

EL TRABAJO INTERDISCIPLINAR EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

María Fernández Hawrylak

Profesora Titular de Universidad
Departamento de Ciencias de la Educación. Facultad de Humanidades y Educación
Universidad de Burgos. C/Villadiego, s/n. 09001 Burgos (España)
mfernandez@ubu.es Tfno. (+34)947258070

Claudia Grau Rubio

Profesora Titular de Universidad
Departament de Didàctica i Organització Escolar. Facultad de Magisterio
Universitat de València. Av/ Tarongers, 4. 46022 Valencia
claudia.grau@uv.es Tfno. 963864727. FAX: 96386 4487 ó 963864971

David Hernández Lozano

Terapeuta Ocupacional
EPONA Centro Integral de la Promoción de la Autonomía Personal y la Salud. S.L.
C/ San Francisco Nº 16 09003 Burgos
dhl.david@gmail.com Tfno. 652045086

Beatriz Fernández Sastre

Trabajadora Social
Asociación Corea de Huntington de Castilla y León
Centro socio-sanitario Graciliano Urbaneja. Pº Comendadores, s/n 09001 Burgos
contacto@coreadehcyl.org Tfno. 947 266 260 y 676 243 535

RESUMEN

Se argumenta la importancia del trabajo en equipo en la atención de las personas afectadas por la Enfermedad de Huntington y de sus familias, y se describen las principales funciones de los distintos profesionales que han de cubrir sus necesidades en cada una de las etapas de la enfermedad en función de las alteraciones y secuelas. Siguiendo esta premisa, se presenta el trabajo de intervención basado en la complementariedad de distintos profesionales que atienden y cuidan a las personas afectadas por la Enfermedad de Huntington, desarrollado en la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León.

PALABRAS CLAVE: Enfermedad de Huntington. Investigación interdisciplinaria. Trastornos del Conocimiento (cognitivos). Trastornos del Movimiento. Análisis y Desempeño de Tareas.

(Según los Descriptores en Ciencias de la Salud –DeCS–)

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Huntington (en adelante EH) es una enfermedad neurológica hereditaria en la que el cerebro y el sistema nervioso se deterioran de forma progresiva, y se caracteriza por presentar alteraciones físicas, cognitivas, psiquiátricas y funcionales (NINDS, 2009; EHDN, 2010). Es una enfermedad hereditaria que se transmite de padres a hijos por un gen mutado (Okun, 2003; Gudesblatt y Tarsy, 2011).

Se estima una prevalencia global de entre 4 y 5 casos por millón, de 8 a 10 por cada 100.000 habitantes en países desarrollados. Unas 4.000 personas en España tienen la enfermedad y más de 15.000 afrontan el riesgo de haber heredado el gen de la EH (ACHE, 2011; IHA, 2012).

La EH se manifiesta en tres formas: a) entre los 35 y los 50 años; b) en la niñez y adolescencia; y c) la senil, después de los 55 años. La más común se desarrolla entre los 30 y 50 años, en los años productivos de la persona, y determina la muerte entre 15 y 20 años después del comienzo de las manifestaciones neurológicas.

La pauta y la severidad de los síntomas varían de una persona a otra; el curso de la enfermedad dividirse en tres etapas: inicial, media y final. La etapa de la enfermedad condiciona el grado en que el enfermo demanda cuidados: poca carga instrumental en la etapa inicial y mucha más en fases avanzadas (Fernández, Grau y Trigo, 2012).

Aunque sí existen medicamentos específicos para los síntomas, tales como bloqueadores de la dopamina que pueden ayudar a reducir los comportamientos y los movimientos anormales, la tetrabenazina y la amantidina para tratar de controlar los movimientos adicionales, los neurolépticos y los antiepilépticos cuando presentan síntomas psiquiátricos, o el empleo de antioxidantes (coenzima Q10 y el tocoferol) y de suplementos nutricionales y restricción nutricional del hierro para la prevención de la neurodegeneración de la EH (Fernandes, 2001; Devinsky y D'Esposito, 2004; Wang et al., 2010; Chiu et al., 2011), aún no hay un tratamiento para la enfermedad, de modo que las intervenciones se centran fundamentalmente en aliviar los síntomas, más que en detener el avance o curarla.

