

el papel de la terapia ocupacional en la enfermedad de huntington

[The Role of Occupational Therapy in Huntington's Disease]

David Hernández Lozano

EPONA Centro Integral de la Promoción de la Autonomía Personal y la Salud. S.L., Asociación Corea de Huntington de Castilla y León y Centro Socio-Sanitario Graciliano Urbaneja. Burgos

María Fernández Hawrylak

Universidad de Burgos. Facultad de Humanidades y Educación. Departamento de Ciencias de la Educación. Burgos

Claudia Grau Rubio

Universitat de València. Facultat de Magisteri. Departament de Didàctica i Organització Escolar. Valencia

resumen

Se analiza el papel del terapeuta ocupacional en el trabajo con las personas afectadas por la enfermedad de Huntington. Se realizó una investigación por objetivos a través del diseño y puesta en práctica de un programa de intervención encaminado a mitigar el deterioro producido por la enfermedad mediante el entrenamiento en actividades de la vida diaria y de estimulación cognitiva, y a desarrollar competencias en la familia. La investigación se desarrolló en la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León (sede en Burgos) con 9 participantes. La evaluación del programa se realiza a través de pruebas estandarizadas, de hojas de seguimiento y de reuniones grupales de las familias con los profesionales. Tras la participación en el Programa, el Índice de Barthel muestra que los pacientes siguen siendo autónomos en las actividades de la vida diaria. Aunque la enfermedad de Huntington es degenerativa, el programa ha servido para frenar el deterioro de las personas afectadas, mantener su funcionalidad y desarrollar competencias en la familia. El terapeuta ocupacional tiene un papel relevante en la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por la enfermedad de Huntington y de sus familias en el marco de una intervención multidisciplinar.

PALABRAS CLAVE: (Según los Descriptores en Ciencias de la Salud –DeCS–): Enfermedad de Huntington. Terapia Ocupacional. Trastornos del Conocimiento (cognitivos). Trastornos del Movimiento. Análisis y Desempeño de Tareas.

abstract

We discuss the role of the occupational therapist working with individuals affected by Huntington's disease. We carried out a research by purposes through the design and implementation of an intervention program aimed at alleviating the deterioration caused by the disease through training in daily living activities and cognitive stimulation, and developing skills into the family. The research was conducted with 9 participants at the Castille and Leon Huntington's Chorea Association (Burgos-based). The program evaluation is done through standard tests, tracking sheets and family group meetings with professionals. The Barthel Index shows that patients remain in-

dependent in daily living activities after participating in the program. Although Huntington's disease is degenerative, the program has served to halt the deterioration of the affected people, to maintain its functionality and to develop skills into the family. The occupational therapist has an important role in improving the quality of life of people affected by Huntington's disease and their families as part of a multidisciplinary intervention.

KEY WORDS: (*According to MeSH*): Huntington's Disease. Occupational Therapy. Cognition Disorders. Movement Disorders. Task Performance and Analysis.

Dirección para correspondencia:

María Fernández Hawrylak

Universidad de Burgos. Facultad de Humanidades y Educación. Departamento de Ciencias de la Educación. C/ Villadiego, s/n. 09001 Burgos

E-mail: mfernandez@ubu.es

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; se caracteriza por presentar alteraciones físicas, cognitivas y psiquiátricas (NINDS, 2009).

La EH fue descrita por primera vez en 1872 por el médico George Huntington (EHDN, 2010). James Gusella descubrió un marcador genético (fragmento de información en nuestro ADN) vinculado a la enfermedad, hallazgo que permitió, años más tarde (en 1993) identificar el gen HTT, directamente involucrado en su manifestación y el desarrollo de una prueba genética para confirmar el diagnóstico de la enfermedad.

Usando una muestra sanguínea, la prueba genética analiza el ADN para detectar la mutación de la enfermedad contando el número de repeticiones en la región del gen HTT, situado en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) y que afecta a una proteína llamada huntingtina. El defecto se debe a una expansión de tripletes CAG (Citosina, Adenina, Guanina) que codifican la síntesis de la glutamina. En los pacientes con EH hay una longitud de la secuencia CAG de 36 ó más repeticiones (Rosa-

les-Reynoso y Barros-Núñez, 2008; NINDS, 2009).

La EH pasa de una generación a la siguiente, por la transmisión de padres a hijos de un gen mutado. Es de herencia autosómica dominante, lo que significa que cualquier niño en una familia en la cual uno de los progenitores esté afectado tiene un 50% de probabilidades de heredar la mutación que causa la enfermedad (Okun, 2003; Gudesblatt y Tarsy, 2011).

La EH se encuentra en 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, y no hay predominancia de género. La EH es una de las llamadas enfermedades raras o de baja prevalencia. 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 (ACHE, 2011; IHA, 2012).

Al no haber en Europa registros oficiales definitivos de la enfermedad, es difícil saber cómo está distribuida exactamente la población de afectados por la EH. El Grupo Europeo de Huntington (EHDN) está llevando a cabo el mayor estudio de EH en Europa, llamado RE-

GISTRY. En la actualidad también hay que destacar una iniciativa global muy interesante, Enroll-HD, que incluye familias de Europa, América del Norte, Latinoamérica, Australia y algunas partes de Asia. Es un proyecto muy innovador derivado del conocimiento adquirido en el estudio COHORT en EEUU, Canadá y Australia, y en el REGISTRY llevado a cabo en Europa y Asia. La información obtenida en Enroll-HD ayudará a acelerar el desarrollo de tratamientos para la EH, y a crear una base de datos con información sobre las personas que padecen la EH y un banco de muestras biológicas que permita a los científicos y a los clínicos entender mejor la progresión de la enfermedad.

Hay tres formas de la EH: la que se desarrolla entre los 30 y 50 años, en los años productivos de la persona; la que se inicia en la niñez y la adolescencia, que aparece antes de los 18 años (enfermedad de Huntington juvenil); y la senil, que aparece después de los 55 años. La más común es la primera forma, y determina la muerte entre 15 y 20 años después del comienzo de las manifestaciones neurológicas.

Todavía no hay un tratamiento para la enfermedad. Se considera que el "silenciamiento del gen" (también conocido como el "silenciamiento de la huntingtina") es el enfoque con más posibilidades de llegar a un tratamiento eficaz para la EH, reduciendo la producción de la proteína huntingtina dañada.

Actualmente, las intervenciones se centran en aliviar los síntomas más que en detener el avance o curar la enfermedad. 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). Lo que implica un tratamiento multidisciplinar de la enfermedad (Fernández, Grau, Hernández y Fernández, 2014).

Por el momento, los mejores resultados del tratamiento sintomático con fármacos se obtienen en la reducción de los síntomas motores y de los aspectos psiquiátricos. Los medicamentos varían dependiendo de los síntomas. Los bloqueadores de la dopamina pueden ayudar a reducir los comportamientos y movimientos anormales. Medicamentos como tetrabenazina y amantidina se usan para tratar de controlar los movimientos adicionales (Wang et al., 2010). Los neurolépticos y los antiepilépticos son útiles cuando presentan síntomas psiquiátricos (Devinsky y D'Esposito, 2004; Chiu et al., 2011). El uso de antioxidantes, como la coenzima Q10 y el tocoferol, así como de suplementos nutricionales y restricción nutricional del hierro, son estrategias de bajo coste y no excluyentes de otros tratamientos para la prevención de la neurodegeneración de la EH (Fernandes, 2001).

