

Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia

The impact of Huntington's disease on the family

M. Fernández¹, C. Grau², P. Trigo³

RESUMEN

Se describen las alteraciones estructurales y emocionales de las familias con uno o más miembros enfermos de Huntington, en función de los diferentes síntomas, del afectado (descendientes, progenitores) y de las diferentes etapas. Consideramos que los servicios de ayuda a la familia deben estar compuestos por profesionales expertos en las necesidades específicas de esta enfermedad y que deben ayudar a planificar y diseñar las ayudas de manera individual, adecuada y flexible. Esta ayuda debe centrarse en superar el impacto de la enfermedad, en proporcionar información relevante, en buscar soluciones prácticas, en dar apoyo emocional, en diseñar los cuidados necesarios en cada caso y etapa, y en disminuir el miedo al futuro.

Palabras clave. Sistema familiar. Reacciones psicológicas. Terapia Familiar. Enfermedad de Huntington. Trastornos cognitivos. Trastornos del movimiento.

ABSTRACT

This article describes the structural and emotional disturbances in families with one or more members affected by Huntington's disease, according to the different symptoms, the affected member (offspring, parent) and the different stages of the disease. We consider that support services to the family should be made up of professionals who are specialists in the specific needs of the disease and who should help to plan and design individual, suitable and flexible support. This support should focus on overcoming the impact of the disease, providing relevant information, seeking practical solutions, giving emotional support, designing specific care in each case and each stage, and reducing fear of the future.

Key words. Family systems. Family therapy. Psychological reactions. Huntington's disease. Cognitive disorders. Movement disorders.

An. Sist. Sanit. Navar. 2012; 35 (2): 295-307

1. Departamento de Ciencias de la Educación. Universidad de Burgos.
2. Departament de Didàctica i Organització Escolar. Universitat de València.
3. Servicio de Neurología y Fundación para la Investigación Biomédica (FIBIO). Hospital Ramón y Cajal.

Correspondencia:

María Fernández Hawrylak
Dpto. Ciencias de la Educación
Universidad de Burgos
C/ Villadiego, s/n
09001 Burgos
E-mail: mfernandez@ubu.es

Recepción: 2 de febrero de 2012

Aceptación provisional: 7 de marzo de 2012

Aceptación definitiva: 28 de marzo de 2012

INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad familiar caracterizada por¹:

1) Su carácter hereditario: 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 heredarlo. Aquéllos que lo poseen la desarrollarán.

2) Su larga duración (entre 5 y 20 años después de los primeros síntomas). 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. 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, lo que permite a la familia anticipar recursos y estrategias².

3) La edad de los miembros afectados y el estatus que presentan en la familia. La EH se manifiesta de tres formas: a) la que se inicia en la niñez y en la adolescencia; b) la que se presenta entre los 35 y 55 años; y c) la senil, que aparece después de los 55 años.

La más común es la segunda, que se desarrolla en los años productivos de la persona. Comienza durante el período de tiempo en que el ciclo vital familiar es más complejo, cuando el cuidado de los hijos y el desarrollo profesional es más significativo, y, por añadidura, cuando podría haber varios miembros en una misma familia afectados, y con toda seguridad muchos más miembros de la familia extensa lo estarán³.

4) La gravedad y diversidad de los síntomas de la EH:

- Motores: movimientos coreiformes involuntarios, atetosis, discinesia, ataxia, disartria, y movimientos sacádicos anormales de los ojos^{4,5}.
- Cognitivos: afectan a la memoria, atención y concentración, flexibilidad cognitiva, abstracción, planificación y generación de secuencias, fluencia verbal y demencia⁶⁻⁸.

- Psiquiátricos y comportamentales: depresión, apatía, euforia, psicosis, irritabilidad, impulsividad, agresión y labilidad emocional⁹⁻¹¹.

- Funcionales: alteraciones en el sueño y alimentación, y mal funcionamiento en actividades de la vida diaria².

Los síntomas cognitivos y psiquiátricos pueden ser más discapacitantes que los físicos y suelen precederles. No todos los síntomas están presentes en un mismo paciente a la vez, y tampoco hay un orden establecido en el que van apareciendo. La velocidad de progresión de la enfermedad depende del tipo de EH, pero también muestra diferencias individuales: algunos afectados tienen que abandonar el trabajo inmediatamente, mientras que otros continúan trabajando durante años. El momento en el que la enfermedad se manifiesta y la forma en que ésta se desarrolla son particulares en cada individuo¹¹.

5) Ser una enfermedad incurable. En la actualidad no hay un tratamiento para la EH; cualquier intervención se centra únicamente en aliviar los síntomas. Sin embargo, se conocen mejor sus posibles manifestaciones y cómo hacer cambios para que la vida de estos pacientes sea más fácil y agradable. Se pueden utilizar: a) técnicas de control y gestión del comportamiento para mejorar los trastornos comportamentales; b) rehabilitación neurocognitiva para mejorar la 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 del lenguaje; e) terapia ocupacional para mejorar las habilidades de la vida diaria; f) técnicas de nutrición para prevenir la anorexia; g) ayuda en todas sus actividades (cuidadores...); y h) tecnologías de ayuda para hacerles los entornos más confortables².

