regarding a definite treatment of the disease, making it vitally important to continue with additional research on the subject, since not only patients are affected , but also family and Healthcare providers.

## 2 INTRODUCCIÓN

---

La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa causada por la repetición de un triplete de bases nitrogenadas 'citosina-adenina-guanina (CAG)' que codifica para el aminoácido glutamina dentro del gen de la huntingtina (HTT) en el cromosoma 4, lo cual lleva a la síntesis de una proteína mutada. Esta proteína mutada tiene una alta neurotoxicidad que a largo plazo produce atrofia cerebral. [1]

Aparece principalmente aparece en adultos aunque existe una forma menos común, demonimada EH juvenil, que afecta a menores de 21 años. El consumo de drogas, alcohol o tabaco se consideran factores de riesgo para una aparición temprana de la enfermedad, sobretodo en mujeres. [1]

Los **síntomas** asociados a esta enfermedad en los adultos son la disfunción motora progresiva, el deterioro cognitivo, síntomas psiquiátricos (depresión, ansiedad, Trastorno Obsesivo Compulsivo y psicosis). Denominamos "corea" a la falta de coordinación y rigidez muscular, que son los síntomas motores más comunes. En las primeras fases de la enfermedad, las molestias más frecuentes son la incoordinación y los movimientos involuntarios ocasionales en diferentes segmentos corporales, estas anomalías pueden estar ausentes en reposo. Además en este estadio, los individuos afectados pueden ser incapaces de realizar movimientos faciales complejos. Las alteraciones del comportamiento pueden deberse a la frustración por la de estos movimientos involuntarios. [1,2]

El **diagnóstico** de la EH depende de una evaluación clínica detallada, donde se establecerá la historia familiar y la confirmación genética mediante el estudio del número de tripletes CAG por técnicas de biología molecular. [2]

Actualmente el **tratamiento** curativo no existe para esta enfermedad, la enfermedad progresa y se manifiesta con una supuesta continuación de 15 a 20 años desde la aparición del primer síntoma. El desarrollo de nuevas tecnologías permite la identificación de nuevos biomarcadores lo que ayuda al desarrollo de nuevas técnicas de tratamiento. El tratamiento es paliativo y no cambia el curso de la enfermedad, se han estado probando nuevos fármacos como la tetrabenazina y también una versión deuterada de la misma deutetrabenazina ya que se descubrió que tiene un mejor perfil farmacocinético y fue aprobada recientemente como tratamiento para la EH. [2]

## **2.1 EPIDEMIOLOGÍA DE LA EH**

La enfermedad está distribuida en el mundo en igual proporción entre hombres y mujeres, con una prevalencia en la población caucásica de 5 a 7 por cada 100.000 habitantes, mayor que en el resto de etnias, debido al número de tripletes de CAG, es menos frecuente en asiáticos, y estando infraestimada en la raza negra. A nivel geográfico, Japón y Finlandia presentan índices de incidencia excepcionalmente elevados. [3]

El inicio de la enfermedad es insidioso, por lo que es muy difícil de establecer la edad exacta en la cual los síntomas comienzan a debutar. El promedio de edad de inicio varía en función de cada sujeto, pero se estima que la edad más acusada son los 38 años. Hay sin embargo un 20% de los casos en los que la enfermedad se manifiesta de una forma tardía después de los 50 años. [2]

Entre el 5 y 10% de los casos son formas juveniles, con manifestaciones muy tempranas antes de los 20 años, en estos casos la evolución de la enfermedad es más rápida y agresiva. Hay más probabilidad de que estos casos aparezcan cuando el padre es el progenitor afectado. Las diferencias más evidentes que se encontraron entre estos casos precoces y los que no lo son, fueron las siguientes: [3]

- Esperanza de vida menor
- Predominio de la rigidez muscular desde el principio de la enfermedad
- Mayor probabilidad de convulsiones

Hay un 20% de los casos en los que la enfermedad se manifiesta de una forma tardía, es después de los 50 años. [2]

## **2.2 CAUSAS DE LA EH**

La causa de la aparición de la enfermedad es debido a un factor hereditario, con carácter autosómico dominante. El defecto genético se produce en el gen IT15 localizado en el brazo corto del cromosoma 4. Esta mutación consiste en la repetición del triplete de nucleótidos CAG, por lo que en esta enfermedad se produce una alteración en la configuración de la proteína Huntignina y forma parte del grupo de enfermedades neurodegenerativas o también llamadas enfermedades de conformación proteica, en las cuales la cantidad excesiva y anormal de glutaminas produce unas proteínas mutadas propensas a agregarse. Todas ellas comparten características: [5]

- La elongación repetitiva del triplete de nucleótidos, que va a determinar su inestabilidad somática e intergeneracional.

- Aparición de síntomas cuando se supera el umbral de repeticiones CAG, propio para cada una de ellas y con una relación inversamente proporcional a la edad de aparición de la enfermedad.
- Afectación principal: tejido nervioso y glía.
- Formación de agregaciones plaquetarias intracelulares.