1. El terapeuta ocupacional en la enfermedad de Huntington

Dadas las características de alta complejidad y baja prevalencia, las enfermedades minoritarias, como es el caso de la EH, precisan ser tratadas desde un enfoque global e integral, con una clara coordinación de las actuaciones en los niveles nacionales, regionales y locales, y en cooperación con la investigación, el diagnóstico, el tratamiento y la difusión de conocimientos y recursos sobre las mismas.

El terapeuta ocupacional debe por tanto ser experto en las complejas necesidades especifi-

cas de esta enfermedad, derivadas de los síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos (y por lo tanto funcionales), y de la fase de la enfermedad (inicial, media y final). La naturaleza progresiva de la EH plantea desafíos únicos para los terapeutas ocupacionales con el objetivo de maximizar de forma efectiva el funcionamiento físico y de minimizar las restricciones a la participación en estos pacientes (HDSA, 2012).

Para diseñar los programas de Terapia Ocupacional es imprescindible conocer los síntomas y las fases de la enfermedad.

1.1. Síntomas de la enfermedad

Síntomas motores: movimientos coreiformes involuntarios, atetosis, discinesia, bradicinesia, ataxia, disartria, y movimientos sacádicos anormales de los ojos. Los movimientos coreiformes, como movimientos de los dedos mientras pasean ("tocar el piano") o ligeras muecas o tics, aparecen tempranamente. Estos movimientos se vuelven más graves después de una década, afectando a los movimientos voluntarios (marcha, habla, movimientos rápidos alternos, y movimientos de localización y seguimiento de los ojos). En los menores de 20 años predomina la rigidez (Jankovic y Shannon, 2008; Lang, 2009).

Estos trastornos afectan de forma diferente según las fases de la enfermedad (Finke et al., 2006; Quinn, Busse y Bello-Haas, 2013):

En la fase inicial aparece debilidad muscular (extensores del cuello, tronco, y músculos intrínsecos de manos y pies), corea (a menudo inicialmente en la mano), cambios posturales debidos a la distonía, y déficits visoespaciales leves, que afectan a la realización de actividades funcionales (escritura, manejo de utensilios y habilidades de cuidado diario), siendo su ejecución más lenta y con falta de coordinación.

En la fase media aparece la corea de mode-

rada a grave, bradicinesia, aquinesia, distonía y debilidad muscular (en la fuerza del agarre, producción deteriorada y modulación de la fuerza), que incrementan las dificultades para realizar actividades de la vida diaria (AVD): escribir, cocinar, alimentarse, vestirse, especialmente en la manipulación de botones y cordones.

En la fase final aparece la bradicinesia, hipertonia (rigidez), corea (a menudo disminuye en la fase final), demencia, disartria y disfagia, y existe una dependencia para moverse y realizar distintas AVD.

Los trastornos del movimiento y las alteraciones en los miembros superiores producen limitaciones en tareas como alcanzar, agarrar o manipular objetos, y en aquellas en que interviene la motricidad fina. En las tareas de alcance, los pacientes con EH suelen demostrar una cinemática alterada y un aumento de la fuerza, lo que sugiere que estas personas tienen problemas para adaptar sus movimientos a diferentes contextos y para emplear la fuerza apropiada de movimiento. Asimismo, cabe que la función de la mano se vea negativamente afectada por la corea, la distonía y la bradicinesia, aunque la distonía y la postura anormal de una parte del cuerpo en una gran mayoría de las personas con EH resulten ser más problemáticas funcionalmente que la corea; la distonía puede ocurrir en cualquier parte del cuerpo, pero con mayor frecuencia afecta los brazos y el tronco. A pesar de que la EH se considera un trastorno hiperkinético, la bradicinesia es también predominante en los pacientes con EH, en particular durante las tareas secuenciales o simultáneas. La lentitud no es generalizada, solamente ocurre en ciertas fases del movimiento o de las tareas, lo que sugiere que la bradicinesia sólo se produce en las estrategias de secuenciación y selección de movimiento. Las dificultades en el agarre de precisión, incluyendo retrasos de sincronización, mayor variabilidad de la fuerza de agarre y mayor fuerza de agarre estático, se han ob-

servado en personas con EH principalmente en las etapas medias y finales de la enfermedad (Quinn, Busse y Bello-Haas, 2013).

En las tareas de alcance relacionadas con la alimentación (Klein et al, 2011), las personas con EH tienen mayor dependencia de los movimientos más proximales, muestran sacudidas del movimiento y déficits en la sincronización y en la terminación del movimiento, y anomalías al agarrar y al liberar el alimento dentro de la boca.

Síntomas cognitivos: presentan déficits en memoria (a corto y largo plazo, y espacial), recuperación de la información, capacidad de aprendizaje, flexibilidad cognitiva, abstracción, planificación y generación de secuencias, atención y concentración, destreza manual, habilidades visoespaciales, visomotoras y visográficas, y fluencia verbal; asimismo presentan apraxia ideográfica y demencia (Barquero-Jiménez y Gómez-Tortosa, 2001; Finke et al., 2006; López y Burguera, 2003, 2010; Quinn, Busse y Bello-Haas, 2013).

Los trastornos en la memoria son los primeros síntomas observados por los familiares. Los déficits en atención y fluencia verbal se presentan en la enfermedad preclínica. Los déficits cognitivos son usuales en los estadios medios y tempranos, aunque las demencias son moderadas y en casos avanzados.

Aunque en la mayoría de los casos los síntomas motores de la EH son los más característicos, tenemos que tener en cuenta que las manifestaciones neurocognitivas pueden llegar a ser tanto o más discapacitantes en la vida diaria de un enfermo como los síntomas motores, y suelen precederlos (Grive, 2005).

Síntomas psiquiátricos: depresión, apatía, euforia, psicosis, irritabilidad, impulsividad, agresión y labilidad emocional (Devinsky y D'Esposito, 2004).

Los trastornos del sistema límbico causan los cambios de personalidad, psicosis, impulsividad, y trastornos sexuales. Los pacientes son impulsivos, erráticos y con tendencia a la ira y al desaliento (Marshall et al., 2007).

La personalidad premórbida suele ser exagerada o reservada: los enfermos de EH pueden comenzar siendo introvertidos y apáticos, convirtiéndose posteriormente en bulliciosos, irritables y agresivos, o viceversa, extrovertidos convirtiéndose en apáticos.

Las alteraciones en el sueño y en el apetito (anorexia) se desarrollan tempranamente. El mal funcionamiento en la casa y en el trabajo es común, disminuyendo la espontaneidad e iniciativa y presentando labilidad emocional, impulsividad, irritabilidad y deterioro del juicio.

También pueden presentar promiscuidad sexual, agresión física y verbal y comportamiento antisocial. Los trastornos del comportamiento van aumentando a medida que la enfermedad progresa.

El 40% de los enfermos sufren depresión, precediendo a la corea, y demencia, que aparece cinco años más tarde. La apatía es producida por la depresión. La corea decrece con la depresión y aumenta con la manía. Sólo un 10% presenta síntomas de manía. El suicidio es frecuente. La psicosis aparece sólo en un 10% de los pacientes, más frecuentemente en jóvenes, pudiendo desarrollarse en cualquier estadio de la enfermedad. Las manifestaciones más frecuentes son las ilusiones paranoicas, pero también pueden aparecer alucinaciones auditivas y visuales (Marshall et al., 2007).