La fácil detección de la EH con un análisis genético contrasta con la condición de ser incurable, lo que crea numerosos problemas psicológicos en el individuo y en su familia respecto a la conveniencia o no de realizar dicha prueba. Los individuos suelen optar por: ignorar la prueba, no comprometerse en la decisión, no hacérsela o

posponerla. En esta decisión también intervienen las percepciones que el individuo tiene acerca de cómo reaccionará su familia y, cómo puede afectar a las relaciones y a la comunicación entre sus miembros¹². En los niños la realización de un análisis genético prematuro puede ser arriesgado por la incorrecta atribución de los síntomas de EH, y por la estigmatización del niño con graves efectos psicosociales^{13,14}.

El diagnóstico de la EH, tanto por la realización de un análisis genético como por la directa manifestación de sus síntomas, es un cambio que perturba el ciclo vital familiar normal^{15,16}. Constituye un desafío para la familia y produce alteraciones estructurales y emocionales de gran complejidad. La forma en que la familia acepta la información es muy variada y depende de muchos factores. En todo caso, las experiencias de las familias afectadas son únicas y complejas, por lo que es importante para los profesionales de la salud y trabajadores de apoyo que comprendan totalmente sus necesidades¹¹.

La calidad de vida de la familia está asociada a las percepciones que sus miembros tienen sobre: la pérdida del trabajo, la disminución de los recursos económicos, los estándares de vida, las actividades sociales, la intimidad y la posibilidad de mantener una vida familiar normal. También deterioran la calidad de vida las percepciones sobre: la naturaleza de la enfermedad, su larga duración, las consecuencias negativas para las actividades de la vida diaria, las pocas esperanzas de curación o de mejora de los síntomas, y las repercusiones en la vida familiar. Sin embargo, muchas familias intentan mantener una vida normal sin pensar en la enfermedad, aunque es una tarea ardua. Las estrategias que suelen utilizar son comparables a las adoptadas por individuos sometidos a un estrés permanente. Las percepciones y las estrategias son un indicador significativo del nivel de bienestar de los afectados y de sus familias^{17,18}.

Hay pocas residencias especializadas en el tratamiento de la EH debido a las necesidades particulares y específicas de cada enfermo, a la formación requerida del

personal, a la amplia distribución de los pacientes en extensas zonas geográficas, y a la importante carga financiera que supone para el sistema de salud. Los pacientes suelen ser atendidos en casa o en servicios generales disponibles en la comunidad. Para la mayoría, los cuidados requeridos se refieren a las actividades rutinarias diarias, como comer, dormir y aseo personal¹¹.

Consideramos que la intervención debe hacerse siempre en el contexto familiar y proponemos un modelo de intervención multidimensional centrado en la singularidad de las familias y en sus necesidades, en los apoyos disponibles, en el desarrollo de las competencias y de la resiliencia, y en la organización de servicios centrados en el usuario y coordinados con todos los servicios que ofrece la comunidad. Los profesionales deben ser expertos en las necesidades específicas de esta enfermedad y deben ayudar a la familia a planificar y diseñar las ayudas de manera individual, adecuada y flexible^{19,20}.

FAMILIA Y ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Se pueden establecer dos líneas principales de investigación desarrolladas sobre la EH: la referida a la patogénesis de la enfermedad y la referida al impacto psicosocial¹¹.

Los estudios psicosociales versan sobre: a) el impacto de la enfermedad en individuos enfermos; b) el impacto en los familiares de dichos enfermos. Aunque la investigación sobre los enfermos ha sido bastante amplia, la del impacto familiar ha recibido muy poca atención, a pesar de que la familia desempeña un papel crítico en el mantenimiento del bienestar del paciente^{3,11,21}.

Las principales razones para la investigación en esta área son: insuficiente conocimiento de los problemas psicológicos y de las necesidades de las familias afectadas por la enfermedad²¹, incapacidad de los proveedores de atención médica para afrontar de manera cohesiva todos los problemas de la familia asociados con la enfermedad, e ineficacia de las prácticas actua-

les de terapia familiar. La información y los principales descubrimientos se presentan en el contexto de la Teoría Familiar Sistémica, que sirve para unificar el marco de la investigación^{11,15}.

El impacto de la enfermedad en la familia es doble por la repercusión de las principales alteraciones estructurales y emocionales.

ALTERACIONES ESTRUCTURALES

Las familias con uno o varios miembros afectados por EH desarrollan una compleja estructura que depende del número real o de posibles miembros afectados, tanto en la familia nuclear como en la extensa, de su posición dentro de la familia (hijo, padre, madre, etc.), y de la etapa en la que se encuentre (inicial, media o final)^{16,22,23}.

Los roles desempeñados por los miembros afectados son asumidos por otros miembros. Cuando el afectado es un adolescente, la estructura familiar se resiente menos que cuando es un adulto debido a que el joven tiene menos responsabilidades en la familia. Esta complejidad comporta muchas dificultades para la reorganización de la estructura familiar.

