

# LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL EN LA ESCUELA

*María Fernández Hawrylak*  
Universidad de Burgos  
mfernandez@ubu.es  
*Claudia Grau Rubio*  
Universidad de Valencia  
claudia.grau@uv.es

## RESUMEN

Hemos asumido el reto de dar respuesta a las necesidades socioeducativas y sanitarias derivadas de las Enfermedades Raras debido a que el alumnado con este tipo de enfermedades también constituye un grupo importante de población desde el punto de vista de los servicios sanitarios y socioeducativos. En esta comunicación se describen las secuelas asociadas a la Enfermedad de Huntington Juvenil, las necesidades educativas especiales, y la respuesta educativa adecuada a estas necesidades. Sus síntomas presentan desafíos únicos en los individuos afectados, a las personas que cuidan de ellos y a los diferentes profesionales que los atienden. Sin embargo, aunque la Enfermedad de Huntington Juvenil es rara, muchos de los retos diarios son similares a los de niños que tienen otros trastornos o discapacidades. Esperamos ayudar a las escuelas a tener una mejor comprensión de la variante juvenil de la Enfermedad de Huntington para que puedan ser capaces de apoyar al niño afectado y a sus familias.

## INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Huntington (EH), descrita por primera vez en 1872 por el médico George Huntington (EHDN, 2010) es una enfermedad neurológica hereditaria en la que el cerebro y el sistema nervioso se deterioran de forma progresiva. Pasa de una generación a la siguiente por la transmisión de padres a hijos de un gen mutado. Cada hijo de un padre afectado tiene un 50% de posibilidades de heredar el gen que causa la enfermedad. Aquellos que poseen el gen desarrollarán la enfermedad, a menos que mueran por alguna otra causa antes del comienzo de los síntomas. Esta enfermedad se caracteriza por (NINDS, 2009):

- Movimientos involuntarios y bruscos de las extremidades: movimientos coreicos; muecas repentinas.
- Demencia progresiva y manifestaciones psiquiátricas o desarreglos psíquicos graves: puede desencadenar episodios depresivos reiterados con repercusiones negativas en el entorno de allegados. Psicosis, apatía e irritabilidad.
- Pérdida de las funciones intelectuales: las facultades cognitivas disminuyen, así como la memoria, y la capacidad de concentración empeora...
- Se encuentra a lo largo de todo el mundo y en todos los grupos étnicos. La prevalencia global se estima entre 4 y 5 casos por millón, mientras que en los países desarrollados es de 8 a 10 por cada 100.000 habitantes. Concretamente en España,

unas 4.000 personas tienen la enfermedad y más de 15.000 afrontan el riesgo de haber heredado el gen de la EH porque tienen o tuvieron un familiar directo afectado (IHA, 2011). No hay predominancia de género, es decir, tanto hombres como mujeres tienen las mismas probabilidades de heredar el gen de un padre portador. Aquellos que no lo hereden no desarrollarán la enfermedad, ni sus hijos tampoco; la enfermedad de Huntington no “salta una generación”.

La EH más común se desarrolla entre los 30 y 50 años y determina la muerte entre 15 y 20 años después del comienzo de las manifestaciones neurológicas, y las menos comunes son la enfermedad juvenil, que aparece antes de los 18 años y la senil que aparece después de los 55.

Aproximadamente un 10% de las personas desarrollan síntomas antes de los 20 años de edad Enfermedad de Huntington Juvenil (EHJ) y otro 10% después de haber cumplido los 55 años corea senil, siendo poco frecuente que aparezcan síntomas antes de los 10 años de edad Enfermedad de Huntington Infantil (EHI) (IHA, 2011).

Hay sin embargo otras variantes de la EH que se distinguen no sólo por la edad del inicio sino también porque presenta síntomas distintos (EH rígida-akinética o variante de Westphal). La variante de Westphal de la Enfermedad de Huntington es una entidad clínica diferenciada de la EH caracterizada por un síndrome rígido hipokinético y/o por pocos movimientos, o ninguno, (akinesia). A menudo es asociada con una manifestación juvenil de la misma (Topper et al., 1998). Es decir, comienza en la adolescencia y en contraste con la forma adulta, se manifiesta con lentitud de movimientos (bradikinesia), un incremento en el tono muscular (rigidez), y cursa de manera más severa.