1.2. Fases de la enfermedad

Aunque la pauta y la severidad de los síntomas varían de una persona a otra, el curso de la enfermedad puede ser aproximadamente dividido en tres etapas, inicial, media y final, con

un tiempo de duración aproximado de 5 años cada una, lo que completaría un curso medio de 15 años (hasta la muerte). 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).

Podemos agrupar las necesidades de los afectados por EH y de sus familias teniendo en cuenta las fases de desarrollo de la enfermedad (HDSA, 2008; NINDS, 2009; Tarapata y Lovecky, 2010), indicando las tareas que el terapeuta ocupacional puede realizar en cada una de ellas:

Fase inicial: al comienzo de la enfermedad, las manifestaciones 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. Es poco probable que haya discapacidad, pudiendo el paciente realizar las AVD y mantener un trabajo (López y Burguera, 2003, 2010). El diagnóstico corresponde al neurólogo y el terapeuta ocupacional puede aportar la información necesaria relacionada con las dificultades ocupacionales que se precisará según vayan apareciendo los síntomas de la enfermedad, así como hacer las primeras valoraciones.

Fase media: los movimientos involuntarios (corea) se van acentuando. El habla y la comunicación, la deglución y la alimentación, el desplazamiento y las AVD comienzan a verse afectados. Asimismo, las habilidades para pensar y razonar se verán gradualmente disminuidas, y presentan 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. La discapacidad física comienza a ser importante, aumentando la dependencia para realizar las AVD y

disminuyendo la capacidad decisoria y organizativa (López y Burguera, 2003, 2010).

El terapeuta ocupacional es clave en esta etapa de la enfermedad. Puede anticipar el impacto de la enfermedad y del tratamiento en el nivel de funcionalidad, evaluándolo y preservándolo, y facilitar las adaptaciones que la enfermedad vaya demandando, asesorando, entrenando y supervisando el tipo de ayudas (físicas, verbales, gestuales...) para utilizar en el hogar y fomentar la autonomía.

Las personas sufrirán secuelas de diversa importancia que dificultan las rutinas y hábitos relacionados con la autonomía en las AVD y la participación en la comunidad. La valoración de la Terapia Ocupacional debe recoger los problemas en el desempeño de las AVD, tanto de las actividades básicas (ABVD), de las instrumentales (AIVD) como en aquellas incluidas en otras áreas (educación, ocio, participación social, etc.).

La planificación del tratamiento en estos momentos debe plantear objetivos orientados a la preservación de la independencia en las actividades funcionales, del movimiento y de las habilidades cognitivas principalmente, así como a la promoción de las actividades de ocio e integración social.

El terapeuta ocupacional puede hablar con la familia sobre las adaptaciones concretas que deberían hacerse en la casa; las características propias de la EH hacen fundamental que las decisiones sobre modificaciones estructurales en la casa e introducción de ayudas técnicas se tomen con antelación. Conforme el afectado se vaya haciendo más dependiente para el cuidado básico se puede solicitar la ayuda a domicilio.

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, así como la pérdida de peso. Los enfermos son totalmente dependientes en todos los aspectos

de su cuidado (López y Burguera, 2003, 2010), 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.

En la etapa final la incapacidad es total. Aunque no todos los pacientes son susceptibles de ser tratados por el terapeuta ocupacional, este profesional puede asesorar para mejorar las condiciones del entorno físico y en el adiestramiento de actividades de cuidado: cambios en la disposición u organización del espacio del hogar, adaptaciones, productos de apoyo (por ejemplo camas articuladas, grúas o colchones antiescaras), técnicas para el manejo del paciente encamado, mantenimiento de una correcta higiene postural, cambios posturales o transferencias.

1.3. Características de la actuación del terapeuta ocupacional

La estimulación cognitiva y la Terapia Ocupacional permiten a los afectados por la EH mantener sus mentes activas y permanecer integrados socialmente el mayor tiempo posible, siendo las mejores estrategias para mantener sus capacidades funcionales y cognitivas, pues la finalidad es proporcionar a los pacientes una actividad que les haga sentirse útiles e integrarles en la sociedad. Asimismo, la rehabilitación motora es necesaria para prevenir y aliviar cuando el deterioro motor ya interfiera en sus capacidades, para seguir desempeñando las AVD, y para la reeducación de la marcha conforme progresa la enfermedad (López y Burguera, 2010).

Los escenarios en los que se realiza la Terapia Ocupacional son muchos: hospitales, clínicas de consulta externa, escuelas, lugares de trabajo, o incluso en casa. Los terapeutas ocupacionales pueden ayudar a las personas con EH potenciando su independencia y seguridad

con actividades diarias, lo que conduce a un mayor bienestar y a mejorar su calidad de vida. Además de con ellas, también trabajan con las familias en varias áreas, incluyendo seguridad, motricidad fina, equilibrio, resistencia, y funcionamiento en general (Tarapata y Lovecky, 2010; HDSA, 2012).

La EH produce cambios en la función normal del organismo. Estos cambios afectan en general a todo el cuerpo, repercutiendo en las AVD, ocio y productividad. Desde la Terapia Ocupacional se intenta mejorar y mantener los componentes de ejecución que intervienen en la realización de las diferentes áreas ocupacionales (vestido, marcha, higiene, alimentación...). Se entiende como componentes de ejecución: la coordinación, la motricidad fina y gruesa, la fuerza, la movilidad articular y muscular, la atención, la memoria, la concentración, la resolución de problemas... La intervención del terapeuta ocupacional siempre se realiza en estrecha coordinación con otros profesionales (neuropsicólogo, fisioterapeuta, logopeda...), por lo que, tomando como base la capacidad actual de la persona afectada, se pueden diseñar programas de ejercicios con el fin de tratar de mantener la independencia durante el mayor tiempo posible.

La *seguridad* en casa es importante para reducir el riesgo de caídas o daños. Incluye recomendaciones para equipamiento y para sencillas modificaciones, como guardar los objetos de uso cotidiano en lugares fáciles de alcanzar, eliminar el desorden y quitar las alfombras, e identificar asideros seguros donde poder mantenerse firmes al realizar actividades de alto riesgo. Proporciona orientaciones para prevenir las caídas, y educación y formación en relación con equipamiento adaptativo y/o técnicas adaptativas, vital para prolongar la independencia.

La *motricidad fina* y los problemas de *equilibrio* afectan a la capacidad de la persona para vestirse, ducharse o efectuar otras tareas diarias. Se pueden realizar sencillas modificacio-

nes que ayudan al individuo para que continúe participando en varias de estas actividades. Por ejemplo, envolver con un paño los mangos, los cepillos de dientes, los lapiceros o los cubiertos para así hacerlos más sencillos de agarrar; usar jerséis en lugar de camisas, si las cremalleras y los botones son un problema, pantalones elásticos que son más fáciles de poner, o modificar las prendas originales cosiéndoles un velcro. Para aumentar de forma segura la funcionalidad en las actividades diarias existen ejercicios que mejoran el equilibrio, o ayudas como colocar pesos en los tobillos.

La baja resistencia y la fatiga tienen efecto en la participación en las AVD. Para potenciar la capacidad de realizar las tareas diarias es importante: seguir una rutina, incorporar bastantes periodos de descanso, y simplificar las actividades. Por ejemplo, al sentirse fácilmente cansado le resultará difícil comer. Un terapeuta ocupacional puede hacer recomendaciones que disminuyan estas frustraciones adaptando los utensilios o enseñando técnicas especiales.