Las necesidades de las personas con EH abarcan el manejo y control del comportamiento del paciente, seguridad, ayuda psicológica a la familia, nutrición, deglución y comunicación, y provisión de ayudas técnicas para hacer los entornos más confortables y para la mejora física de los movimientos incontrolados. El equipo que atienda a este colectivo debe conocer estas complejas necesidades específicas de la enfermedad, derivadas de los síntomas físicos, cognitivos y psiquiátricos, y de las fases de la misma. La naturaleza progresiva de la EH plantea desafíos únicos para los profesionales con el objetivo de maximizar el funcionamiento físico y de minimizar las restricciones a la participación en estos pacientes (HDSA, 2012).

Dentro de estas asociaciones puede resaltarse el trabajo de intervención interdisciplinar que viene realizando durante más de una década la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León (sede en Burgos), con más de cincuenta familias afectadas por la EH, ofreciéndoles información y formación sobre diferentes aspectos de importancia para este colectivo, buscando siempre mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familias, con programas de intervención individualizados, seguimientos mensuales y encuentros anuales.

1. EL TRABAJO INTERDISCIPLINAR EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

El movimiento asociativo relacionado con la EH se inicia con Marjorie Guthrie, casada con Woody Guthrie cantante de música Folk americano, fallecido el 3 de octubre de 1967 a los 55 años de edad a causa de la EH¹. Tras su muerte, su exesposa fundó el Comité de Lucha contra la Enfermedad de Huntington, que a larga se convirtió en la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington. Su trabajo de dirigió a servir de elemento de unión de las familias, con aportación de información y tareas de ayuda mutua, y actuar como *lobby* frente al gobierno de los Estados Unidos consiguiendo que se realizara un gran estudio sobre la problemática de la EH en norteamérica (Huerta, Fernández, Gallardo y Lozano, 2013). Actualmente la Huntington Disease Society of América es una organización sin fines de lucro cuyo objetivo es promover la investigación para encontrar una cura a la EH en USA, y proporcionar apoyo y servicio educativo a profesionales de la salud y a las familias.

Durante la década de 1970 el psicoanalista norteamericano Milton Wexler (fallecido el 16 de marzo de 2007), en un esfuerzo por buscar una cura para la EH puso en marcha la Fundación de Enfermedades Hereditarias. Wexler, cuya exesposa se vio afectada por la enfermedad, se interesó por encontrar una cura, ya que sus dos hijas podrían haber heredado la enfermedad. Fruto de las investigaciones de su hija Nancy Wexler en Venezuela, donde se da la mayor concentración de la EH en el mundo (Okun y Thommi, 2004; HDF, 2008), se consiguió en 1992 identificar el gen responsable de la EH (MacDonald et al, 1993).

En nuestro continente se crea en 2003 la Red Europea de Huntington (EHDN), promovida por el neurólogo alemán Bernhard Landwehrmeyer, quien se había unido tres meses antes de su identificación al grupo responsable de la misma (Pytlík, 2008). La preside desde entonces, siendo su labor económicamente financiada por la Fundación CHDI (anteriormente High Q), una fundación biomédica americana sin ánimo de lucro.