El diagnóstico de la enfermedad suele producirse después de la manifestación de los primeros síntomas. Reconocer que uno de los miembros de la familia está afectado es una tarea compleja: puede que el enfermo no lo acepte; puede que sea una negación cíclica con varios diagnósticos médicos; o incluso que sólo un miembro de la familia lo acepte y entre en conflicto con la persona enferma o con otros miembros. Además, hay que añadir el estrés que se produce en la familia con un miembro ya afectado cuando otros miembros no afectados se hacen las pruebas genéticas o están en proceso de diagnóstico de la enfermedad.

En la EH hay un periodo amplio para planificar por adelantado y tomar decisiones. Sin embargo, suele producirse un rechazo por parte de la familia a ello, ya que las expectativas de la enfermedad son malas y normalmente obligan a afrontar problemas económicos. Asimismo, suele

producirse una falta de comunicación relacionada sobre qué hacer y cómo actuar. Las percepciones y estrategias para afrontar la enfermedad serán condicionadas por la forma en que los profesionales proporcionan información a la familia y el tipo de ayuda que ésta recibe¹⁸.

Impacto en la familia

Las reacciones de los miembros de la familia suelen ser diferentes según el lugar que ocupan en ella y el miembro o miembros afectados.

Impacto en el cónyuge no afectado

A medida que la enfermedad avanza, el rol familiar del enfermo va cambiando. El cónyuge no afectado debe hacerse cargo cada vez más de las labores domésticas, tomar más decisiones y asumir las obligaciones que el enfermo no podrá ya realizar.

Además suele convertirse en el cuidador principal, y puede sentirse exhausto, aislado y desbordado por sus responsabilidades.

Los cónyuges de enfermos crónicos tienen más probabilidades de padecer problemas físicos, sociales y mentales en comparación con el promedio de población. Aquellos que cuidan a pacientes con un comportamiento desfavorable, en graves etapas de una enfermedad, o en una prolongada duración de la misma, experimentan un mayor impacto (fatiga, estrés, morbilidad física y psíquica, incrementando incluso los índices de mortalidad)²⁴.

Los sentimientos comunes más descritos para la EH incluyen sobrecarga, estrés, cansancio, e incapacidad para afrontar con éxito la enfermedad²⁵. La presencia de hijos en la familia incrementa enormemente el nivel de angustia.

Los cónyuges suelen afrontar el reto de encontrar un equilibrio entre su propia autonomía y sus necesidades personales, sentimientos de responsabilidad hacia los miembros de la familia, percepciones sociales y dependencia de apoyo externo. Hay una constante presión de que todo depende de ellos y de que no pueden salir, enfermar, herirse, o incluso sólo relajarse.

La presencia de la enfermedad puede producir la separación de la pareja, que a menudo ocurre a los dos o tres años. El divorcio es más común en parejas jóvenes, específicamente en aquellas de menos de 40 años, o que han vivido juntos pocos años. Los cónyuges pueden directamente justificar su demanda de divorcio por la necesidad de cuidar de los otros hijos en lugar de al portador, así como por el deseo de minimizar la exposición de los hijos al padre o madre enfermo.

Impacto en los hijos

Los niños y los adolescentes deberán afrontar el hecho de vivir con una madre o un padre enfermo, cuyo comportamiento puede ser errático; incluso quizá tengan que participar en su cuidado.

Las manifestaciones psicológicas del padre enfermo (la ausencia de atención, una severa disciplina, expectativas incongruentes respecto a los hijos, actitudes irritables y exigentes) pueden debilitar las relaciones entre padres e hijos^{22,26}. De hecho, los hijos son los individuos psicológicamente más frágiles y para ellos la aceptación y tolerancia de la enfermedad es extremadamente difícil. Así, no se recomienda que hijos en riesgo de padecer la enfermedad sean los cuidadores debido a su gran vulnerabilidad emocional¹¹.

Para los padres, hablar con los hijos sobre la enfermedad puede plantear difíciles cuestiones. ¿Deben los niños conocer esta enfermedad? Si es así, ¿a qué edad? ¿Cuándo un niño es suficientemente mayor para enfrentarse con la idea de estar en riesgo de padecerla?^{22,27}.

Los niños pueden tener problemas: con la comprensión de la enfermedad, con la reorganización familiar, y con la situación emocional del cuidador.

No hay respuestas fáciles, porque los niños se desarrollan a diferente ritmo y cada situación familiar es diferente. Generalmente es una buena idea ser lo más franco posible sin llegar a ser alarmista, y transmitir los hechos poco a poco. De esta forma el niño puede desarrollar una conciencia gradual sobre la enfermedad y

no ser repentinamente abrumado por la información. No ayuda tratar la enfermedad como un vergonzoso secreto familiar, ya que de niños o de adolescentes terminarán descubriéndolo. Negar la verdad puede llevar a la desconfianza y al resentimiento².

Impacto en los hermanos

En algunas familias, los hermanos no afectados sienten la presión al asumir el papel de cuidadores de los hermanos afectados. Cuando hay varios potenciales cuidadores en la familia, los conflictos pueden surgir sobre quién asume las responsabilidades y durante cuánto tiempo²².