Existe una correlación entre el número de repeticiones del triplete CAG y la edad de aparición de los primeros síntomas. Las formas juveniles se asocian con un elevado número de repeticiones (superior a 60); mientras que la forma senil solo alcanza las 40 repeticiones. La forma clásica está entre 40-50 repeticiones. Estos datos proporcionan una explicación del fenómeno de anticipación genética, donde se observa que a medida que pasan las generaciones dentro de una misma familia, el número de repeticiones se incrementa, acortándose paralelamente la edad de aparición de los primeros síntomas, los cuales a su vez son más agresivos. En un tercio de los casos hay una ganancia media de 3 repeticiones de una generación cuando la transmisión es por vía paterna, y de 1 repetición cuando es por vía materna. [4,5]

Las mutaciones por expansión de segmentos trinucleótidos se denominan dinámicas o inestables, ya que la cantidad de glutaminas tiende a aumentar de una generación a la siguiente. [4,5]

### **2.3 DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON**

El diagnóstico suele obtenerse en etapas más avanzadas de la enfermedad, ya que en las fases iniciales los síntomas son muy difusos y poco evidentes y realizar un diagnóstico precoz es una tarea complicada. En la mayoría de los casos se llega a un diagnóstico analizando las posibles manifestaciones clínicas típicamente asociadas a fases tempranas de la enfermedad, contrastándolas con la presencia en el árbol familiar de casos de la misma. [2,4]

Otro factor que complica el diagnóstico es que fenotípicamente existen enfermedades indistinguibles de la EH, ya que se comparten muchas características con ella: [2,4]

- Neurodegeneración
- Herencia dominante
- Fenómenos de anticipación genética

Por lo tanto, para obtener un diagnóstico diferencial de la EH con respecto a estas enfermedades de características similares se recurrirá a un examen médico y un examen especializado. Se realizarán pruebas de imagen para confirmar esta enfermedad, como por

ejemplo: tomografía por emisión de positrones (PET); tomografía por resonancia magnética (TRM); tomografía axial computarizada (TAC). Gracias a ellas se pueden observar diferentes manifestaciones que solo están presentes en esta enfermedad, diferenciándola así sus semejantes. [4]

La confirmación de la enfermedad, así como el diagnóstico prenatal y presintomático puede efectuarse mediante técnicas de genética molecular que demuestran la expansión patológica del triplete CAG en el gen IT15 del cromosoma 4. [4]

### **3 JUSTIFICACIÓN**

---

Este tema ha sido escogido por su gran importancia tanto a nivel familiar como de salud pública, ya que esta enfermedad se caracteriza por un aumento de la prevalencia a nivel mundial y a día de hoy no cuenta con un tratamiento específico.

Es de gran interés profundizar en las causas y el diagnóstico de la enfermedad, así como en las diferentes técnicas farmacológicas y no farmacológicas que existen actualmente.

Además, los cuidados de enfermería tienen una gran importancia en el cuidado de estos pacientes.

### **4 OBJETIVOS**

---

- Explicar el tratamiento farmacológico y no farmacológico existente en la enfermedad de Corea de Huntington.
- Dar a conocer los cuidados de enfermería en la enfermedad Corea de Huntington.

### **5 MATERIAL Y MÉTODOS**

---

Este trabajo es una revisión bibliográfica de artículos basados en la enfermedad de Huntington, se realizó una búsqueda en Pubmed utilizando los términos MeSH: "huntington korea", "pharmacotherapy", "nursing care", "diagnosis", "etiology". En esta búsqueda se encontraron 25 artículos.

También se realizó una búsqueda en Google Académico, donde se utilizaron las palabras clave: enfermedad degenerativa, cuidados, enfermería, EH, tratamiento, eficacia. En esta búsqueda se encontraron 30 artículos

Del total de 55 artículos se excluyeron 40, 10 fueron excluidos porque no se basan en nuestros objetivos, 22 por que se centraban en la parte más técnica de la enfermedad, 8 por que no eran relevantes. Se han incluido en la búsqueda bibliográfica aquellos artículos

publicados entre los años 2014-2020 y los presentes en inglés y español. Una vez seleccionados los artículos de mayor interés para el estudio se han clasificado según su temática central para ajustar la estructura del trabajo.

Durante la realización de la búsqueda bibliográfica se encontraron 6 artículos que si bien incumplían el requisito de haber sido publicados con posterioridad al 2014 aportaban información que se consideró lo suficientemente importante para incluirlos en la presente revisión a pesar de todo.

Al final de este proceso de selección incluimos 15 artículos en este trabajo.

<b>Bases consultadas</b>	<b>Palabras Clave</b>	<b>Criterios de Inclusión</b>	<b>Criterios de exclusión</b>
Pubmed	<i>Pharmacotherapy</i> <i>Nursing care</i> <i>Diagnosis</i> <i>Etiology</i> <i>Huntigton Korea</i>	Artículos con información relevante.  Idioma: Castellano e inglés.  Fecha de publicación posterior al año 2014	Fecha de publicación inferior al año 2014  Artículos no relevantes para la elaboración de este trabajo  Artículos demasiado técnicos
Google Académico	<i>Tratamiento</i> <i>Cuidados</i> <i>Enfermería</i> <i>Eficacia</i>	Artículos con información sobre actuación de la enfermería.  Fecha de publicación posterior al año 2014	Fecha de publicación inferior al año 2014  Artículos no relevantes para la elaboración de este trabajo  Artículos no relacionados con las labores de enfermería

## 6 RESULTADOS

---

### 6.1 TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

La ausencia de un tratamiento específico para las enfermedades neurodegenerativas como la EH solo nos permite utilizar el tratamiento para tratar los síntomas más incapacitantes. [6]

Los síntomas psíquicos como la depresión e irritabilidad responden de forma favorable a los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, también podrían ser útiles las carbamazepinas y el ácido valproico. [6]

Existen diferentes estrategias a la hora de abordar el tratamiento de la “corea”. [6]

- a. **Bloqueo de los receptores D2** localizados en el estriado que proyectan al globo pálido neurolépticos típicos y atípicos (haloperidol, flufenazina, olanzapina, risperidona, clozapina, quetiapina)
- b. **Terapia de reemplazo/restaurativa** aumenta la transmisión gabaérgica, y disminuye la transmisión colinérgica.
- c. **Terapia Neuroprotectora.**