En la actualidad no hay aún un tratamiento para la enfermedad. Cualquier intervención se centra únicamente en aliviar los síntomas, más que en detener el avance de la enfermedad o curarla. No hay residencias especializadas en su tratamiento debido a las necesidades particulares y específicas de cada enfermo, a la amplia formación requerida por el personal, a la amplia distribución de los pacientes a lo largo de extensas zonas geográficas, y a la importante carga financiera que supone para el sistema de salud (Smolina, 2007).

## **1. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL**

La Enfermedad de Huntington Juvenil (EHJ) es el nombre que se le da a la EH cuando aparecen los síntomas en la persona afectada antes de los 20 años de edad. El primero en describirla fue Hoffmann en 1888, que identificó a dos niñas de 4 y 10 años con algunos síntomas como rigidez, hipokinesia y agarrotamiento muscular (Chial, 2008). Los síntomas son similares a la Enfermedad de Huntington que se ve en adultos, aunque en muchos de los casos se ven agravados por la juventud de los pacientes y la dificultad de controlar sus problemas mentales y físicos. Las características difieren de la presentación habitual en la edad adulta, ya que no aparece corea pero sí bradikinesia, distonía y signos de alteración cerebelosa como la rigidez,

con mayor asociación con crisis convulsivas y clínica psicótica (Gómez-Tortosa et al. 1998; Reyes, Yáñez y López-Ibor, 2010).

La variante de Westphal es también la manifestación de la Enfermedad de Huntington a edades tempranas. Engloba los casos que se dan en pacientes de menos de 20 años de edad. Por lo demás es bastante similar a la Enfermedad de Huntington Juvenil.

Alrededor del 5-10% de los afectados con EH tienen un inicio juvenil de la misma, por lo que es una enfermedad rara en la población general. Al no haber en Europa registros oficiales definitivos de la enfermedad, es difícil saber cómo está distribuida exactamente la población de afectados en España. El Grupo Europeo de Huntington (EHDN) está llevando a cabo el mayor estudio de EH en Europa, llamado REGISTRY. Actualmente este Grupo tiene en curso un estudio sobre pacientes jóvenes (menos de 20 años cuando comenzaron los síntomas de la EH). Aún con el porcentaje estimado, sufrir la EHJ puede resultar una experiencia aislante para los jóvenes con EH, para sus familias y también para los profesionales implicados en su cuidado.

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. Cuanto más temprano es el comienzo de la enfermedad, más rápido parece que ésta progresa. La progresión es más rápida en individuos con EHJ y la muerte normalmente ocurre con una media de supervivencia entre 5 a 10 años desde la aparición de la enfermedad.

Quienes desarrollan los síntomas de la enfermedad siendo muy jóvenes (antes de los 20 años), gradualmente perderán la habilidad para caminar, para hablar con claridad, para vestirse, comer o bañarse sin ayuda y por consiguiente tendrán grandes dificultades en las tareas escolares (Nance et al., 2001): cambios en la forma de escribir o pequeños problemas con los movimientos, como lentitud, rigidez, temblores y rápidas contracciones musculares, llamadas mioclónicas, impedimentos mentales u ocasionales ataques epilépticos entre otras (Brewer, 2008). La corea (movimientos involuntarios) muy común en adultos con EH es bastante menos común en niños con EHJ, a pesar de que puede aparecer en algunos casos.

Aunque no hay un síntoma ni un grupo de síntomas que sean absolutamente necesarios para el diagnóstico de la EHI (Enfermedad de Huntington Infantil), hay varias características comunes en el momento del diagnóstico (Nance et al., 2010):

- Historial familiar positivo de EH, generalmente en el padre.
- Rigidez en las piernas.
- Torpeza en los brazos y en las piernas.
- Disminución de la habilidad mental.
- Cambios en el comportamiento.
- Convulsiones.
- Problemas para tragar o del habla.