En las últimas etapas de la enfermedad es esencial la educación de la familia y del cuidador. La posición y los estiramientos son temas importantes. Por ejemplo, para incrementar el confort y disminuir el riesgo de lesiones es necesario sentarse adecuadamente en una silla de ruedas y adquirir el hábito de cambiar frecuentemente de posición. Desarrollar un programa adecuado de ejercicios de estiramientos les permite continuar alimentándose por sí mismos durante el mayor tiempo posible.

Además de mejorar el funcionamiento físico, los terapeutas pueden hacer recomendaciones que ayuden a *minimizar la discapacidad cognitiva* y otros aspectos psicológicos de la EH. Resultan útiles las estrategias de memoria, como la realización de listas, etiquetar los objetos, y seguir una rutina diaria; también las de afrontamiento, como continuar con actividades diarias agradables.

Además, los terapeutas ocupacionales ofrecen soporte proporcionando formación a los

grupos de apoyo y otros servicios de terapia. Por ejemplo, los miembros de la familia se pueden beneficiar de los "cuidados de relevo", que conceden a los cuidadores o a los familiares un descanso físico, mental y emocional, y que a la larga les permite proporcionar mejores cuidados al disminuir su nivel de estrés.

2. Método

Nuestro trabajo tiene como objetivo analizar el papel del terapeuta ocupacional en el trabajo con las personas afectadas por la EH. Se realizó una investigación por objetivos a través del diseño y puesta en práctica de un programa de intervención, con 9 pacientes, desarrollado en la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León con sede en Burgos, encaminado a mitigar el deterioro producido por la enfermedad mediante el entrenamiento en las AVD y la estimulación cognitiva, y a desarrollar competencias en la familia.

Este programa de intervención se inserta dentro de otro más amplio que ofrece la Asociación a todos los pacientes y familias afiliados a la sede de Burgos, cuyo objetivo fundamental es formar e informar sobre los aspectos más relevantes para este colectivo, buscando siempre la mejora y el disfrute de la calidad de vida de las personas afectadas, con seguimientos mensuales donde se administra un breve cuestionario de satisfacción familiar con el Programa, y encuentros anuales organizados conjuntamente con la Asociación, para el desarrollo de actividades avanzadas de la vida diaria (AAVD) y minimizar las restricciones a la participación social: hacer excursiones, participación social (asistencia a conciertos, degustaciones en bares, etc.).

2.1 Objetivos

- Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la EH y de las familias a través de un conjunto de actividades que ayudan a la máxima independencia posible durante el mayor tiempo.

- Analizar el papel del terapeuta ocupacional en el trabajo con las personas afectadas por la EH.

- Evaluar la efectividad de un programa de intervención, desde la Terapia Ocupacional, para personas afectadas por la EH.

2.2. Participantes

La sede en Burgos de la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León da servicio o mantiene contacto con más de cincuenta familias afectadas por la EH. Las edades de las personas diagnosticadas van de los 23 años a los 85, detectándose actualmente casos de diagnóstico de personas jóvenes entre los treinta y cuarenta años.

Una de las mayores dificultades para trabajar con este colectivo es la gran extensión territorial de la comunidad de Castilla y León (se trata de la región más grande de Europa, mayor incluso que muchos países, como por ejemplo Portugal) y la dispersión de los socios

de la Asociación: Burgos, 31 casos (24 en la capital y 7 repartidos por la provincia); León, 10 casos; Salamanca, 7; Valladolid, 7; Palencia, 2; y Segovia y Soria, 1 caso cada una.

La Asociación también cuenta con socios en otras comunidades autónomas: Cantabria, 4 casos; y Álava y Vizcaya, con 3 casos cada una.

El Programa se llevó a cabo con 9 pacientes afectados por la EH, 6 mujeres y 3 hombres, entre 24 y 75 años al incorporarse al mismo (Tabla 1). Todos ellos son miembros de la Asociación que decidieron optar voluntariamente, entre otros servicios que brinda la Asociación, al servicio de Terapia Ocupacional. Los pacientes que se encuentran en la actualidad en edad productiva (de trabajo) tienen concedida la incapacidad permanente laboral; tres de ellos comenzaron el Programa desarrollando actividades laborales (trabajando) que tuvieron que cesar. El Programa se desarrolló desde el año 2009 hasta el 2014, aunque la participación en él es diferente en cada paciente.

Tabla 1. Datos de los participantes

nº	Paciente			Fechas de valoración	
	Sexo	Etapas de la enfermedad*	Edad*	Inicio del programa(I)	Final del programa(F)
1	Hombre	Inicial	54	10/04/2013	11/02/2014
2	Mujer	Inicial-Media	45	20/09/2009	14/02/2014
3	Hombre	Inicial-Media	68	12/11/2009	18/02/2014
4	Mujer	Media	70	20/05/2010	07/02/2014
5	Hombre	Inicial	50	04/03/2011	08/11/2013
6	Mujer	Media	43	08/11/2012	14/11/2013
7	Hombre	Media	24	14/01/2010	18/12/2012
8	Mujer	Media	75	11/03/2012	14/09/2013
9	Hombre	Media	62	10/09/2011	12/11/2013

* Al inicio del programa

El Programa es desarrollado por una trabajadora social y tres terapeutas ocupacionales, e implica el uso de distintos materiales fungibles de Terapia Ocupacional y Fisioterapia necesarios para su ejecución, además de todos los productos de apoyo para el entrenamiento de diferentes AVD, y todos aquellos recursos que la Asociación tiene para la celebración de encuentros, ejecución de talleres y otras actividades de carácter colectivo (salas de reuniones, de ejercicios...) así como los espacios que el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (CREER) de Burgos cede puntualmente para estos fines.

2.3. Instrumentos

Cuando una persona afectada por la EH se pone en contacto directo con la Asociación y solicita ayuda, se realiza: a) una primera entrevista de contacto para realizar la evaluación inicial, en la que se recoge la información fundamental que guiará el trabajo y permitirá diseñar la intervención; y b) una segunda entrevista para afianzar la relación terapéutica y ajustar la evaluación, recabando información más precisa del domicilio, pero también del entorno laboral y social con el fin de perfeccionar la propia intervención.

La evaluación incluye la aplicación de las escalas para la valoración de diferentes áreas: el Mini Examen Cognoscitivo de Lobo para los aspectos cognitivos; el Índice de Barthel para conocer la autonomía personal; la Escala de Tinetti para evaluar la marcha y el equilibrio; y un estudio del esquema corporal en bipedestación y sedestación para prevenir posibles alteraciones posturales y complicaciones futuras, del que aún no hay datos significativos. Estos datos quedan recogidos en un documento interno (*Hoja de Registro Huntington*), con el objeto de conocer las necesidades y capacidades de la persona, e incluir todas las observaciones importantes para la programación de actividades.

En Castilla y León, el SACyL realiza el llamado *Informe de salud para solicitud de pres-*

taciones sociales para que el paciente pueda tener acceso a diferentes prestaciones de la Gerencia de Servicios Sociales. Ya que en dicho informe se utilizan las pruebas de Barthel y Minimal se optó por usar esos mismos instrumentos para poder contrastar la información con el médico, y de observarse una gran diferencia de puntuación derivar al paciente al médico para que sea valorado nuevamente.