#### 6.1.1 Bloqueo de receptores dopaminérgicos

La elección del neuroléptico deberá realizarse en función del riesgo de reacciones agudas (disonía, rigidez) y de grado de sedación así como de disquinesia tardía. Por lo tanto, en aquellos casos en los que se decida iniciar una terapia anticoreica se seleccionaran aquellos fármacos con menor potencia y en bajas dosis con incrementos graduales debiendo reevaluarse su empleo. [6]

Los neurolépticos típicos de la “corea” son el **haloperidol**, las **fenotiazinas** y las **butirofenonas**. El haloperidol disminuye los movimientos coreicos sin embargo, en altas dosis afectan a la función motora, las funciones cognitivas y la deglución. [6,11]

Otros fármacos de acción similar podrían ser la **reserpina** (depletor de dopamina) y la **tetrabenazina** que actúa como depletora de dopamina y bloqueante dopaminérgico; las dosis efectivas de tetrabenazina en pacientes con EH se encontraron entre 37.5-250 mg/día. Los efectos adversos incluyeron: inestabilidad, depresión e insomnio. El 82.8% de los pacientes mostraron una mejoría significativa. [6,15]

La **clozapina** es un neuroléptico atípico que fue ensayado en diversos estudios, alcanzándose una dosis máxima de 125 mg/día. En la mayoría de los casos se observó una reducción de los movimientos coreicos, los efectos adversos más frecuentes fueron la

sensación de fatiga, inestabilidad y síntomas anticolinérgicos; el beneficio potencial de este fármaco se puede ver en los síntomas psicóticos de la EH. [6]

La **quetiapina** es un derivado benzotiazepínico y debido a su débil afinidad por los receptores D2 solo ha sido ensayado de forma anecdótica. [12]

La **risperidona** posee un potente efecto bloqueador D2 en comparación con otros neurolepticos, la dosis sugerida al día sería 6mg observándose una disminución de los movimientos coreicos. [6]

La **olanzapina** durante 6 meses con una dosis de 5mg/día demostró una reducción significativa de los síntomas psiquiátricos vinculados a depresión, ansiedad, irritabilidad y obsesión. En cuanto a los síntomas coreicos se destaca una notable mejoría sin embargo no alcanzó un rango significativo. [6,9]

La **flunarizina** es un potente agente bloqueante del calcio y dopaminérgico capaz de inducir parkinsonismo y disquinesia tardía fue ensayado en un escaso número de pacientes observándose una reducción de los síntomas coreicos en un corto plazo. [6]

En la forma juvenil de esta enfermedad los síntomas predominantes son la rigidez y bradicinesia por lo que se demostró en este grupo la eficacia de los antagonistas dopaminérgicos. Los pacientes fueron tratados con l-dopa, el 7% de los casos produjo una exacerbación de la "corea", los antagonistas dopaminérgicos evidenciaron una mejoría motora y de la escala de depresión. [5,6]

### **6.1.2 Terapia de reemplazo o restaurativa**

En los estadios tempranos de la EH se postula un defecto GABAérgico en la vía indirecta, las drogas agonistas GABAérgicas ensayadas en la EH comprenden: muscimol, lamotrigina. Sin embargo, las terapias destinadas a incrementar los niveles de transición GABAérgica no demostraron ser definitivas. [9]

Un desbalance colinérgico/dopaminérgico con defecto de acetilcolina ha sido sugerido como uno de los mecanismos fisiopatogénicos de la "corea", en relación con la reducción de la acetilcolino-transferasa y de los receptores muscarínicos en el caudado de los pacientes con EH. Al igual que con los GABA-agonistas tampoco se obtuvieron respuestas significativas beneficiosas. [9,12]

Las alteraciones de la marcha son significativas en la EH, los trastornos más frecuentes son: afectación de la marcha tadem (62%) y aumento de base de sustentación en el 56% de los casos. Otras alteraciones incluyen inestabilidad, lateropulsión, pérdida de movimientos, dificultad en la rotación, alteraciones de la velocidad de marcha. La alteración de la marcha

sería independiente de la corea ya que en numerosas ocasiones se objetiva el beneficio de la corea con neurolépticos sin mostrar cambios en la marcha. En estos casos los neurolépticos asociados a terapia física en forma integrada producirían un notable beneficio. [12]

La disfagia es una severa complicación de la EH, a menudo desconocida por el paciente o su familia. Los pacientes con corea requieren alto aporte energético, aproximadamente 4000 a 6000 calorías/día, a fin de reducir la pérdida de masa corporal, por lo que es imprescindible contar con una buena alimentación evitando las aspiraciones. La deglución puede verse afectada en todas las fases de esta enfermedad, siendo principalmente marcadas en las etapas 3 y 4. La presencia de movimientos coreicos es capaz de producir hiperquinesias durante la alimentación, taquifagia, movimientos coreicos linguales, inhibición del inicio de la deglución e incoordinación respiratoria durante la misma. En las formas juveniles de la enfermedad donde predominan la rigidez, la deglución resulta ineficaz. [4]

La evaluación mediante técnicas de videofluoroscopia es el primer paso para el diagnóstico, estableciéndose las etapas afectadas. El manejo de la disfagia debe ser multidisciplinario. Para una mejora de la alimentación se llevan a cabo unas pautas: [4]