Los sentimientos de culpa del hermano no portador, y los de injusticia del portador, pueden provocar la ruptura de los vínculos entre los hermanos.

Cuidador primario y cuidadores externos

El cuidado es una ocupación a tiempo completo que requiere dedicación y compromiso, y ciertamente no es un papel fácil de asumir. El cuidado de un individuo afectado por EH puede resultar muy problemático debido a las complicaciones que surgen, a la variedad de síntomas de la enfermedad, y al lento desarrollo. También precisa que se asuman tareas adicionales que previamente eran llevadas a cabo por el paciente, tales como ganar dinero, cuidar de los hijos, labores domésticas, etc.¹¹

El cuidador primario se convierte en eje central de la familia y es la persona más vulnerable. Puede asumir o elegir él mismo este rol libremente (cuidador ego-sintónico) o por obligación (egodistónico); asimismo, puede no solicitar ayuda, o solicitarla y no recibirla; o pedir reconocimiento y validación, y sólo recibir (o no) ayuda. Su bienestar depende de la gravedad de los síntomas del enfermo, de los apoyos sociales de que disponga y de la percepción que tiene sobre el balance entre la carga que le supone y los beneficios que obtiene²⁴.

El cuidador primario necesita apoyo y aprender competencias. Los grupos de

apoyo en las asociaciones pueden ser un buen recurso ya que les pueden proporcionar apoyo emocional, pero también ideas y sugerencias prácticas de otros cuidadores. Asimismo, necesita mantenerse sano para poder continuar cuidando al enfermo, para lo que necesita de momentos de descanso²⁴.

Cuando la enfermedad progresa, la familia necesita introducir cuidadores externos. Éstos deben ser personas de confianza y, aunque son vitales, pueden comprometer la calidad de vida de la familia, sobre todo cuando permanecen en casa a diario y la intimidad familiar queda mermada por su presencia¹⁹.

Los pacientes necesitan una estabilidad en su entorno y, normalmente, no reaccionan bien a los cambios. Por ello, es importante que haya una continuidad en los cuidadores. El apoyo psicológico y el entrenamiento de los cuidadores externos es muy importante para mantener su equilibrio psicológico.

La preselección

Kessler la describe como un mecanismo de defensa de la familia para combatir el estrés y la ansiedad asociados con la incertidumbre del futuro de cada uno de sus miembros, dándole una mayor estructura y estabilidad al sistema familiar²⁸. Se refiere a la inconsciente clasificación, no basada en evidencia médica, de cada miembro asintomático por los otros miembros del sistema familiar, tanto como portador como no portador: los calificados como portadores serán considerados miembros disfuncionales, mientras que los no portadores podrán asumir el papel de miembros funcionales. Cuando los resultados de una prueba confirman o niegan la preselección se produce un gran impacto en todos los miembros^{11,15,28}.

La preselección tiene lugar cuando el individuo es aún niño y parece ocurrir cuando uno de los padres comienza a exhibir los síntomas de la enfermedad. En la medida en que uno de los miembros carga con dicha clasificación, los demás pueden mantener la ilusión de no desarrollar

nunca la enfermedad. Los sentimientos negativos que la familia tiene hacia el enfermo son proyectados en el miembro asignado, que funciona como chivo expiatorio²⁹.

Si la familia cree que un niño no está afectado, es alentado a continuar estudios universitarios, buscar una carrera prometedora, tener hijos, etc., mientras que no hay tantas expectativas para un niño que es valorado como portador. En función del estatus de enfermedad asignado, los niños pueden ser enviados a diferentes escuelas y recibir distintos consejos en lo que respecta a las decisiones importantes de la vida. Para empeorar el escenario, los preseleccionados como portadores son inducidos a aceptar totalmente el estatus que se les ha asignado y a hacerlo parte de su identidad^{11,28}.

Aunque no se recomienda la realización de pruebas genéticas a niños asintomáticos por los graves efectos psicosociales que provocan, en las familias que presentan el fenómeno de la preselección sí es conveniente realizarlas. Los resultados permiten a los padres adaptarse a las circunstancias y dar la noticia al niño en el momento oportuno^{14,30}.

Relaciones con los profesionales

Aunque se va investigando más en torno a esta enfermedad, aún hay especialistas y médicos de familia que no ofrecen ninguna ayuda ya que piensan que no hay nada que puedan hacer. Suelen hacer lo mismo también otros profesionales (asistentes sociales, personal de enfermería...), retirándose de la situación en cuanto tienen ocasión (el paciente no aceptará los servicios que ellos ofrecen...), pero quizá lo hacen porque en realidad se sienten indefensos y desesperados².

Las relaciones entre los profesionales y la familia puede ser: a) los profesionales asumen tanta responsabilidad que quitan competencia a la familia y ésta delega sus funciones (complementariedad rígida); b) hay competitividad entre las competencias de los profesionales y de la familia (escalada simétrica).

ALTERACIONES EMOCIONALES

Es importante destacar que el ambiente en las familias afectadas por la enfermedad es muy distinto al de una familia sin miembros enfermos²⁵.