Dada la edad, es muy probable que los afectados asistan a la escuela o al instituto, antes, durante y después de la aparición de los síntomas, y como derivación estarán escolarizados y mantendrán un contacto regular con maestros, profesores y orientadores al inicio de la enfermedad; estos alumnos tendrán necesidades educativas y de cuidados especiales, por lo que es importante ayudar a los centros educativos a tener una mejor comprensión de la EHJ y de lo que pueden hacer para apoyar al alumnado afectado y a sus familiares.

## **2. NECESIDADES EDUCATIVAS Y DE CUIDADO ESPECIALES DE LOS JÓVENES ESCOLARIZADOS QUE PADECEN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL**

Los estudiantes con EHJ y EHI presentarán importantes cambios conductuales, problemas de aprendizaje, fracaso escolar y problemas de lenguaje que afectarán directamente a las tareas escolares. No obstante, es importante recordar que cada niño con EH será único y cierto apoyo puede, o no, ser un problema y por lo tanto, puede, o no, ser necesario.

Las necesidades educativas especiales del alumnado con EHJ (Brewer, 2008) están relacionadas con:

- **Problemas de movimiento:** tanto la rigidez como la corea colocan al alumno en un alto riesgo de caídas y puede impedir que lleguen a ciertos lugares de la escuela de difícil acceso. También puede tener dificultad en llevar los propios libros y el material que necesita en la escuela y, a medida que la enfermedad progresa, tendrá dificultades para cambiar de aula, especialmente cuando los pasillos estén llenos de gente.
- **Desórdenes cognitivos:** los alumnos con EJI pueden también padecer secuelas cognitivas (o de pensamiento) que les provocan dificultades de aprendizaje. Por ejemplo, pueden necesitar un mayor tiempo para responder y/o tener una capacidad disminuida para comprender. Los problemas en la comprensión de la información tienden a empeorar a medida que la enfermedad avanza, pero a menudo permanece bastante intacta en las primeras etapas de la enfermedad, incluso cuando sus respuestas se ralentizan. Puede resultar duro comenzar acciones que son incapaces de hacer, que pueden hacerles aparecer como aletargados y perezosos. Así mismo, pueden ser más impulsivos y tener dificultad en esperar. Estas dificultades de pensamiento tienden a provocarles también problemas con las habilidades de organización.
- **Comportamientos desafiantes:** son comunes en particular cuando los síntomas comienzan en la adolescencia. En algunos jóvenes esto puede ser el síntoma más evidente. Los problemas motores son menores que los que normalmente se observan en los pacientes adultos con EH. Muchos especialistas son reacios a dar un diagnóstico de la EH (o a remitir a un joven para hacerle una prueba genética) sin los síntomas físicos evidentes de la EH. La causa de los comportamientos desafiantes puede ser la propia enfermedad y el entorno. Es importante recordar que

sólo porque un niño padezca EH no significa que todos sus otros problemas estén relacionados con la enfermedad. Los cambios de comportamiento pueden responder a múltiples causas, particularmente en niños y jóvenes adultos. No obstante, es igualmente importante recordar que el comportamiento desafiante puede ser debido a la EH y por tanto debe ser manejado con sensibilidad, considerando las implicaciones de etiquetar al niño tanto como “difícil” o como afectado por EH. Estén o no sus problemas directamente causados por la enfermedad, el niño puede haber tenido que afrontar serias situaciones indirectamente relacionadas con la EH y el personal debe ser igualmente comprensivo con ello. Por último, a pesar de que los comportamientos desafiantes pueden aparecer en algunos niños con EHJ, en muchos otros no aparecen.

- **Epilepsia:** puede ser un problema en los estudiantes con EHJ, aunque menor cuando los síntomas comienzan en la adolescencia. El tener que manejar ataques epilépticos preocupa a muchos profesores. No obstante, hay muchas fuentes de apoyo que pueden ser utilizadas para obtener más información y consejo sobre la epilepsia y no hay por tanto razón por la que deba ser un problema insuperable.