El proyecto principal de EHDN es REGISTRY, un estudio observacional, prospectivo, multinacional y multicentro iniciado en junio de 2004 que busca ("REGISTRY", 2014):

- Integrar de forma prospectiva y sistemática datos obtenidos de la investigación clínica (por ejemplo, características clínicas fenotípicas, historia familiar, características demográficas) mediante el acceso a muestras biológicas (por ejemplo: sangre, orina...) obtenidas de individuos con EH manifiesta, de individuos no afectados pero que sean portadores conocidos de la mutación o en riesgo de serlo, y de participantes de control (por ejemplo: cónyuges, hermanos o descendientes de portadores de la mutación que no sean portadores).
- Relacionar características fenotípicas (modificadores genéticos / biomarcadores húmedos y secos).
- Agilizar la identificación y el reclutamiento de voluntarios adecuados para los ensayos clínicos.
- Desarrollar y validar medidas sensibles y fiables de resultados para detectar la aparición y el cambio en el curso natural de la enfermedad

¹ EL PAÍS, jueves, 17 de mayo de 1979. Recuperado el 12 de diciembre de 2013 de http://elpais.com/diario/1979/05/17/sociedad/295740014_850215.html

premanifiesta y manifiesta que pueden ser también posibles medidas de resultado para su uso en futuros ensayos clínicos y en atención clínica.

- Planificar futuros estudios de investigación.

En la actualidad, en el proyecto están involucrados 173 centros de estudio de 20 países, con casi 13.000 sujetos participantes (EHDN, 2012).

En julio de 2012 comenzó el proyecto Enroll-HD ("Enroll-HD", 2014). Se trata de un estudio multinacional, observacional y longitudinal que integra los dos registros existentes sobre la EH, REGISTRY en Europa y COHORT en Norteamérica y Australia, al tiempo que se amplía para incluir nuevos sitios de Latinoamérica (Red Latinoamericana de Huntington), Asia (Singapur, Corea del Sur) y de África (Sudáfrica). Sin fecha de finalización y con evaluaciones anuales, el objetivo de Enroll-HD es construir una base de datos grande y copiosa de información clínica longitudinal y de biomuestras. Esta base de datos servirá para futuros estudios encaminados a la elaboración de instrumentos y de biomarcadores de progresión y pronóstico, a identificar características fenotípicas clínicamente relevantes, y a establecer puntos finales claramente definidos para los estudios de intervención.

A finales de los 1960 en España comienzan las organizaciones de pacientes y familiares con enfermedades neurológicas a preocuparse por la situación por la que pasaban, surgiendo en la década de los 90 las asociaciones de enfermos y familiares de EH en las distintas provincias. Estas asociaciones se encaminan mayormente a los cuidados, ofreciendo información, orientación y asesoramiento individual y familiar; coordinación socio-sanitaria; difusión social; promoción de la salud y participación; y abordaje de todos los aspectos psico-sociales relacionadas con la enfermedad. Para ello han ido incorporando profesionales con distintos antecedentes formativos para cubrir las necesidades de los afectados.

La entidad que nos ocupa, la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León en Burgos, actualmente atiende a sesenta familias, afectados por una de las denominadas enfermedades raras, cuenta ya con una trayectoria de doce años. Para su puesta en marcha, a iniciativa de los familiares, se contó con la colaboración de la dirección del Servicio de Neurología del Hospital de Burgos, convocando a las personas afectadas y dándoles la oportunidad de conocerse y decidir sobre la posibilidad de formar una asociación. Se legalizó la entidad, se realizaron los asuntos de intendencia (local, registros, contactos y subvenciones) y en octubre de 2000 comienza a funcionar difundiendo la enfermedad e interesándose por conocer las necesidades que genera. Se organizaron actividades de carácter formativo y lúdico y se puso en marcha un servicio de apoyo familiar.

Durante los primeros años fueron los propios afectados quienes se ocuparon de la actividad asociativa, pero reconocieron la necesidad de un apoyo técnico que atendiera las distintas facetas con el fin de consolidar la Asociación (Huerta, Fernández, Gallardo y Lozano, 2013). De este modo se incorporó a un trabajador social quien fue integrando a través de fórmulas de gestión, a profesionales con diferentes especializaciones para cubrir las distintas necesidades psicosociales de las personas afectadas. Actualmente prestan servicios logopedas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y terapeutas familiares, con la colaboración de neurólogos del Hospital Universitario de Burgos (HUBU) y voluntarios. Hoy en día también existe colaboración con la Universidad de Burgos (para incorporar alumnado en prácticas), con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) también con sede en Burgos y con el Centro Nacional de Investigación sobre la Evolución Humana (CENIEH) (para realizar estudios de investigación clínica –en el Registry– con la participación de los usuarios de la Asociación).