Mini Examen Cognoscitivo de Lobo (MEC)

El MEC de Lobo es la versión adaptada y validada en España del MMSE (Mini-Mental State Examination) de Folstein. Se trata de un test de cribaje de demencias, útil también en el seguimiento evolutivo de las mismas, que explora cinco áreas cognitivas: orientación, fijación, concentración y cálculo, memoria, y lenguaje.

El MEC es un test breve de cribado del deterioro cognitivo, producto de la adaptación española del instrumento original por Lobo et al., realizada en 1979, 1999 y 2002. El instrumento original es el Mini-Mental State Examination –MMSE o Mini-Mental– de Folstein et al., publicado en 1975, 1998 y 2001 (López y Martí, 2011).

Existen dos versiones, de 30 y de 35 puntos respectivamente. La versión de 35 puntos fue la primera y es la más utilizada por haber demostrado un mejor rendimiento en España. Fue adaptada a la muestra española introduciendo dos ítems al MMSE.

La otra versión, fiel al original, constituye un instrumento más útil ya que sus resultados son homogéneos con los datos obtenidos por el MMSE en la población anglosajona, lo que facilita llevar a cabo comparaciones internacionales. Además, es la única versión autorizada por TEA Ediciones, titular de los derechos (Folstein, Folstein, McHugh y Fanjiang, 2001; Lobo, Saz, Marcos y ZARADEMP, 2002).

Diseñado por Folstein y McHugh en 1975 con la idea de proporcionar un análisis breve y

estandarizado del estado mental que sirviera para diferenciar los trastornos funcionales orgánicos en pacientes psiquiátricos, hoy en día se utiliza sobre todo para detectar y evaluar la progresión del trastorno cognitivo asociado a enfermedades neurodegenerativas (Folstein, Folstein, McHugh y Fanjiang, 2001; Lobo, Saz, Marcos y ZARADEMP, 2002).

Índice de Barthel

El índice de Barthel (Mahoney y Barthel, 1965) es el instrumento más utilizado por su simplicidad y sensibilidad para la valoración de la discapacidad física y mide la capacidad de la persona para la realización de diez AVBD, permitiendo determinar la capacidad de ejecución en funciones ocupacionales básicas útiles para la vida independiente como la alimentación, el desplazamiento y la continencia, obteniéndose una estimación cuantitativa del grado de dependencia del sujeto. Aunque la versión original es aun ampliamente utilizada, fue modificada por Granger et al. en 1979 introduciendo diversas mejoras (Cid-Ruzafa y Damián-Moreno, 1997). La Maryland State Medical Society posee los derechos sobre el Índice de Barthel, y permite libremente su utilización con fines no comerciales si al final de la cita se añade "Utilizado con permiso".

Consta de diez ítems que evalúan la capacidad de ejecución en diez ABVD, escogidas y ponderadas para reflejar la importancia de la vida social; la puntuación, con intervalos de 5 puntos, oscila entre 0 y 100; según el resultado obtenido los pacientes se clasifican en independientes o dependientes leves, moderados, graves o totales. Las personas que pueden efectuar todas las actividades sin ningún tipo de ayuda obtienen 100 puntos, y una puntuación mayor de 95 es un resultado favorable, esto es, discapacidad mínima o ausencia de discapacidad.

Escala de Tinetti

La escala de Tinetti es utilizada en la clínica de inestabilidad, vértigo y caídas (Tinetti, 1986;

Tinetti, Williams y Mayewski, 1986). También se conoce a esta escala como Evaluación de la Movilidad Orientada al Rendimiento (*Performance Oriented Mobility Assessment*, POMA). Corresponde a la línea de las Medidas Basadas en la Ejecución. Fue diseñada por la Dra. Tinetti de la Universidad de Yale en 1986, y evalúa la movilidad del adulto mayor. Contiene dos dominios: marcha y equilibrio. Su objetivo principal es detectar aquellos ancianos con riesgo de caídas, y tiene mayor valor predictivo que el examen muscular (Tinetti, 1986; Tinetti, Williams y Mayewski, 1986; Rodríguez y Lugo, 2012).

La escala de Tinetti es usada con frecuencia para la valoración del desempeño ocupacional. Evalúa el equilibrio y la marcha con un método de observación directa utilizando calificadores numéricos de acuerdo con la capacidad de ejecución de acciones específicas que componen la actividad funcional probada. El sumatorio de los calificadores expresa si el equilibrio es bueno o deficiente y si la persona puede caminar sin asistencia (Daza, 2007).

Aunque las descripciones de la prueba ofrecen un número de variantes casi "babilónico", lo que hace problemática la evaluación de la validez y de la fiabilidad del instrumento en algunos colectivos (Köpke y Meyer, 2006), la escala de Tinetti de marcha y equilibrio, por su viabilidad, especificidad y sensibilidad al cambio, ha demostrado ser una herramienta válida y confiable para la evaluación de la movilidad, y para detectar precozmente el riesgo de caídas en personas mayores con alteración del equilibrio a un año vista, para el seguimiento de personas que inician el reentrenamiento en marcha, para entrenar habilidades relacionadas con el equilibrio, para diseñar programas de prevención de caídas, etc. Ofrece una ventaja sobre otras evaluaciones ya que realiza una valoración tanto de la marcha como del equilibrio, y estos dos aspectos brindan una información más completa para evaluar el riesgo de caída, determinar si hay alteraciones en la marcha y en el equilibrio que requieran intervención, y valorar la pre-

sencia de posibles trastornos neurológicos o musculoesqueléticos (Rodríguez y Lugo, 2012).

La escala está compuesta por nueve ítems de equilibrio y siete de marcha, que evalúan los dominios con una puntuación de 0 a 2 puntos según la dificultad encontrada y el valor mayor cuando la acción realizada es normal. La suma de los puntos obtenidos en ambas subescalas es como máximo 28 puntos, y a mayor puntuación, menor riesgo: se considera que tener más de 24 puntos indica bajo riesgo de caídas, entre 24 y 19 puntos el riesgo es intermedio y 18 o menos el riesgo es alto.

3. Procedimiento

En primer lugar, se realizaron búsquedas de artículos publicados entre enero de 2000 y diciembre de 2008 en las bases de datos Medline, Web of Science y Scopus, continuando el rastreo tras el inicio del Programa en 2009-2010. Para llevar a cabo la búsqueda se utilizaron las palabras clave "terapia ocupacional", "enfermedad de Huntington" y "enfermedades raras". Fueron seleccionados una docena de artículos cuyos títulos y resúmenes fueron explorados para determinar si cumplían el objetivo de la revisión. Tras una revisión más exhaustiva se descartaron al no ajustarse a los criterios seleccionados.

Posteriormente y a partir de los diferentes tipos, síntomas y etapas de la EH, se diseñó un Programa de intervención encaminado a mitigar el deterioro producido por la enfermedad a través del entrenamiento en AVD y la estimulación cognitiva.

3.1. Descripción del Programa

Se trata de un programa de intervención de Terapia Ocupacional desarrollado en la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León, diseñado y puesto en marcha de forma personalizada e individualizada para cada paciente, que busca paliar el deterioro producido por la enfermedad, mediante participaciones semanales (este trabajo sólo se ha llevado a

cabo con los socios de Burgos capital y provincia).