- Evitar distracciones, fraccionar el número de comidas.
- Posición sentada a 90°, en los casos que fuera necesario, utilizar sillas con apoyabrazos, sostén cefálico, cinturones para mantener la posición estable sentado.
- Alto contenido calórico y proteico de los alimentos con consistencia de papilla, semiblanda.
- Fármacos con efecto anticolinérgico pueden producir sequedad bucal y dificultad de la deglución.
- La tos debe ser ejercitada y estimulada
- Terapia ocupacional, utensilios adaptados, palos antideslizantes etc..
- Reeducción de la deglución
- Maniobra de Heimlich

La indicación para la colocación de una sonda nasogástrica (SNG) deberá considerarse previo al desarrollo de una situación crítica y será una decisión individual. Las indicaciones generales para la colocación de la SNG serán las siguientes; pérdida de 10% peso en menos de 1 mes, hidratación inadecuada, aspiraciones reiteradas y deglución incompetente. [4]

Los trastornos psiquiátricos en ocasiones son la manifestación preponderante pudiendo inicialmente favorecer errores en el diagnóstico, dentro de estos trastornos se incluyen:

depresión mayor, trastornos bipolares, apatía, irritabilidad, trastorno obsesivo compulsivo (TOC), ansiedad, raramente esquizofrenia y trastornos afectivos. [11]

Estas anomalías pueden preceder hasta 5 años la aparición de los síntomas motores. En más del 30% de los casos se identifica la depresión mayor con riesgo de suicidio, que finalmente es acometido en el 6% de los casos, siendo más frecuente durante las etapas tempranas de la enfermedad. [11,12]

#### Tratamiento Convencional de la Corea

<b>DROGA</b>	<b>DOSIS INICIAL</b>	<b>VENTAJAS</b>	<b>EFFECTOS ADVERSOS</b>
<b>HALOPERIDOL</b>	0.5-1 mg/día	Reducción movimientos coreicos	Afectación función motora, funciones cognitivas y deglución
<b>RESERPINA</b>	0.1 mg	Reducción movimientos coreicos	Inestabilidad, depresión e insomnio
<b>TETRABENAZINA</b>	12.5 mg/día	Reducción movimientos coreicos	Inestabilidad, depresión e insomnio
<b>CLOZAPINA</b>	12.5 mg/día	Reducción movimientos coreicos	Fatiga, inestabilidad, síntomas colinérgicos
<b>QUETIAPINA</b>	12.5 mg	Efecto antipsicótico	Somnolencia, disnea, ganancia de peso
<b>OLANZAPINA</b>	2.5 mg	Reducción síntomas psiquiátricos	Breve mejoraría de movimientos coreicos
<b>RISPERIDONA</b>	0.5 mg	Reducción movimientos coreicos	Somnolencia y disnea

El tratamiento de la depresión es empírico ante la ausencia de marcadores significativos de defecto GABAérgico o serotoninérgico en este subgrupo poblacional. [11]

Los inhibidores de la recaptación de la serotonina constituyen drogas muy útiles en el tratamiento de los cuadros de TOC, pudiendo emplearse además aquellos con mayor poder sedativo en pacientes que presenten a su vez trastornos del sueño. Se podrán emplear también antidepresivos tricíclicos como la nortriptilina o la desipramina, cuya capacidad anticolinérgica resulta inferior a la amitriptilina. [11,14]

Los estados de agitación pueden responder a las benzodiazepinas, como el clonacepan, los episodios de manía son de menor frecuencia que los estados de hipomanía y en general resultan autolimitados en el tiempo. [14]

El litio es uno de los fármacos utilizados para los cuadros maníacos pero su utilización en la “corea” de la EH aparece limitado ya que requiere de abundante hidratación. La carbamazepina, el ácido valproico, la lamotrigina y recientemente el topiramato se mencionan como alternativas para el control de los episodios maníacos. [ 11,14]

La irritabilidad es el desorden psiquiátrico más frecuente en la EH, caracterizado por reacción verbal o conductual desmedida, conductas explosivas, agitación y violencia. [6]

Los tratamientos en las formas menos severas pueden ser inicialmente no farmacológicos (reestructuración de las responsabilidades, reconocer factores precipitantes etc..). El tratamiento farmacológico de la irritabilidad incluye: la fluoxetina y la sertralina en primera instancia, también se podrían utilizar la Clomipramina y la Buspirona de segunda elección. [6]

Se produce una pérdida cercana al 85% de la glutámico ácido decarboxilasa, enzima encargada de la síntesis de GABA, por lo que se produce la aparición de la ansiedad en los pacientes con EH, en estos casos los ansiolíticos como las benzodiazepinas, buspirona y agonistas GABAérgicos son muy útiles. [11,14]

Los neurolepticos típicos y atípicos han sido referenciados en el manejo de la corea de Huntington: haloperidol 35mg/día; clozapina 200 mg/día.

## Manejo de la depresión

DROGA	DOSIS INICIAL	VENTAJAS	EFFECTOS ADVERSOS
<b>FLUOXETINA</b>	10 mg	Mejoría síntomas neurovegetativos	Insomnio, inquietud, cefalea
<b>SERTRALINA</b>	25 mg	Discreta mejoría estado anímico	Similares a la fluoxetina
<b>PAROXETINA</b>	10 mg	Reducción sintomatología compulsiva	Trastornos gastrointestinales
<b>NORTRIPTILINA</b>	10 mg	Mejoría estado anímico compatible con embarazo	Sequedad bucal, y visión borrosa, arritmias

A lo largo de los años se han estudiado diferentes terapias farmacológicas experimentales, la hipótesis excitotóxica que incluye las drogas bloqueantes NMDA (N-metilo-D-aspartato: es un compuesto químico que reacciona con los receptores del glutamato en las células nerviosas), los antioxidantes e inhibidores de las caspasas. [10]