2.1. Necesidades y secuelas en la Enfermedad de Huntington

La EH demanda muchos cuidados (HDSA, 2008) especialmente en las últimas fases de la enfermedad, pero a su vez permite a la familia anticipar recursos y estrategias con la ayuda de los distintos profesionales.

- *Fase inicial:* las manifestaciones del comienzo de la enfermedad incluyen sutiles cambios en la coordinación, algunos movimientos involuntarios, dificultad al considerar detalladamente problemas, y con frecuencia un ánimo irritable o deprimido. En esta etapa la medicación suele ser efectiva al tratar la depresión y otros síntomas emocionales.
- *Fase media:* los movimientos involuntarios (corea) se van acentuando. El habla y la deglución comienzan a verse afectados. Las habilidades para pensar y razonar se verán gradualmente disminuidas, desorientación y pérdida de memoria a corto plazo. En esta etapa cada vez será más difícil mantener un trabajo y hacerse cargo de las labores domésticas.
- *Fase final:* los enfermos en la última etapa padecerán severos movimientos, pero más a menudo sufrirán rigidez. La asfixia por la comida se convertirá en la mayor preocupación, y la pérdida de peso. Los enfermos son totalmente dependientes en todos los aspectos de su cuidado, no podrán ya caminar y tampoco serán capaces de hablar. A pesar de que las capacidades cognitivas estarán severamente dañadas, generalmente siguen siendo conscientes de su entorno, son capaces de comprender el lenguaje, y conocen a sus seres queridos. Los enfermos no mueren por la propia enfermedad sino por complicaciones, como asfixia o infecciones.

Los profesionales deben ser expertos en estas complejas necesidades específicas de esta enfermedad y deben ayudar a la familia a planificar y diseñar las ayudas de manera individual, adecuada y flexible. Las necesidades abarcan desde el manejo y control del comportamiento del paciente, seguridad, ayuda psicológica a la familia, nutrición, deglución y comunicación, y provisión de ayudas técnicas para hacer los entornos más confortables y para la mejora física de los movimientos incontrolados (Fernández, Grau y Trigo, 2012).

Las fases de la enfermedad también afectan al ámbito escolar. Tan pronto como un alumno es diagnosticado de la enfermedad de Huntington juvenil (EHJ), los maestros del hospital y la familia deben reunirse con los orientadores de los centros escolares y con los tutores para acordar las adaptaciones curriculares y apoyos necesarios, o en su caso, la modalidad de escolarización. Se pueden realizar apoyos o adaptaciones: en las aulas ordinarias y de educación especial; en las clases de educación física; comidas; asientos y transporte; seguridad e higiene; y en el control del comportamiento (Nance et al., 2001; Nance, 2007; Fernández, Grau y Trigo, 2012).

Como la EHJ es progresiva, las adaptaciones curriculares deben ser revisadas con frecuencia (por lo menos una vez al año) para establecer nuevas metas apropiadas a la edad del niño y a la evolución de su enfermedad (Tarapata, 2011; Fernández, Grau y Trigo, 2012). Asimismo, las modalidades de escolarización pueden ir variando; el alumno puede estar escolarizado en centro educativo ordinario (en aulas generales –con o sin apoyo– o en aulas específicas), y en centros de educación especial. También, puede ser atendido en las unidades pedagógicas del hospital o en los servicios de atención educativa domiciliaria. Cuando la enfermedad avanza tendrá que ser cuidado en centros especializados de atención a personas dependientes (Del Barrio y Castro, 2008; Fernández, Grau y Trigo, 2012).