La familia responde de forma diferente según las fases de la enfermedad. Ante el diagnóstico, la reacción es de shock y pánico. La primera fase de desintegración se manifiesta con depresión, cólera y culpa. En la fase de ajuste, la familia busca información que le anime y se va acomodando emocionalmente; también debe enfrentarse a la sociedad (dar explicaciones). La continua percepción social del enfermo como miembro inútil de la sociedad contribuye a los sentimientos de la familia de vergüenza y secretismo. Durante la fase de reintegración familiar se trata de poner la enfermedad en su lugar e intentar mantener una vida lo más normal posible a pesar de las dificultades.

La familia responde emocionalmente de una manera compleja con afectos positivos y negativos. Pueden experimentar sentimientos de pena, impotencia, agresividad, culpabilidad, ambivalencia (deseos de ayudar y, al mismo tiempo, sentir al enfermo como una carga o desear que se muera para que no sufra), injusticia y temor al futuro. Como respuesta pueden sufrir un derrumbe psicológico (depresión, ansiedad) o físico (enfermar).

Cónyuge y hermanos

La literatura incluye sentimientos de entrega, culpa, lealtad y compasión hacia la persona afectada, así como una sensación de obligación para uno mismo y para los otros miembros de la familia, además de miedo al juicio de la sociedad. Debido a la existencia de tan devastadoras consecuencias es esencial animar a los cuidadores primarios a mantener su propia salud y bienestar para poder ser capaces de cumplir su papel adecuadamente²⁵.

Los cónyuges utilizan diferentes estrategias de afrontamiento para gestionar su funcionalidad emocional. Algunos muestran una estrategia pasiva de retraimiento, escondiendo sus emociones para cumplir

con las percepciones sociales de que no tienen una razón válida para estar angustiados ya que ellos no están realmente afectados por la enfermedad. En el lado contrario, otros estudian activamente la información sobre la enfermedad, manteniéndose al día de las investigaciones, acudiendo a las reuniones de los grupos de ayuda, y buscando la ayuda de otras personas en su misma situación.

Paciente

Los síntomas emocionales más comunes en el paciente son depresión, irritabilidad y negación excesiva. Pueden ser síntomas de la propia enfermedad y de sus reacciones emocionales. También dependen de su actitud hacia la enfermedad antes de que le fuera diagnosticada. Si previamente la ha asumido de forma razonable, y ha discutido sus sentimientos y sus planes de futuro con su familia, tiene más posibilidades de conseguir una mejor adaptación personal. Para los que no conocían previamente su riesgo, o rechazaban conocerlo o considerarlo, el diagnóstico tendrá un efecto peor.

Los problemas físicos, intelectuales, emocionales y reacciones del paciente, junto a la personalidad, reacciones y sentimientos de los que viven con él y le cuidan, pueden producir problemas de comportamiento complejos a los que es difícil enfrentarse. Los principales son^{2,29}:

La depresión: es el síntoma más común y reconocible, aunque suele ser ocultado por otros síntomas. Las tentativas de suicidio son peligros reales, particularmente en los comienzos de la enfermedad, pues más tarde los medios físicos para conseguirlo son más difíciles, y la pérdida de facultades puede evitar el consumarlo.

La negación: se puede dar en los profesionales, en la familia y en el entorno social, y suele producir el rechazo a cualquier tipo de ayuda, y a valorar el alcance de los movimientos involuntarios negándolos como mecanismo de defensa.

La pérdida de la inhibición social: los comportamientos y sentimientos son expresados reactivamente, sin reflexión y sin autocontrol. La irritación se convierte en

ira y, posiblemente, en violencia. La falta de flexibilidad en el pensamiento se convierte en comportamiento obsesivo o rígido. Las necesidades del enfermo y sus deseos son extremos y tienen que ser satisfechos de manera inmediata.

La ansiedad, miedo y culpa: para quien padece EH es perfectamente racional tener ansiedades y miedos sobre el presente y el futuro: a lo que va a sentir la familia, a cómo lo van a ver los de fuera, si se volverá repulsivo, a ser catalogado de loco como lo fue su padre, si su pareja le va a seguir cuidando, si va a acabar en una institución mental, si sus hijos le echarán en cara la transmisión del gen, si tienen derecho a esperar que alguien le cuide... Es la expresión de estas preocupaciones la que causa los problemas.

Las dificultades físicas y del entorno: la existencia misma de los síntomas físicos puede causar problemas de comportamiento. Las actividades diarias se convierten en peligrosas, pero hay que tolerarlas para mantener la independencia y evitar el aislamiento social (la propia comunicación, comer y beber, controlar el ruido, dormir...). Otro problema físico del que raramente se habla es la baja conciencia del dolor, lo que puede ser considerado algo bueno, pero que de hecho es bastante peligroso.