El **Riluzole** es un agente antagonista glutamaérgico que actúa sobre canales de sodio limitando la liberación de glutamato, el ensayo con animales mostró una reducción en el tamaño de la lesión estriatal y una mejora de los movimientos coreicos. Ensayos preliminares in vivo con 50 mg/dos veces al día, durante 6 semanas mostraron durante el tratamiento una mejoría de los síntomas coreicos. Estos pacientes presentaron buena tolerancia al fármaco con escaso número de efectos adversos, el principal era la diarrea. Estudios más recientes con dosis de 200mg/día de Riluzole confirmaron la mejoría de los movimientos coreicos, observándose la elevación de la alanina transferasa. [10]

El **Coenzima Q10**, debido al defecto de la actividad del complejo II de la cadena respiratoria mitocondrial se postuló el empleo de este coenzima como un transportador de electrones del complejo II al III en la terapia coadyuvante con Remacemida (un inhibidor no competitivo de los canales NMDA). La hipótesis sugería que ambas drogas de forma independiente o combinada podrían retrasar la progresión de los síntomas. Los estudios preliminares de resonancia por espectroscopia demostraron una reducción del lactato debido a la administración de 360 mg/día de coenzima Q10. Los resultados del uso de estas drogas mostraron que ambas eran seguras siendo mayor número de efectos adversos por

Remacemida, sin embargo, no fue posible visualizar cambios significativos en la velocidad de progresión de la enfermedad y reducción de la severidad de la corea. La CoQ10 mostró una tendencia a enlentecer los síntomas, y la Remacemida sólo tendió a reducir la severidad de los movimientos coreicos. [10]

La **Memantina**, es un bloqueador de NMDA, se demostró que en eventos agudos como trauma o isquemia cerebral poseía un efecto neuroprotector mediado por una acción bloqueadora glutamatérgica. No obstante, los estudios realizados con este fármaco en pacientes con enfermedades neurodegenerativas fueron un fracaso, ya que no demuestran un aumento de la supervivencia o reducción en la velocidad de la progresión de la enfermedad. Por lo tanto, sólo se puede mencionar un beneficio sintomático de los antagonistas glutamatérgicos que se hallaría mediado por la acción del glutamato sobre la transmisión motora en los ganglios base y sustancia negra. [10]

La **Minociclina** es un derivado de la tetraciclina, con efecto antiinflamatorio, inhibidor de la enzima convertidora de interleukina IL-1beta, inhibidor de caspasas y de óxido nítrico sintetasa inducible (iNOS) que ha sido ensayado como agente neuroprotector capaz de revertir las lesiones estriales en modelos experimentales de la EH. [10]

Los **antioxidantes** serían una alternativa válida, sin embargo, dosis elevadas de vitamina E (3000 UI) no demostraron cambios en la función neurológica o neuropsicológica, cuando se analizaron los grupos por estadio de la enfermedad, aquellos que presentaban la forma juvenil evidenciaron cambios significativos en un examen neurológico respecto a los que se encontraban en etapas más avanzadas. [10]

La **Creatina** promueve el aumento de los niveles cerebral de fosfocreatina y estabiliza la permeabilidad de los poros de transición de la membrana mitocondrial. Estudios experimentales demostraron que una dieta rica en creatina en ratones transgénicos redujo la atrofia cerebral, la formación de inclusiones intranucleares y retrasó el desarrollo de hiperglucemias, sin embargo, las evidencias clínicas sobre su acción continúan siendo limitadas. [10]

Los **Inhibidores o bloqueantes del glutamato** como el *baclofen* que es un agonista GABAérgico es capaz de retrasar e inhibir la liberación de glutamato y aspartato principalmente a nivel de la vía corticoespinal, fue utilizado como tratamiento para la EH durante 30 meses con dosis de 60 mg/día evidenciando un empeoramiento de los síntomas. [10]

La **lamotrigina**, un antiepiléptico bloqueador glutamatergico no demostró eficacia en estudios a largo plazo. [10]

TIPO DE TRATAMIENTO	DROGA	RESPUESTA
<b>ANTI-GLUTAMATÉRGICO</b>	Riluzole	Reducción de la corea 35%
	Remacemida	Tendencia a reducir la corea, sin impacto funcional
	Lamotrigina	funcional
	Memantine	Respuesta sintomática, exacerba la progresión
	Amantadina	progresión
<b>MITOCONDRIAL-ENERGÉTICO</b>	Coenzima Q10	Segura, buena tolerancia, enlentece la declinación funcional: progresión motora, cognitiva y conductual
<b>NEUROPROTECTORA EXPERIMENTAL</b>	Creatina	Buena tolerancia y mejora la atrofia
	Dihidrocloroacetato	Mejoría motora con menor pérdida de peso
<b>INHIBIDOR DE CAPASAS</b>	Minociclina	Protección neuronal in Vitro

## 6.2 TRATAMIENTO NO FARMACOLÓGICO

El tratamiento no farmacológico destinado a los pacientes que sufren EH está basado en Cuidados Paliativos, son aquellos cuidados que constan de atención integral, activa y continuada del paciente y sus familiares, la meta no es la curación sino proporcionar calidad de vida sin el objetivo de alargar la supervivencia. Esto abarca tanto los aspectos físicos como psicológicos del tratamiento del paciente y su familia. [4]

El equipo multidisciplinario está formado por un Médico con entrenamiento en Cuidados Paliativos, quien lidera al equipo y coordina con las otras especialidades acerca del tratamiento farmacológico y el abordaje psicosocial, asistentes sociales, psicólogos y enfermeras. Se evalúa al paciente y su familia, determina que otros profesionales requieren intervenir en el tratamiento no farmacológico del paciente con la finalidad de garantizarla calidad de tratamiento de estos pacientes y que función cumple cada miembro del equipo. [13]

El Terapeuta Ocupacional brinda estrategias para incrementar la independencia funcional en la vida diaria, recomendaciones de seguridad y confort para el paciente.