3.2. Objetivos del Programa Referidos al paciente

- Mantener la máxima independencia en las actividades funcionales para prevenir limitaciones articulares debido a la rigidez y al temblor.
- Estimular el aumento de la velocidad y la coordinación de los movimientos.
- Preservar y mantener la autonomía personal y prevenir la dependencia de terceras personas.
- Preservar una correcta higiene corporal.
- Entrenar al paciente en rutinas para que integre y mantenga las AVD.
- Adaptar los objetos de uso cotidiano cuando sea necesario.
- Mejorar y mantener destrezas y habilidades manuales.
- Mantener las habilidades cognitivas.

Referidos a la familia

- Desarrollar competencias en algunos miembros de la familia para poder colaborar en el desarrollo del Programa de intervención.

3.3. Actividades

De acuerdo con la experiencia de trabajo con la EH y la documentación consultada, se diseñó una serie de ejercicios atractivos para las personas que la padecen, adaptando cada actividad a sus necesidades y capacidades de forma individualizada.

Las actividades ofertadas en el Programa son de dos tipos:

Entrenamiento en las Actividades de la Vida Diaria

Cuando una persona padece la EH, muchas de estas actividades se vuelven difíciles e incluso en ocasiones resultan imposibles; pero entrenándolas en el momento adecuado, con una serie de estrategias, consejos y productos

de apoyo, se puede facilitar su realización durante más tiempo y retrasar la dependencia de otra persona.

Desde el comienzo, la EH conlleva deficiencias y limitaciones de la actividad que afectan a las extremidades superiores. Los trastornos del movimiento predominantes y las alteraciones de los miembros superiores conducen a limitaciones progresivas en actividades como alcanzar, agarrar, manipular, y en diversas tareas de motricidad fina.

Teniendo en cuenta este marco, se desarrollan las siguientes actividades:

- *Tabla de ejercicio activa*: entrenamiento del paciente en la realización de una tabla de movilización activa buscando una rutina de ejercicios diaria para él, dirigida a prevenir problemas de corea y bradicinesia, y a mejorar la respiración, rango articular y muscular, consiguiendo un mayor nivel de actividad física y resistencia a la fatiga. Incluye ejercicios de rotaciones de cabeza, inclinaciones laterales de cabeza y cuello, flexo-extensión del hombro, flexo-extensión de codos, separación y aproximación del brazo al cuerpo, prono-supinación del antebrazo, apertura y cierre de la mano, rotaciones de tronco, flexo-extensión del tronco y de rodilla, flexión de cadera, flexión dorsal del pie, y eversión e inversión de pie.

- *Tabla de motricidad fina*: de igual forma que la anterior, se enseñan una serie de ejercicios encaminados a mejorar la coordinación fina y gruesa, la coordinación bimanual y la lateralidad, fuerza en miembro superior, control motor y corrección postural para mejorar la funcionalidad de la persona. Esta secuencia de ejercicios será de fácil realización y se llevará a cabo con materiales de bajo coste, pudiendo generalizar su entrenamiento al facilitar dichos materiales al paciente para que pueda hacerla en su propio domicilio de forma rutinaria.

- *Asesoramiento y entrenamiento en actividades de la vida diaria*: se realizan a diario y contribuyen de manera significativa a la cali-

dad de vida (higiene personal, higiene oral, baño/ducha, vestido, alimentación, medicación, socialización, movilidad funcional...).

Estimulación cognitiva

Se incluyen actividades para mejorar la percepción visual, atención y memoria: discriminación figura-fondo, buscar la letra o número que se repite una sola vez, cuántas veces se repite una letra o un número, tachar todos los números impares, seguir instrucciones para buscar diferencias, semejanzas, y palabras que no pertenecen a la misma categoría. Son de fácil lectura, con letra clara y grande, con un grado de dificultad adecuado para no fatigar al paciente, y con sencillas explicaciones.

Se ofrecen diferentes ejercicios para casa, buscando prolongar en el tiempo el efecto de la estimulación obtenida durante la sesión terapéutica, la creación de rutinas de estimulación, y minimizar el deterioro cognitivo del paciente.

Estos ejercicios siempre quedan registrados para poder observar el progreso y las dificultades.

3.4. Metodología

Se trabaja con una metodología individualizada centrada en las características del paciente y en la fase de la enfermedad en que se encuentre.

En la fase inicial, se intenta mantener la autonomía personal y una vida normalizada. Según avanza la enfermedad, se pretende mejorar en lo posible la calidad de vida de la persona afectada y la de sus familiares, facilitándoles las labores de cuidado y ayudándoles a gestionar el tiempo libre.

Una vez que los pacientes han realizado una entrevista inicial de evaluación y una segunda para recabar información complementaria, se planifica una intervención personalizada, que depende de los intereses

expresados y de las demandas tanto del enfermo como de la familia. Se acuerda con ambos y se lleva a cabo de forma general en las instalaciones de la Asociación, y, en casos más puntuales y dependiendo de cada situación, se extiende al propio domicilio y al entorno del afectado.

El trabajo se lleva a cabo durante dos horas semanales en las que previamente se explica cómo hacer cada ejercicio y actividad (encaminados a preservar los procesos cognitivos, la coordinación de movimientos, la motricidad fina y las AVD), reforzando las instrucciones con consejos y prácticas útiles en su puesta en marcha en la vida diaria. Se procura entrenar semanalmente cada actividad con el paciente para conseguir un mayor beneficio, involucrando si es preciso a los familiares o a los cuidadores principales.

Los días de trabajo son alternativos, lo cual permite ofrecer una serie de actividades para trabajar en el domicilio y que los terapeutas ocupacionales puedan revisar dicho trabajo días más tarde, rentabilizando y multiplicando así las horas de trabajo del propio paciente y la intervención profesional. Además de las dos horas semanales en la sede de la Asociación, se les puede proporcionar una intervención domiciliaria. La persona afectada o un familiar adoptan un papel activo en la intervención, mientras que el terapeuta ocupacional se ocupa del seguimiento del trabajo realizado y confecciona la planificación semanal de actividades a realizar en el hogar. Este sistema pretende involucrar al enfermo y a su entorno en la rehabilitación, generalizar en su día a día lo aprendido, practicar con mayor asiduidad las actividades y potenciar los objetivos del Programa.

El seguimiento semanal permite detectar las dificultades en las AVD, que pueden estar relacionados o no con el avance de la enfermedad, localizar la causa de la dificultad, e intervenir rápidamente.

4. Resultados

La evaluación es un proceso que comienza el día que el paciente acude al Departamento de Terapia Ocupacional, y continúa durante toda la fase de intervención.

Generalmente esta evaluación se basa en la observación del desempeño funcional del paciente en su entorno natural durante las fases (inicial y media) de la enfermedad, lo que implica la observación de las actividades de la vida diaria que están relacionadas con el tipo de vida del paciente.

Se diseñó la *Hoja de Registro Huntington* para conocer de una forma sencilla y rápida la evolución que está teniendo el paciente a lo largo de la intervención y su respuesta al tratamiento. En ella se recogen las diferentes puntuaciones de las escalas estandarizadas administradas (Mini Examen Cognoscitivo, Índice de Barthel y Escala de Tinetti), así como el estudio del esquema corporal en bipedestación y sedestación. Se incluye información de la satisfacción familiar.

Finalmente, se realiza una evaluación del Programa en general a través de reuniones grupales con los profesionales para la valorar la efectividad del mismo, determinar el cumplimiento de los objetivos, proponer la ampliación de servicios o realizar cuantas consideraciones y propuestas de mejora se estimen oportunos.