Los problemas sexuales: éste es un aspecto que ha empezado a ser abiertamente discutido únicamente en los últimos años. Los problemas sexuales con la EH necesitan ser observados en relación a cómo era la relación sexual antes de la aparición de la enfermedad y las dificultades sexuales específicas que provoca la enfermedad. Las dos áreas principales de problemas son la pérdida del deseo e incapacidad para tener relaciones sexuales y los conflictos entre deseos y necesidades (rechazo al compañero para no ser rechazado, evitación deliberada del sexo, problemas físicos al mantener el coito, insatisfacción, excesivas demandas, pérdida de la atracción física, pérdida del amor...)³¹. Al afrontar el problema se tiene que recordar que es probable que haya tristeza, culpa y miedo en ambas partes, no sólo sobre los aspectos sexuales.

Conspiración del silencio y temor a la transmisión genética

Varios autores han destacado los profundos efectos del secretismo familiar sobre la EH. En comparación con las generaciones anteriores, en nuestros días ha disminuido el secretismo sobre la enfermedad. Una plausible explicación puede ser que ahora existen mayor empatía y mejores actitudes de aceptación social hacia las familias afectadas con la enfermedad, debido a un mayor conocimiento de la misma y al prometedor desarrollo de la investigación.

Al ser la EH una enfermedad hereditaria el temor a desarrollarla es lógicamente muy elevado: el hijo de un paciente con esta enfermedad tiene un 50% de probabilidades de desarrollarla. El miedo a padecerla es una carga muy pesada con la que tienen que vivir las personas con riesgo.

Estar en riesgo de padecer la enfermedad afecta de manera diferente a las personas: algunas eligen no pensar ni hablar sobre su posición de riesgo, hasta el punto de esquivar a otros miembros de su familia; otras piensan constantemente que están en riesgo y en la posibilidad de desarrollar la enfermedad, lo que puede conducir a comportamientos impulsivos o autodestructivos; y otras son capaces de encontrar un enfoque equilibrado de su posición^{15,23}.

Estar en riesgo influye en las principales decisiones de la vida, como el matrimonio, los planes familiares y las decisiones profesionales. También impregna las actividades diarias: un episodio de torpeza, de olvido o de espasmos, que cualquier persona sufre de vez en cuando, puede ser visto como un potencial síntoma de la enfermedad y otorgarle una importancia enervante.

Los resultados del análisis genético afectan a toda la familia: tanto los resultados positivos como los negativos pueden tener serias consecuencias en la dinámica familiar^{15,16,32}.

Mucha gente llega a aceptar especialmente la ausencia de un tratamiento efectivo de la enfermedad. En realidad, muchos prefieren vivir en la duda en lugar de hacerse una prueba que pueda confirmar que la desarrollarán y perder toda esperanza.

Para otros, las pruebas genéticas ofrecen una oportunidad de acabar con la incertidumbre.

Como la vida familiar es un ciclo y en cualquier punto del mismo normalmente hay miembros representando a diferentes grupos de edad, los efectos de la aparición de la EH son multigeneracionales. Por ejemplo, un niño enfermo morirá posiblemente antes que su padre si los síntomas aparecen pronto en su vida. Otro escenario común puede ser ver un niño saludable cuidando de un padre enfermo, luego de un hermano mayor, y finalmente enfermando él mismo.

Duelo constante, progresivo y anticipatorio

La presencia de la enfermedad puede estar asociada con varios tipos de pérdidas sufridas por la familia: pérdida tanto de la personalidad como de la aptitud física del miembro o miembros afectados, pérdida de la habitual estructura familiar, y potencial pérdida provocada por la muerte¹¹. Existe un sentimiento de pena y dolor debido a la carga genética que se transmite, y a la pérdida experimentada por los familiares afectados al tener que velar a los que se han muerto y al sufrimiento por el duelo anticipado de aquellos que se están muriendo³.

El hecho de que no se conozca la enfermedad obliga a las familias a desarrollar su percepción sobre el trastorno, creando su propio significado de la misma y su potencial impacto sobre la familia.

APOYO Y COLABORACIÓN CON LA FAMILIA

En las últimas décadas estamos asistiendo a un cambio de enfoque en el tratamiento de la EH: ya no es considerada sólo como un problema médico, sino también como un problema familiar y social.

Desde este punto de vista, la familia cobra una gran relevancia y los profesionales deben colaborar con ésta y apoyarla: respetando su singularidad; basándose en sus necesidades; teniendo una com-

prensión multidimensional del problema; desarrollando competencias en todos los miembros de la familia y la resiliencia; contando con los sistemas de apoyo del entorno social; y coordinando la acción de los servicios públicos (sanitarios, educativos y de asistencia social) con los que ofrece la sociedad civil (asociaciones, instituciones privadas...)²⁰.

Los profesionales deben ser expertos en las 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 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.

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 futuro¹⁹.

Teniendo en cuenta las fases de desarrollo de la enfermedad podemos agrupar las necesidades de los afectados por EH y de sus familias en tres fases, inicial, media y final, precisando en cada una de ellas la ayuda de distintos profesionales^{2,33,34}.

Fase inicial

Aunque el psicólogo o psiquiatra, el asesor genético y otros especialistas pueden ser necesarios en diferentes etapas de la enfermedad, generalmente el primer profesional en el diagnóstico y en encontrar tratamiento es el neurólogo. El psicólogo asesora antes de realizarse las pruebas genéticas, y después de dar los resultados, ya que la terapia familiar es muy importante y necesaria.