El Terapeuta Físico evalúa las posibles dificultades que puede tener el paciente a la hora de deambular y la necesidad de utilizar equipamientos de soporte, elabora ejercicios para mejorar el equilibrio, reducir el dolor, fortalecimiento de los músculos con el objetivo de mejorar los rangos de movimiento. [5,8]

El Terapeuta lingüístico ayuda a mejorar las dificultades en el habla, reduce el riesgo de disfagia y aspiraciones. Los terapeutas se encargan de la educación sanitaria a los familiares para que ellos puedan continuar con el cuidado de los pacientes. El objetivo principal del cuidado de enfermería es garantizar el confort, seguridad, dignidad y autonomía del paciente. [4,7]

Ayudando con el manejo del dolor, manejo de estrés emocional, depresión, necesidades espirituales, facilitar las actividades de relajación y distracción e intentar mantener a la familia involucrada en el cuidado del paciente. (confort) [4,7]

La enfermería también se encarga de la seguridad por tanto tendrá que realizar las consideraciones adecuadas del ambiente físico, comprobando que el paciente pueda realizar las actividades cotidianas de forma segura: sentarse, dormir, alimentarse, interactuar con otros miembros de la familia. (seguridad) [8,13]

La dignidad es una parte muy importante a la hora de los cuidados a pacientes con enfermedades neurodegenerativas por lo que la enfermería se encargaría de los cuidados de la higiene, las habilidades en la comunicación, inclusión del paciente a la hora de tomar decisiones y plan de cuidados, escuchar sus preferencias y preocupaciones y preparar planes de futuro incluyendo la prematura muerte. (dignidad) [5,8]

Deben respetar y reconocer el derecho del paciente de tomar decisiones, respecto al sueño, hábitos alimenticios y actividades diarias; manejar aspectos como conductas sexuales, higiene u otros hábitos. (autonomía) [7]

Estas intervenciones se ofrecen de manera directa e indirecta, ya que se menciona una triada que es fundamental resaltar y que enfermería está de forma transversal por medio de las funciones ya mencionadas como la comunicación, gestión, administración y modo de intervención entorno al cuidado, con el fin de lograr un mantenimiento de la salud con respecto al paciente, su cuidador y el equipo de salud. [13]

### **6.3 CUIDADOS DE ENFERMERÍA**

La función principal de la enfermería a la hora de afrontar esta enfermedad son los cuidados paliativos, desde el estadio inicial, deberemos establecer una verdadera atención integral al enfermo y a la familia, considerando a ambos como una unidad, ya que este tipo de

enfermedad acaba derivando en múltiples problemas relacionados con el aspecto emocional, laboral y social de ambas partes. Por ello es importante que el paciente reciba cuidados integrales y no únicamente dedicados a los problemas físicos, ya que la EH afecta a la totalidad de la persona. Debemos aportar una actitud terapéutica en equipo, individualizada e integral del paciente y la familia desde los primeros estadios, dotando así a los pacientes y la familia de las herramientas de apoyo para enfrentarse a esta enfermedad. [4,7]

Desde el estadio inicial la enfermería aplicará cuidados para controlar los síntomas y prevenir o retrasar las complicaciones. De forma progresiva, en función de sus demandas, necesidades y capacidades, del propio paciente y su familia, deben recibir información y asesoramiento para que así puedan participar activamente en su manejo y control. [4]

Debemos respetar la autonomía personal, las prioridades, creencias, valores y dotarles de la capacidad de elegir. Reconocer el sufrimiento del enfermo y orientar nuestra actividad hacia el objetivo del cuidado paliativo. [5]

La comunicación y relación con el paciente y su familia son la base fundamental de las todas las actividades de los profesionales de la salud, ya que no es posible ofrecer unos buenos cuidados si no hay una buena comunicación. Ante esta situación la enfermería goza de una posición excelente para lograr unas relaciones adecuadas. [13]

La valoración diaria y continua del paciente nos permitirá establecer un plan de cuidados para cada caso. El cuidado de los problemas físicos del enfermo ocupa un tiempo importante de la atención de enfermería, las intervenciones específicas se realizaran estableciendo unos objetivos individuales. [8,13]

**Problemas motores** se debe conseguir que el paciente mantenga, mientras sea posible, la máxima autonomía de movimientos posibles. Evitar que no sufra contracturas musculares ni articulares secundarias a la pérdida motora y fomentar que participe en la realización de algún tipo de ejercicio o actividad. [8]

Prevenir las deformidades articulares, movilizar y cambiar al paciente con frecuencia de posición, alternar periodos de encamamiento con sedestación, utilizar elementos de soporte etc... , estas intervenciones nos permiten prevenir las complicaciones y mejorar la calidad de vida del paciente. [4,5]

Estos síntomas hacen que el paciente presente una importante dependencia para las actividades de autocuidado y al mismo tiempo, son conscientes de esta pérdida de autonomía generando en ellos sentimientos de impotencia, frustración, ansiedad y

depresión. Por lo tanto los aspectos que debe cuidar la enfermería no son solo físicos si no también la repercusión emocional. [5,8]

**Problemas para el autocuidado** debemos conseguir que el paciente mantenga durante el mayor tiempo posible la autonomía para la realización de las actividades de la vida diaria, y que se sienta satisfecho. [7,8]

Cuando la limitación motora y la capacidad intelectual se deterioran, el paciente pierde su independencia por lo que necesita ayuda continua en la mayoría de las actividades. [5]