El Programa de intervención desde la Terapia Ocupacional se ha ido adaptado a las fechas de diagnóstico de la enfermedad y a las necesidades de ayuda al percibir por parte de las familias del paciente la aparición de cierta torpeza al caminar y de coordinación de manos en todos los casos, además de pequeños despidos y desorientación a nivel cognitivo, pero sin llegar a ser problemático para su día a día.

La recogida de datos (Tabla 2) nos muestra cómo la evolución neurodegenerativa natural de la enfermedad provoca por regla general un retroceso en las puntuaciones en las tres escalas.

Tabla 2. Puntuaciones obtenidas en las escalas de valoración

Paciente nº	M.E.C de Lobo		Índice de Barthel		Índice de Tinetti	
	(sobre 30)		(sobre 100)		(sobre 28)	
	I	F	I	F	I	F
1	30	29	100	100	28	26
2	26	28	95	95	28	24
3	25	19	95	85	26	21
4	28	24	95	100	27	21
5	27	25	100	95	28	26
6	29	28	100	95	28	26
7	28	25	100	90	27	24
8	29	28	80	60	22	17
9	27	25	90	90	26	24

El deterioro de las capacidades cognitivas, y las capacidades físicas, el equilibrio y la marcha, se va acentuando, pues los síntomas de la enfermedad se van haciendo cada vez más visibles y más graves.

Sin embargo en el Índice de Barthel podemos observar que aunque la mayoría de los pacientes ha descendido en la puntuación, este descenso ha sido muy leve, lo que parece indicar que los pacientes siguen siendo autónomos en las AVD (Gráfico 2). Tres de ellos (pacientes 1, 2 y 9) obtienen la misma puntuación que en la valoración inicial y uno (paciente 4) la incrementa. Solamente uno ha necesitado durante el Programa una persona de ayuda a domicilio de forma continua (paciente 8, el de mayor edad). Y dos de ellos apoyos puntuales en actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD) como limpieza en gran profundidad del domicilio, planchar, cocinar... (pacientes 2 y 5, ambas mujeres). Además, uno de los pacientes (el 2) aumenta su puntuación en el MEC de Lobo después de tres años de participación en el Pro-

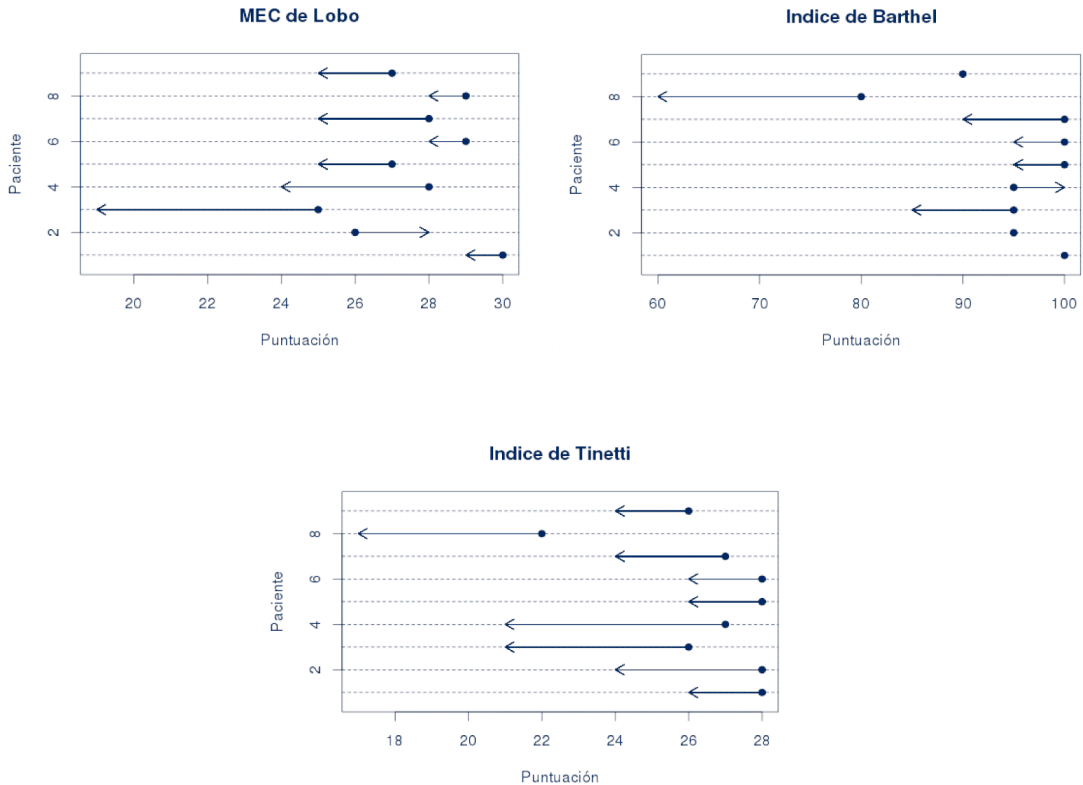
grama, lo que puede sugerir beneficios debidos a la estimulación cognitiva (Gráfico 1).

Por otra parte, de las encuestas de satisfacción de las familias se extrae que tras la intervención de Terapia Ocupacional éstas observan un mantenimiento de la autonomía en el pariente afectado. Señalan resultados más evidentes en problemas concretos del día a día como solucionar "no puedo abrir la cerradura de mi casa", "me cuesta manejar el dinero", "tengo dificultades para vestirme" o "no puedo usar la sartén". Varios indican que sus familiares enfermos recuperan algunas actividades que llevaban tiempo sin hacer. También informan que han notado que estos han aprendido a organizar mejor su tiempo, y a realizar las actividades con un orden más lógico, ganando tiempo y sin emplear tanta energía para llevarlas a cabo.

Las familias valoran de manera favorable poder disponer de un terapeuta ocupacional para poder preguntarles cómo pueden ayudar



Gráficos 1, 2 y 3. Evolución en las puntuaciones de los pacientes



a sus miembros a que puedan seguir valiéndose por sí mismos, conocer qué productos de apoyo pueden ser más recomendables para ellos, cuáles existen en el mercado, a la vez que parecen experimentar cierto alivio al compartir inquietudes sobre dificultades cotidianas expresando un sentimiento “de no abandono” y la sensación de que “hay alguien, un equipo que ayuda a llevar mejor la enfermedad”.

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.

Existen pocas investigaciones específicas relacionadas con las estrategias de apoyo aplicables desde la Terapia Ocupacional.

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



tamiento de esta enfermedad.

Es imprescindible profundizar en los beneficios que la Terapia Ocupacional puede tener sobre el afectado y su familia, y los de la colaboración con otros profesionales (médicos y personal de enfermería, psicólogos, trabajadores sociales, logopedas, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y cuidadores) y con la familia.

El entrenamiento en ejercicios de motricidad fina y equilibrio permite retrasar las consecuencias provocadas por los síntomas de la enfermedad, apoyándonos en las capacidades del individuo para mantener su autonomía personal y evitar o retrasar la dependencia de una tercera persona.

Se interviene tanto para prevenir, manteniendo al paciente físicamente en forma en la medida de lo posible, como para aliviar cuando

el deterioro motor esté ya interfiriendo en las capacidades, y por tanto en las AVD.