- **Problemas de habla:** los problemas de habla habitualmente comienzan sólo arrastrando levemente las palabras; pero, posteriormente y a medida que la enfermedad progresa, se convierte en un habla borrosa y virtualmente monosilábica. Los problemas de habla y de comunicación son uno de los aspectos de la enfermedad que pueden hacer más difícil al estudiante con EHJ el mantenimiento de buenas relaciones con sus compañeros. En clase, puede necesitar más tiempo para hablar, recibir el mensaje y contestar. Las ayudas para la comunicación resultan útiles pero es importante que se haga una valoración rápida y que cualquier solución aconsejada se introduzca tan pronto como sea posible para permitirle acostumbrarse a su uso. También es importante que la escuela conozca qué ayudas están siendo utilizadas en casa, y así elaborar una intervención conjunta.

- **Problemas de deglución:** el alumnado con EHJ puede también tener problemas de deglución. Los adultos y los niños mayores con EH necesitan una alta ingesta calórica. Dada las dificultades para tragar, si no tienen la posibilidad de ir a casa a la hora de comer, es importante que reciban ayuda para obtener la mayoría de esas calorías. También precisarán más tiempo para comer ya que necesitan hacerlo más despacio, y en un entorno tranquilo y silencioso ya que requieren concentrarse en comer. Si beber resulta difícil debido a los problemas de deglución, deben recibir atención con objeto de asegurar que beban lo suficiente para evitar deshidratarse, especialmente en los meses de verano. Tan pronto como se realice el diagnóstico de EH, la familia debe reunirse con los orientadores de la escuela y con los tutores para acordar las adaptaciones curriculares y apoyos necesarios para el niño. Los padres de niños con EH pueden solicitar apoyos o adaptaciones en: clases académicas; educación física; comidas; asientos y transporte; seguridad e higiene; y control del comportamiento (Nance et al., 2010). Este plan debe tomar en cuenta no sólo las destrezas

CONGRESO INTERNACIONAL

XXIX JORNADAS DE UNIVERSIDADES Y EDUCACIÓN ESPECIAL

Prácticas en Educación Inclusiva: diálogos entre Escuela, Ciudadanía y Universidad

cognitivas del niño, sino también los factores motores, sociales y de comportamiento que pueden influir en el desempeño en la escuela. Como la EH 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 etapa de su enfermedad. Por su parte, los maestros y orientadores escolares deben recibir ayuda para entender la EH y de qué manera afecta el desempeño escolar del niño.

A continuación se apuntan algunas líneas para responder a las necesidades en el contexto escolar y familiar, teniendo en cuenta que el énfasis debe ponerse en la familiaridad, la comodidad y el placer (Tarapata, 2011):

- **Manejo del estrés:** el alumnado con EHJ sufre a menudo una gran presión, culpándose en ocasiones por cosas que son síntomas reales de la enfermedad. Sensibilidad y un refuerzo positivo por parte de los orientadores, maestros y profesores puede reducir la tensión en clase y mejorar los resultados. Los cambios en la rutina y las situaciones desconocidas pueden resultar inquietantes para los afectados por EHJ e incluso provocar que empeoren algunos síntomas. Se debe mantener tanto como sea posible un entorno estructurado con rutinas diarias establecidas. Los pacientes con EJJ también pueden tener pensamientos obsesivos o miedos irracionales que les provocan estrés. La gente y las situaciones que actúan como “disparadores” deben ser identificados, controlados, o eliminados.

- **Manejo cognitivo:** la EHJ causa una degeneración de las células nerviosas del cerebro, por ello resulta difícil asimilar nuevos conocimientos, y los viejos pueden ser olvidados. Debe comprenderse que el estudiante simplemente no puede “esforzarse más”. Hay que mantener una información concisa y sencilla. Se pueden utilizar calendarios y listas de verificación para las tareas requeridas. Darle las instrucciones por escrito, incluyendo ejemplos para que los siga, dividir los trabajos en partes, y ver que una etapa se ha completado antes de encargarle una nueva tarea. Las actividades que involucran grupos pequeños son frecuentemente las más exitosas. A medida que progresa la enfermedad el alumno necesitará un horario más simple.