**Problemas respiratorios** se debe conseguir que el paciente mantenga la máxima capacidad respiratoria posible, que pueda movilizar y expulsar las secreciones y evitar que sufra aspiraciones a las vías aéreas. [8]

En los estadios más avanzados de las enfermedades neurodegenerativas, la pérdida de la actividad motora y el bajo grado de movilidad en general, unido a la rigidez y debilidad de los músculos respiratorios hace que disminuya la expansión pulmonar, la eficacia de la tos y la movilización de las secreciones, todo esto unido a la disfagia aumenta el riesgo de problemas respiratorios. En algunos pacientes se adoptan medidas de soporte respiratorio como la oxigenoterapia o la ventilación mecánica invasiva. [7,8]

**Prevención de úlceras por presión, úlceras corneales y caídas accidentales** se deben identificar y eliminar las barreras del entorno habitual evitando de este modo las caídas accidentales y el desarrollo de úlceras en la piel y lesiones. Prevenir e identificar los riesgos en el entorno del paciente reduce el riesgo de lesiones y contribuye a mejorar su seguridad, extremando la precaución en el domicilio en los lugares más peligrosos como la cocina o el baño, adoptando medidas de seguridad y utilizando soportes mecánicos que garanticen el confort y la seguridad. [8]

En estadios avanzados el riesgo de úlceras por presión aumenta, debido a que aumentan los factores de riesgo: inmovilización, incontinencias, desnutrición, riesgo de deshidratación etc.. esta complicación favorece la aparición de infecciones y complica todavía más el estado del paciente. [13]

**Problemas nutricionales, disfagia y riesgo de broncoaspiración** el paciente deberá tomar los alimentos necesarios para mantener el estado nutricional y el peso corporal dentro de la normalidad.

En los estadios más avanzados de la enfermedad aparece la disfagia como consecuencia de la afectación de los músculos de la deglución y la afectación global cognitiva. Por ello se realizan cambios posturales durante la alimentación que son útiles para facilitar la

deglución, si la disfagia es muy severa la alimentación deberá realizarse por sonda nasogástrica (SNG) o gastrostomía. [8]

**Estreñimiento** suele ser muy frecuente en pacientes con enfermedades neurodegenerativas, para ello deberemos conseguir que el paciente adquiera un ritmo de defecación regular (cada 2-3 días) y vigilar que no presente fecalomas ni impactación fecal.

Para lograr estos objetivos es importante la implantación de unas medidas dietéticas: abundante ingesta de agua, favorecer la movilidad, administración de fármacos que faciliten la eliminación de las heces etc., además del estreñimiento, la incontinencia fecal también esta presente en estos pacientes, para corregirlo es necesario conocer la frecuencia de defecación, uso de pañales, extremar la higiene y prevenir lesiones en la mucosa perianal. [7,8]

**Incontinencia Urinaria** presente en pacientes con afectación cognitiva severa, debemos conseguir que el paciente tenga una pauta de eliminación y que se mantenga un estado de sequedad de la piel. [8]

Siempre y cuando exista un control neurológico de la micción se deben evitar las sondas vesicales ya que favorecen la aparición de infecciones y son un método invasivo. [8]

## 7 DISCUSIÓN

---

A la hora de elegir los fármacos que van a utilizar los diferentes pacientes se tienen en cuenta los distintos efectos que van a ocasionar en los síntomas físicos como en los psíquicos. Algunos fármacos receptores dopaminérgicos en altas dosis pueden favorecer a la reducción de los movimientos coreicos pero pueden causar alteraciones de las funciones cognitivas, por tanto se debe llegar a alcanzar cierta equilibrio en la dosis de dichos fármacos para lograr el efecto deseado. A pesar de que el 80% de los pacientes que son tratados con receptores dopaminérgicos cursan con una notable mejoría, los efectos adversos sobre todo a nivel cognitivo y de salud mental pueden provocar el abandono de dicho fármaco.

Por lo tanto las alteraciones psíquicas deben ser tratadas de forma simultánea a las alteraciones físicas, aunque los tratamientos no farmacológicos suelen ser los utilizados en estadios más precoces de la enfermedad, siempre se deberán tratar los aspectos psíquicos, ya que son los primeros en aparecer hasta 5 años antes de la manifestación del primer síntoma físico y dificultan la obtención de un diagnóstico precoz.

La depresión y el suicidio son unos de los mayores problemas que afrontan las personas que padecen EH por tanto los síntomas psíquicos deberían ser lo primordial a la hora de

enfrentarnos a esta enfermedad, para tratar estos episodios se utilizan antidepresivos tricíclicos aunque se llegó a la conclusión que el uso de estos fármacos contra la depresión en este subgrupo de población era empírico ante la ausencia de marcadores significativos de defecto GABAérgico/serotoninérgico.

A la vista de todo lo comentado anteriormente, resulta evidente y fácilmente comprensible que la enfermedad cursa con un deterioro progresivo e inevitable de la calidad de vida y la salud física del paciente. A día de hoy los fármacos que permiten evitar en cierta medida este deterioro por desgracia no son lo suficientemente eficaces y conllevan una pérdida de capacidades cognitivas para las personas que los consumen.

El hecho de que los pacientes que estén tratados con estos fármacos experimenten estas pérdidas de capacidades psicológicas suele provocar que tomen la decisión de abandonar el tratamiento, produciendo así un deterioro importante en la calidad de vida desde el punto de vista físico.

Resulta por tanto imperativo el desarrollo de nuevos fármacos que permitan que los pacientes no deban elegir entre mantener su calidad de vida o sus capacidades mentales.