En esta etapa la medicación es a menudo efectiva tratando la depresión y otros síntomas emocionales. Es un buen momento para comenzar a planificar el futuro

(planes financieros, etc.) y redactar documentos legales (testamento, documento de últimas voluntades, etc.).

Los trabajadores sociales pueden ayudar a determinar cuáles son las necesidades³⁵.

El dar la información de manera adecuada a los pacientes y a sus familias es primordial para afrontar la enfermedad y desarrollar el control progresivo de la misma. Demasiada información después del diagnóstico puede ser muy estresante, la información debe ser válida y útil para resolver los problemas vitales que se vayan presentando durante la enfermedad¹⁹.

Fase media

Durante esta fase se produce un deterioro motor, cognitivo y comportamental progresivo. La atención del paciente puede hacerse en el hogar o en residencias a tiempo parcial o total. Algunos pacientes prefieren permanecer el mayor tiempo posible en casa con los apoyos adecuados. El problema más grave se presenta en los enfermos más jóvenes, que no disponen de servicios y suelen ser atendidos en el hogar; a pesar de no ser una opción deseable en esta etapa de la vida, serían recomendables residencias de día especializadas⁶.

En este período se puede trabajar^{2,34}:

Comunicación

Pueden surgir problemas cuando los individuos tratan de expresar pensamientos complejos con palabras que ya no pueden pronunciar en forma inteligible. Repetirle a la persona con EH sus palabras puede ser útil para que ella sepa que le han entendido. A veces las personas del entorno del enfermo suponen erróneamente que si los individuos no hablan tampoco entienden, por lo que no hay que aislar a las personas afectadas no hablándoles, y se les debe mantener en un ambiente tan normal como sea posible. La terapia del habla puede mejorar la capacidad del individuo para comunicarse. Es importante consultar a un logopeda quien podrá ofrecer consejos y estrategias para mejorar la comunica-

ción y las capacidades para tragar de los enfermos. Continuarán disfrutando al ver fotografías o al escuchar historias de sus familiares y amigos.

Ejercicio físico

Es extremadamente importante que la persona con EH mantenga un buen nivel físico mientras lo permitan su estado y el curso de la enfermedad. Los individuos que hacen ejercicio y se mantienen activos tienden a estar mejor que los que no lo hacen. Un régimen diario de ejercicios puede ayudar a la persona a sentirse mejor física y mentalmente. Aunque su coordinación sea mala, los individuos deben continuar caminando, si es necesario con ayuda. Debe permitirse mientras sea posible a los que desean caminar de forma independiente que lo hagan, evitando la presencia de objetos duros y cortantes. Esto ayudará a asegurar la independencia máxima minimizando el riesgo de lesiones por una caída. Los individuos también pueden usar un acolchado especial durante las caminatas para protegerse contra lesiones por caídas. Algunas personas han encontrado que pequeñas pesas en los tobillos pueden ayudar a la estabilidad. El uso de zapatos resistentes que se ajusten bien también puede ayudar, especialmente los zapatos sin cordones, que pueden ponerse y quitarse fácilmente.

Actividades de la vida diaria

Los terapeutas ocupacionales y los fisioterapeutas 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. De nuevo aquí pueden emplearse sencillas estrategias para ayudar a disminuir la frustración, incrementar la funcionalidad y prolongar la independencia funcional, trabajando con las familias en áreas como seguridad, motricidad fina, equilibrio, resistencia, y funcionamiento en

general. Por ejemplo, la desorientación y las pérdidas de memoria a corto plazo pueden ser compensadas etiquetando los cajones y armarios, manteniendo una rutina diaria y apuntando en un calendario las citas y los eventos. Las pérdidas de equilibrio pueden ser confundidas con embriaguez, y es útil llevar documentación que claramente refleje un diagnóstico de la enfermedad.

Los terapeutas ocupacionales pueden ofrecer soporte informando sobre grupos de apoyo y otros servicios de terapia. Por ejemplo, los miembros de la familia se pueden beneficiar de los denominados «cuidados de relevo o momentos de respiro», que conceden un descanso físico, mental y emocional a los cuidadores o a los familiares, permitiéndoles proporcionar mejores cuidados al disminuir su nivel de estrés.

Alimentación

La coordinación deficiente puede dificultar que las personas con EH se alimenten por sí mismas y puedan tragar los alimentos. A medida que evoluciona la enfermedad, las personas con EH suelen atragantarse. Al ayudar a los individuos a comer, los cuidadores deben dedicar mucho tiempo para las comidas. Los alimentos pueden cortarse en trozos pequeños, ablandarlos o hacerlos puré para facilitar la deglución. Mientras algunos alimentos pueden requerir el agregado de espesantes, otros pueden necesitar ser diluidos. Los productos lácteos en particular tienden a aumentar la secreción de moco, lo que a su vez aumenta el riesgo de atragantamiento. Algunos individuos pueden beneficiarse con la terapia de deglución, que es especialmente útil si comienza antes de que surjan problemas serios. Los platos con ventosas, la vajilla especial diseñada para personas con discapacidades, y tazas de plástico con tapas pueden ayudar a evitar los derrames.