- **Control del comportamiento:** la EHJ impide regular y priorizar estímulos. Un alumno que padezca la enfermedad puede fácilmente emocionarse y distraerse, haciendo que lo exteriorice (actuando) o se encierre, por lo que necesitará apoyo para mantener la atención y controlar su comportamiento. Aceptar que no está actuando “a propósito”. Indicarle un lugar tranquilo, como la sala de recursos o la biblioteca, donde pueda calmarse. En algunas ocasiones un reproductor de música puede resultar exitoso. Colocar su pupitre al comienzo de la clase para que pueda centrarse en el profesor. Los estudiantes que padecen EHJ son fácilmente influenciados, de modo que sería conveniente separarlos de aquellos compañeros que les puedan fomentar un comportamiento inapropiado. Los problemas aparentes de comportamiento pueden ser causados por fatiga o confusión. Al final los niños y adolescentes con EH pierden la capacidad de mantener las amistades debido al deterioro de sus destrezas físicas y cognitivas. Los problemas graves de

CONGRESO INTERNACIONAL

XXIX JORNADAS DE UNIVERSIDADES Y EDUCACIÓN ESPECIAL

Prácticas en Educación Inclusiva: diálogos entre Escuela, Ciudadanía y Universidad

comportamiento y las acciones impulsivas también pueden limitar las interacciones sociales; sin embargo, a medida que progresa la enfermedad se vuelven incapaces de llevar a cabo comportamientos que anteriormente eran problemáticos. Los animales pueden proporcionar una descarga emocional a un niño con EHJ (Nance et al., 2010).

- **Seguridad física:** los problemas del movimiento afectan al equilibrio, de modo que mantener la seguridad física es fundamental. Un joven con EJK puede comenzar a caminar de puntillas o desarrollar un modo de andar con las piernas rígidas. Puede perder el equilibrio con facilidad y necesitar que un ayudante camine con él para prevenir caídas. A medida que la enfermedad avanza, la pérdida del control voluntario de los músculos puede hacer que estar sentado seguro sea un problema en el aula, en el comedor y en el autobús. Un terapeuta ocupacional puede proporcionar indicaciones al respecto. Hay que tener presente que quien esté afectado por EHJ puede ser el blanco de burlas; los abusos verbales, físicos y sexuales pueden ser un problema y necesitar supervisión.

- **Preocupación por la comida:** las múltiples discapacidades de la EHJ tienen un efecto sobre la hora de comer en la escuela. La asfixia es una preocupación constante. Pueden tener dificultades al utilizar utensilios y en obtener la nutrición suficiente en el tiempo asignado. Las distracciones también son frecuentes. El estudiante debe ser vigilado a la hora de comer para ver lo que ingiere. Tener hambre es un conocido disparador del comportamiento en la EHJ. Debe considerarse trasladar la hora de comer a un lugar tranquilo y permitir un tiempo añadido para comer, si es posible. Programar momentos adicionales para un tentempié durante la jornada escolar puede ayudar a la nutrición y al comportamiento.

## CONCLUSIONES

Se puede hacer un conjunto de recomendaciones generales sobre las necesidades del alumnado con EHJ.

En primer lugar, la valoración de las necesidades debe realizarse lo más pronto posible. Al tratarse de una enfermedad degenerativa estas necesidades pueden cambiar a medida que la enfermedad avanza, por tanto hay que realizar cuantas valoraciones sean precisas. Asimismo, es muy importante que los sistemas de apoyo se implanten lo antes posible. Cuanto más pronto se hagan los cambios y se introduzcan los apoyos, los resultados serán mejores, más útiles y más duraderos.

En segundo lugar, debe reflexionarse sobre lo que la persona con EHJ necesitará en el futuro, lo que implica valorar cómo evolucionará su enfermedad en el tiempo; con sensibilidad y con conocimiento se puede anticipar cómo el deterioro de su estado puede afectar al joven y a su familia. A pesar de que un joven afectado de EJK puede deteriorarse rápidamente, es importante

CONGRESO INTERNACIONAL

XXIX JORNADAS DE UNIVERSIDADES Y EDUCACIÓN ESPECIAL

Prácticas en Educación Inclusiva: diálogos entre Escuela, Ciudadanía y Universidad

recordar que los síntomas pueden ser muy variables y que una persona con EJH puede vivir una vida plena durante muchos años.