Debido a la naturaleza y gravedad de la enfermedad es imprescindible que los pacientes y su entorno sean conscientes de la necesidad de adherirse al tratamiento, a pesar de los efectos secundarios que pueden acarrear a nivel psicológico con la consiguiente carga que estos pueden suponer para las familias de los enfermos.

Ante este tipo de problemas es donde una buena labor de enfermería se hace imprescindible, el profesional de enfermería está en una posición de contacto estrecho con las familias, las conoce y es consciente de su situación, esto permite que llegue a comprender mejor las necesidades y problemas que atraviesa cada uno de sus pacientes en su entorno. Desde esta conexión resulta más sencillo dar el apoyo y las explicaciones necesarias a cada enfermo, lo cual permite que estos sean más conscientes de la situación por la que atraviesan y los beneficios que obtienen al continuar con dichos fármacos, consiguiendo de esta manera una mayor adherencia al tratamiento.

## 8 CONCLUSIONES

---

Una vez realizada esta revisión bibliográfica, sobre el tratamiento de la Enfermedad de Huntington y sus cuidados de enfermería, obtuvimos las siguientes conclusiones:

- La enfermedad de Huntington se desarrolla debido a un factor hereditario de carácter dominante y se diagnostica en sus fases más tardías a través de una analítica típica y de un historial familiar positivo.
- Debido a la ausencia de tratamiento curativo de esta enfermedad los pacientes que la sufren reciben tratamiento y cuidados paliativos.
- La elección de tratamiento para esta patología se debe realizar en un consenso del paciente con el médico.
- El tratamiento farmacológico se centra en la reducción de los síntomas coreicos, para ello se utilizan los receptores dopaminérgicos como el haloperidol, las fenotiazinas y las butifenonas.
- La forma juvenil de la enfermedad se ha abordado utilizando fármacos antagonistas dopaminérgicos como la L-Dopa, que mostró mejoras significativas para los pacientes de este grupo.
- El tratamiento no farmacológico proporciona calidad de vida sin el objetivo de alargar la supervivencia, consta de atención integral activa y continuada tanto del paciente como de sus familiares.
- La enfermedad de Huntington afecta a todos los niveles de vida de sus pacientes tanto a nivel familiar, como laboral y psicológico. Por esto son importantes los cuidados de enfermería y de todo el personal sanitario que promueve el bienestar de los pacientes.

## 9 BIBLIOGRAFÍA

---

1. Ashok, K., Vijay, K., Kritanjali, S., Sukesh, K., You-Sam, K., Yun-Mi, L., et al. (2020). Therapeutic Advances for Huntington's Disease. *Brain Sci*, 10 (1), 43.
2. Choi, KA., Choi, Y., Hong,S,. (2018). Stem cell transplantation for Huntington's diseases. *Methods*. (133),104-112.
3. Mori Quispe, N., (2004). *Epidemiología y reconstrucción genealógica de la Enfermedad de Huntington en el Instituto Especializado de Ciencias Neurológicas "Oscar Trelles Montes"* [Tesis Doctoral, Universidad Nacional Mayor de San Marcos Facultad de Medicina Humana]
4. Martín Gómez, L. (2018). *Cuidados de Enfermería en la Enfermedad de Huntington* [Trabajo Fin de Grado, Facultad de Valladolid].
5. Martelli, A., (2014). Aspectos clínicos y fisiopatológicos de la enfermedad de Huntington. *Arch Health Invest*. 3 (4).
6. Gatto, E., (2002). Enfermedad de Huntington: Tratamiento. *Revista de Neuro-Psiquiatría*. (65), 202-216.
7. Espinoza-Suárez, NR., Palacios-García, J., Morante-Osores, MR., (2016). Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. *Rev Neuropsiquiatr*. 79 ( 4 ), 230-238.
8. Ruíz Moreno, MF., (2018). *Rol de enfermería en la atención del paciente con la enfermedad de Huntington y sus cuidadores* [ Revisión de Tema, Universidad de Ciencias Aplicadas y Ambientales U.D.C.A. Facultad de Ciencias de la Salud]
9. Sanchez-Zapata,A., Gomez-Gonzalez, C., (2002). Intento de suicidio en la enfermedad de Huntington. *Salud en Tabasco*. 8 (2), 87-90.

10. Montoya, A., (2004). Tratamientos actuales y futuras modalidades terapéuticas de las alteraciones neuropsiquiátricas en la enfermedad de Huntington. *Rev Mex Neuroci.* 5 (4), 346-353.
11. Rodrigo, MD., Guillén, J., Quero, J., Perena, MJ., Aspiroz, A., Olagorta, S., (2004) Sertralina: Eficacia y tolerabilidad como tratamiento antidepresivo coadyuvante en pacientes con dolor crónico. *Rev Soc Esp Dolor.* 11( 2 ), 49-55.
12. Palacios, E., Navas, AV., (2016). Movimientos anormales y embarazo. *Repertorio de Medicina y Cirugía.* 25 (2), 101-105.
13. Astudillo, W., Orbegozo, A., Latiegui, A., Urdaneta, E., (2003). Cuidados paliativos en enfermería. *Sociedad Vasca de cuidaos paliativos.*1.
14. Bojalil, A., et al. (2011). *Estudio aleatorizado, multicéntrico, para comprara la eficacia y seguridad del fumarato de quetiapina de liberación prolongada como monoterapia o en combinación de litio en tratamiento de pacientes con depresión bipolar aguda.* [Tesis Doctoral, Instituto Politécnico nacional, Escuela de medicina]
15. Martín-Carrasco, M., (2010). Tetrabenazina en los trastornos del movimiento. *Psicogeriatría.* 2 (1), 3-14.