2.2. El equipo de trabajo en la Enfermedad de Huntington

Podemos agrupar el cometido de los profesionales teniendo en cuenta las fases de desarrollo de la enfermedad y las necesidades en cada una de ellas (HDSA, 2008; NINDS, 2009), indicando las tareas que cada especialidad profesional cubrir en cada una de ellas:

a) Fase inicial:

- *Neurólogo*: generalmente es el primer profesional que atiende a la persona afectada; es quien se encarga del diagnóstico y de procurar tratamiento. En esta etapa la medicación a menudo es efectiva tratando la depresión y otros síntomas emocionales
- *Psicólogo*: asesora antes de realizarse las pruebas genéticas, y después de dar los resultados. La ayuda a la familia debe centrarse en superar el impacto de la enfermedad; proporcionar información relevante; buscar soluciones prácticas, recursos disponibles y ayudas financieras; diseñar los cuidados necesarios en cada caso y etapa; darles ánimo y apoyo emocional; y disminuir el miedo al futuro (Dawson et al., 2004).
- *Trabajador social*: pueden ayudar a determinar cuáles son las necesidades. Facilita información sobre ayudas, servicios y recursos de manera adecuada a los pacientes y a sus familias para afrontar la enfermedad, y colaborar con el psicólogo en amortiguar el impacto del diagnóstico, la angustia ante la falta de tratamiento específico, la incertidumbre de la desinformación y la mirada al futuro.
- *Asesor legal*: pueden asesorar en los planes de futuro (financieros, redacción de documentos legales –testamento–, documento de últimas voluntades, etc.).

b) Fase media:

- *Logopeda*: podrá ofrecer consejos y estrategias para mejorar la comunicación y las capacidades para tragar de los enfermos.
- *Terapeuta ocupacional y fisioterapeuta*: pueden ser necesarios para mantener el control de los movimientos voluntarios y para mejorar las habilidades sociales a través de programas de ejercicios físicos, cognitivos y rehabilitación social, de pensamiento y razonamiento, etc. que ayuden a mantener los máximos niveles de funcionalidad.
- *Nutricionista*: pueden recomendar vitaminas u otros suplementos nutricionales.
- *Médico 'de cabecera'*: puede ofrecer consejo adicional sobre dieta y *sobre* cómo manejar las dificultades para tragar o problemas gastrointestinales que puedan surgir, como la incontinencia.
- *Cuidadores*: al fin y al cabo los familiares, deben prestar atención a la *adecuada* nutrición para que el individuo con EH reciba suficientes calorías para mantener su peso corporal y vigilar que no haya deshidratación. Los cuidadores familiares son los encargados de satisfacer las necesidades inmediatas de la persona enferma en el domicilio, ofreciendo consuelo, cuidados, entretenimiento, compañía, etc. Es fundamental el "cuidado del cuidador".

c) Fase final:

- *Equipos paliativos* (médicos, enfermeras, psicólogos, trabajadores sociales, religiosos y personal voluntario): puede ser clave para ayudar a la familia.
- *Terapeuta ocupacional*: aunque no todos los paciente son *susceptibles* de ser tratados por este profesional, puede asesorar para mejorar las condiciones del entorno físico: cambios en la disposición u organización del espacio del hogar, adaptaciones, productos de apoyo (camas articuladas, grúas o colchones antiescaras) y en el adiestramiento de actividades de cuidado: ergonomía (técnicas para el manejo del paciente encamado, mantenimiento de una correcta higiene postural, cambios posturales o transferencias).

En el caso de la EHJ la coordinación de los profesionales del sistema sanitario y educativo es fundamental para mantener la mejor calidad de vida posible del alumnado con EHJ. Esta coordinación debe ser extensible a la familia y los recursos sociales disponibles, asociaciones, etc. Los neurólogos, médicos rehabilitadores, psiquiatras, nutricionistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, neuropsicólogos, psicólogos clínicos, psicopedagogos, asistentes sociales, profesores y maestros (del hospital, de educación especial, de audición y lenguaje, y de educación física) y educadores en general tienen que estar coordinados para poder actuar de una manera eficaz (Del Barrio y Castro, 2008; Fernández, Grau y Trigo, 2012).