En tercer lugar, el compromiso necesario en las actividades escolares: el proceso de aprendizaje y el entorno social de la escuela también desempeñan un papel relevante en el progreso de la enfermedad y pueden ayudar a mantener las habilidades del alumno durante más tiempo, así como a desarrollar nuevas habilidades. Es por tanto muy importante apoyar al alumno de forma que sea capaz de permanecer en la escuela durante el mayor tiempo posible, si éste es su deseo.

Por otra parte, para la escuela es también importante considerar a la familia al completo. Debemos recordar que cualquier hermano, que además podría acudir a la misma escuela que el afectado, puede estar en riesgo y estar preocupado por ello. Incluso si no está en riesgo tiene que afrontar vivir con un hermano y/o con un padre con EH. Pueden sentirse intimidados (lo que también le puede ocurrir al joven con EHJ), o responsables de cuidar a su hermano. Es importante que la escuela sea consciente de cómo impacta la EHJ en la familia, en su educación y en su desarrollo. También sería útil al personal de la escuela, y quizás también a los estudiantes, tener un conocimiento básico sobre la EH y de su genética, ya que los malentendidos y la mala información causan muchos problemas.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS Y WEBGRÁFICAS**

BREWER, H. (2008). A Young Person with Juvenile Huntington's Disease at School. Huntington's Disease Association. Disponible en: [www.hda.org.uk](http://www.hda.org.uk) [consultado 30-12- 2011]

Chial, H. (2008) Huntington's disease: The discovery of the Huntingtin gene. *Nature Education*; 1(1).

EHDN (EUROPEAN HUNTINGTON'S DISEASE NETWORK) (2010). Enfermedad de Huntington. Disponible en: <https://www.euro-hd.net/html/disease> [consultado 20-05- 2011]

Gómez-Tortosa, E. et al. (1998). Severity of cognitive impairment in juvenile and late-onset Huntington disease. *Arch Neurol*; 55: 835-843.

HDSA (HUNTINGTON'S DISEASE SOCIETY OF AMERICA) (2008). Huntington's Disease. Disponible en: <http://www.hdsa.org/> [consultado 10-06-2011]

IHA (Asociación Internacional de Huntington-Asociación Corea de Huntington Española) (2011). La enfermedad de Huntington. Disponible en: <http://www.e-huntington.org/> [consultado 10-06-2011]

NINDS (National Institute of neurological disorders and Stroke) (2009). Enfermedad de Huntington: esperanza a través de la investigación. Disponible en:

[http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/Enfermedad\\_de\\_Huntington.htm](http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/Enfermedad_de_Huntington.htm) [consultado 20-05-2011]

CONGRESO INTERNACIONAL

XXIX JORNADAS DE UNIVERSIDADES Y EDUCACIÓN ESPECIAL

Prácticas en Educación Inclusiva: diálogos entre Escuela, Ciudadanía y Universidad

NANCE, M. ET AL. (2001). Juvenile Huntington's Disease. The Family Guide Series. Huntington's Disease Society of America. Disponible en: <http://www.hdsa.org/> [consultado 30-12-2011]

HUNTINGTON. PRESENTACIÓN REYES MOLÓN, L.; YÁÑEZ SÁEZ, R.M. Y LÓPEZ-IBOR ALCOGER, M.I. (2010). Enfermedad Juvenil de de un caso y revisión bibliográfica. Actas Esp Psiquiatr; 38(5): 285-294.

SMOLINA E. (2007). Psychosocial impact of Huntington's disease on families and spouses from the perspective of the family systems theory. Studies by Undergraduate Researchers at Guelph; 1(1):51-62.

TARAPATA, K. (2011). Back to School with Juvenile-Onset HD. We Are HDSA!; Issue 11, Oct. Disponible en: <http://www.hdsa.org/> [consultado 30-12-2011]

TOPPER, R. ET AL. (1998). Westphal Variant of Huntington's Disease. Mov Disord; Nov. 13(6):920-8.