Un buen asesoramiento en las AVD, en productos de apoyo y técnicas de cuidado o especiales por parte de un terapeuta ocupacional a un paciente con EH y a su familia, puede facilitarles el día a día evitando posibles frustraciones y situaciones de dependencia.

Así pues, podemos afirmar que la Terapia Ocupacional es una disciplina fundamental para mejorar la calidad de vida de las personas que padecen la EH. Aunque nuestra experiencia es limitada, puede servir de aliciente para otras iniciativas en nuestro país, para desarrollar en profundidad estrategias de intervención, adecuadas y eficaces, y para demostrar los beneficios que puede aportar la Terapia Ocupacional a este colectivo.

bibliografía

Anderson, K. (2005). Enfermedad de Huntington y trastornos relacionados. *Psychiatric Clinics of North America*, 28, 275-290.

Arroyave, P. y Riveros, M. (2006). Enfermedad de Huntington. *Universitas Médica*, 47(2), 121-130.

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/>

Barquero-Jiménez, M. S. y Gómez-Tortosa, E. (2001). Trastornos cognitivos en pacientes con enfermedad de Huntington. *Revista de Neurología*, 32(11), 1067-1071.

Cid-Ruzafa, J. y Damián-Moreno, J. (1997). Valoración de la discapacidad física: el Índice de Barthel. *Revista Española de Salud Pública*, 71(2), 127-137.

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.

Daza Lesmes, J. (2007). *Evaluación clínica funcional del movimiento corporal humano*. Bogotá: Editorial Médica Panamericana.

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

Fernandes Leite, J. (2001). La enfermedad de Huntington: una visión biomolecular. *Revista de Neurología*, 32(8), 762-767.

Fernández Hawrylak, M., Grau Rubio, C. y Trigo Cubillo, P. (2012). Impacto de la Enfermedad de Huntington en la familia. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 35(2), 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.

Fernández Hawrylak, M., Grau Rubio, C., Hernández Lozano, D. y Fernández Sastre, B. (2014). El trabajo interdisciplinar en la enfermedad de Huntington. *Actas XI Congreso Internacional y XXXI Jornadas de Universidad y Educación inclusiva: La escuela excluida*. Quaderns Digitals.Net. El Portal de Educación. Hemeroteca. Mesa 8: Apoyo educativo para la inclusión. Castellón, 8-10 de abril.

Finke, I.C., Bublak, P., Dose, M., Müller, H.J. y Schneider, W.X. (2006). Parameter-based assessment of spatial and non-spatial attentional deficits in Huntington's disease. *Brain*, 129, 1137-1151.

Folstein, M.F., Folstein, S.E., McHugh, P.R. y Fanjiang, G. (2001). *MMSE Mini-Mental State Examination. User's Guide*. Lutz, Florida: Psychological Assessment Resources.

Grive, J. (2005). *Neuropsicología para terapeutas ocupacionales. Evaluación de la percepción y cognición*. Madrid: Editorial Médica Panamericana.

Gudesblatt, M. y Tarsy, D. (2011). Huntington's Disease: A Clinical Review. *Supplement to Neurology Reviews*, May, S1-S8.

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/>

IHA (International Huntington Assotiation) (2012). Inheritance. Recuperado el 26 de noviembre de 2012 de:

<http://www.huntington-assoc.com/>

Jankovic, J. y Shannon, K. M. (2008). Movement disorders. En W.G. Bradley, R. B. Daroff, G. M. Fenichel y J. Jankovic (Eds.), *Neurology in Clinical Practice*, 5th ed., chap75 (pp. 2081-2122). Philadelphia: Butterworth-Heinemann (Elsevier).

Klein, A., Sacrey, R., Dunnett, S., Wishaw, I., y Nikkhah, G. (2011). Proximal movements compensate for distal movement impairments in a naturalistic reach-to-eat task in Huntington's disease patients. *Neurobiology of Disease*, 41(2), 560-569.

Köpke, S. y Meyer, G. (2006). The Tinetti test. Babylon in geriatric assessment. *Zeitschrift für Gerontologie und Geriatrie*, 39, 288-291.

Lang, A. (2009). Otros trastornos del movimiento. En L. Goldman y D. Ausiello (Eds.), *Cecil Tratado de Medicina Interna*, 23ª ed., cap. 434 (pp. 2734-2742). Barcelona: Elsevier.

Lobo, A., Saz, P., Marcos, G. y Grupo de Trabajo ZARADEMP (2002). *MMSE: Examen Cognoscitivo Mini-Mental*. Madrid: TEA Ediciones.

López del Val, L.J. y Burguera Hernández, J.A. (2003). *Enfermedad de Huntington. Un clásico renovado*. Madrid: Línea de comunicación.

López del Val, L.J. y Burguera Hernández, J.A. (2010). *Enfermedad de Huntington. Claves y respuestas para un desafío singular*. Madrid: Médica Panamericana.

López Miquel, J. y Martí Agustí, G. (2011). Mini-Examen Cognoscitivo (MEC). *Revista Española de Medicina Legal*, 37(3), 122-7.

Mahoney, F.I. y Barthel, D.W. (1965). Func-

tional Evaluation: The Barthel Index. *Maryland State Medical Journal*, 14, 61-5. Utilizado con permiso.

Marshall, J., White, K., Weaver, M., Wetherill, L.F., Hui, S., Stout, J.C., Johnson, S.A., Berristain, X., Gray, J., Wojcieszek, J. y Foroud, T. (2007). Specific Psychiatric Manifestations Among Preclinical Huntington Disease Mutation Carriers. *Archives of neurology*, 64, 116-121.

NINDS (National Institute of neurological disorders and Stroke) (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. (2003). Huntington's disease: What we learned from the original essay. *The Neurologist*, 9, 175-179.

Quinn, L., Busse, M. y Bello-Haas, V. (2013). Management of upper extremity dysfunction in people with Parkinson disease and Huntington disease: Facilitating outcomes across the disease lifespan. *Journal of Hand Therapy*, 26(2), 148-155.

Rodríguez Guevara, C. y Lugo, L.H. (2012). Validez y confiabilidad de la Escala de Tinetti para población colombiana. *Revista*

Colombiana de Reumatología, 19(4), 218-233.

Rosales-Reynoso, M.A. y Barros-Núñez, P. (2008). Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington. *Gaceta Médica de México*, 144(3), 271-273.

Tarapata, K. y Lovecky, D. (2010). *Physical and Occupational Therapy. Huntington's Disease. A Guide for families and caregivers*. USA: HDSA.

Tinetti, M.E. (1986). Performance-oriented assessment of mobility problems in elderly patients. *Journal of the American Geriatric Society*; 34(2), 119-126. Adaptado por la American Geriatrics Society de Mary E. Tinetti, "Performance-Oriented Assessment of Mobility", pp. 131-133. En D. Reuben et al. (1998), *Geriatrics At Your Fingertips, 1998/99* Edition. American Geriatrics Society, Belle Mead, NJ: Excerpta Medica, Inc.

Tinetti, M.E., Williams, T.F. y Mayewski, R. (1986). Fall risk index for elderly patients based on number of chronic disabilities. *American Journal of Medicine*, 80(3), 429-434.

Wang, H., Chen, X., Li, Y., Tang, T. y Bezprozvanny, I. (2010). Tetrabenazine is neuroprotective in Huntington's disease mice. *Molecular Neurodegeneration*, 26, 5-18.

Recibido el 22 de julio de 2013 y aceptado el 27 de agosto de 2014