Para realizar estas terapias se pueden utilizar: a) técnicas de control y gestión del comportamiento para mejorar los trastornos comportamentales; b) rehabilitación neurocognitiva para mejorar memoria, atención y procesos ejecutivos; c) fisioterapia para mejorar la corea, rigidez, ataxia y problemas de deglución; d) logopedia para mejorar los trastornos del habla y lenguaje; e) terapia ocupacional para mejorar las habilidades de la vida diaria; f) técnicas de nutrición para prevenir la anorexia; g) ayuda en todas las actividades cotidianas básicas e instrumentales, y las contenidas en otras áreas (de cuidadores y profesionales); y h) tecnologías de ayuda para hacer los entornos más confortables (Fernández y Grau, 2013).

2. CONCLUSIONES

La EH tiene efectos devastadores para el paciente y la familia, por las secuelas motoras, cognitivas y comportamentales del paciente, por su larga duración y por su carácter hereditario.

Aunque no haya curación, se conocen bien los síntomas. Su tratamiento puede mejorar la calidad de vida de los pacientes y de las familias; para ello es imprescindible la actuación coordinada de un equipo de profesionales y de cuidadores que conozcan las necesidades específicas de esta enfermedad. Asimismo, se necesitan servicios domiciliarios, residencias de día y a tiempo completo, y servicios hospitalarios para el tratamiento de esta enfermedad.

Es imprescindible profundizar en los beneficios que proporciona una adecuada colaboración entre los distintos profesionales (médicos y personal de enfermería, psicólogos, trabajadores sociales, logopedas, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y cuidadores) tanto a la persona afectada como a su familia. También los orientadores escolares y maestros deben conocer las características de

la EH para cubrir las necesidades educativas especiales al alumnado afectado por las variantes juveniles de la enfermedad.

La Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León es una institución sensible a las necesidades psicosociales de las personas con EH e integra el trabajo interdisciplinar en su metodología de intervención y colabora en estudios de investigación puedan arrojar luz en el tratamiento de esta enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ACHE (Asociación de Huntington-Asociación Corea de Huntington Española). *La enfermedad de Huntington* (2011). Recuperado el 10 de junio de 2011 de <http://www.e-huntington.org/>
- Chiu, Ch., Liu, G., Leeds, P. y Chuang, D. (2011). Combined Treatment with the Mood Stabilizers Lithium and Valproate Produces Multiple Beneficial Effects in Transgenic Mouse Models of Huntington's Disease. *Neuropsychopharmacology*; 36, 2406-2421.
- Dawson, S., Kristjanson, L. J., Toyce, C. M., Flett, P. (2004). Living with Huntington's disease: need for supportive care. *Nurs Health Sci*; 6(2), 123-30.
- Del Barrio, J. A. y Castro, A. (2008). Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31 (Supl. 2), 153-163.
- Devinsky, O. y D'Esposito, M. (2004). *Neurology of cognitive and behavioral disorders*. New York: Oxford University Press.
- EHDN (European Huntington's disease Network) (2010). Enfermedad de Huntington. Germany: Autor. Recuperado el 20 de mayo de 2011 de <http://www.euro-hd.net/html/disease>
- EHDN (European Huntington's disease Network) (2012). Sobre el estudio REGISTRY del Grupo Europeo – Participación. Germany: Autor. Recuperado el 30 de diciembre de 2013 de <http://www.euro-hd.net/html/registry/about/enrolment>
- Enroll-HD: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort. (2014), Recuperado el 10 de enero de 2014 de <http://clinicaltrials.gov/show/NCT01574053>
- Fernandes Leite, J. (2001). La enfermedad de Huntington: una visión biomolecular. *Rev Neurol*; 32(8), 762-767.
- Fernández Hawrylak, M., Grau Rubio, C. y Trigo Cubillo, P. (2012). Impacto de la Enfermedad de Huntington en la familia. *An Sist Sanit Navar*; 35(2), mayo-agosto, 295-307.
- Fernández Hawrylak, M. y Grau Rubio, C. (2013). Intervención psicoeducativa en la Enfermedad de Huntington Juvenil. *Siglo Cero. Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*; 44(2), 246, 48-62.
- Gudesblatt, M. y Tarsy, D. (2011). Huntington's Disease: A Clinical Review. Supplement to *Neurology Reviews*; May, S1-S8.

- HDF (Hereditary Disease Foundation). The Venezuela huntington's disease projet 2008. New York, NY: Autor. Recuperado el 20 de mayo de 2011 de http://www.hdfoundation.org/html/venezuela_huntington.php
- HDSA (Huntington's disease Society of America) (2008). Huntington's Disease. Recuperado el 10 de junio de 2011 de <http://www.hdsa.org/>
- HDSA (Huntington's disease Society of America) (2012). We are HDSA!, 1, Jan. Por Kate H. Lafont, terapeuta ocupacional, colegiada, Centro HDSA de Excelencia en la Universidad de Emory (Atlanta, Georgia, Estados Unidos) Recuperado el 26 de noviembre de 2012 de <http://www.hdsa.org/>
- Huerta Rodríguez, B., Fernández Sastre, B., Gallardo Hidalgo, C. y Hernández Lozano, D. (2013). El rol del trabajador social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras: La Enfermedad de Huntington. *Revista de Trabajo Social y Acción Social*; 51, 243-267.
- IHA (International Huntington Assotiation) (2012). Inheritance. Recuperado el 26 de noviembre de 2012 de <http://www.huntington-assoc.com/>
- MacDonald et al. (1993). A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell*, 72 (6), 971-983.
- Nance, M. (2007). *The Juvenile HD Handbook. A Guide for families and caregivers*. 2ª ed. USA: HDSA.
- Nance, M., Jones, R., Imbrigilio, S. y Getting, B. (2001). *Juvenile Huntington's Disease. The Family Guide Series*. Huntington's Disease Society of America. Recuperado el 30 de diciembre de 2011 de <http://www.hdsa.org/>
- NINDS (National Institute of neurological disorders and Stoke) (2009). Enfermedad de Huntington: esperanza a través de la investigación. Bethesda MD.: Autor. Recuperado el 20 de mayo de 2011 de http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/Enfermedad_de_Huntington.htm
- Okun, M. S. (2003). Huntington's disease: What we learned from the original essay. *The neurologist*; 9, 175-179.
- Okun, M.S. y Thommi, N. (2004). Americo Negrette (1924 to 2003): diagnosing Huntington disease in Venezuela. *Neurology*; Jul 27, 63(2), 340-3.
- Pytlik, W. (2008). Networker advances fight against Huntington's disease. Biotechnology and Life Sciences in Baden-Württemberg. Recuperado el 30 de diciembre de 2013 de http://www.bio-pro.de/magazin/wissenschaft/archiv_2008/index.html?lang=en&artikelid=/artikel/01465/index.html
- REGISTRY - an Observational Study of the European Huntington's Disease Network (EHDN). (2014). Recuperado el 10 de enero de 2014 de <http://clinicaltrials.gov/show/NCT01590589>
- Tarapata, K. (2011). Back to School with Juvenile-Onset HD. We Are HDSA!; Issue 11, Oct. Recuperado el 30 de diciembre de 2011 de <http://www.hdsa.org/>
- Wang, H., Chen, X., Li, Y., Tang, T. y Bezprozvanny, I. (2010). Tetrabenazine is neuroprotective in Huntington's disease mice. *Mol Neurodegener*; 5-18.