El médico del individuo puede ofrecer consejo adicional sobre dieta y sobre cómo manejar las dificultades para tragar o problemas gastrointestinales que puedan surgir, como la incontinencia. Los cuidadores deben prestar atención a la adecuada nutrición para que el individuo con EH reciba

suficientes calorías para mantener su peso corporal. Las personas con EH queman muchas calorías por día, por lo que pueden requerir hasta cinco comidas diarias para recibir la cantidad necesaria de calorías. Mantener o incluso ganar peso puede ayudar a reducir los movimientos involuntarios y otros síntomas, particularmente en las últimas etapas de la enfermedad. Los nutricionistas pueden recomendar vitaminas u otros suplementos nutricionales.

En una institución de atención a largo plazo, el personal necesitará ayudar con las comidas con el fin de asegurar que se cumplan los requisitos calóricos y nutricionales especiales del individuo. Algunos individuos y sus familias eligen usar una sonda para alimentación, mientras que otros no. Los individuos con EH están en riesgo especial de deshidratarse y por lo tanto requieren cantidades suplementarias de líquidos, especialmente durante el verano. Las pajitas flexibles facilitan que la persona tome bebidas. En algunos casos, el agua debe espesarse con aditivos comerciales para darle la consistencia de jarabe o miel.

Fase final

En las etapas finales de la enfermedad, la duración de los movimientos se alarga, manteniendo los miembros en posiciones complicadas y dolorosas durante un tiempo que puede prolongarse hasta horas. La enfermedad puede terminar en demencia. La incapacidad es total. La ayuda de los equipos paliativos (médicos, enfermeras, psicólogos, trabajadores sociales, religiosos y personal voluntario) puede ser clave para ayudar a la familia.

CONSIDERACIONES FINALES

La EH tiene efectos devastadores para el paciente y para 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 el impacto de esta enfermedad en la familia y las estrategias de apoyo psicológico aplicables.

Aunque no haya curación, se conocen bien los síntomas. Su tratamiento puede mejorar la calidad de vida de los pacientes y familias; para ello es imprescindible la actuación coordinada de un equipo de profesionales y 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, que pueden ser de gran ayuda a la familia.

Es imprescindible profundizar en los efectos psicosociales de esta enfermedad sobre la familia y las estrategias de actuación más adecuadas.

La colaboración de médicos y personal de enfermería, psicólogos, trabajadores sociales, logopedas, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, cuidadores y la familia es necesaria para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por EH.

BIBLIOGRAFÍA

1. AUBEELUCK A, MOSLCOWITZ CB. Huntington's disease. Part 3: family aspects of HD. *Br J Nurs* 2008; 17: 328-331.
2. HDSA (Huntington's disease Society of America). Huntington's Disease, 2008. [consultado 10-06-2011] Disponible en <http://www.hdsa.org/>
3. VAMOS M, HAMBRIDGE J, EDWARDS M, CONAGHAN J. The impact of Huntington's disease of family life. *Psychosomatics* 2007; 48: 400-404.
4. JANKOVIC J, SHANNON KM. Movement disorders. En: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J, eds. *Neurology in Clinical Practice*. 5th ed. Philadelphia: Butterworth-Heinemann (Elsevier) 2008; cap. 75: 2081-2122.
5. DEVINSKY O, D'ESPOSITO M. *Neurology of cognitive and behavioral disorders*. New York: Oxford University Press, 2004.
6. BARQUERO-JIMÉNEZ MS, GÓMEZ-TORTOSA E. Trastornos cognitivos en pacientes con enfermedad de Huntington. *Rev Neurol* 2001; 32: 1067-1071.
7. FINKE IC, BUBLAK P, DOSE M, MÜLLER HJ, SCHNEIDER WX. Parameter-based assessment of spatial and non-spatial attentional deficits in Huntington's disease. *Brain* 2006; 129: 1137-1151.
8. MARTÍNEZ-LARREA, JA. Síndromes depresivos asociados a deterioro cognitivo. *An Sist Sanit Navar* 2002; 25 (Supl. 3):105-115.
9. RIBAÍ P, NGUYEN K, HAHN-BARMA V, GOURFINKEL-AN I, VIDAILHET M, LEGOUT A et al. Psychiatric and cognitive difficulties as indicators of juvenile Huntington disease onset in 29 patients. *Arch Neurol* 2007; 64: 813-819.
10. MARSHALL J, WHITE K, WEAVER M, WETHERILL LF, HUI S, STOUT JC et al. Specific psychiatric manifestations among preclinical Huntington disease mutation carriers. *Arch Neurol* 2007; 64: 116-121.
11. SMOLINA E. Psychosocial impact of Huntington's disease on families and spouses from the perspective of the family systems theory. *Studies by Undergraduate Researchers at Guelph* 2007; 1: 51-62.
12. KLITZMAN R, THORNE D, WILLIAMSON, J, MARDER K. The roles of family members, health care workers and others in decision-making processes about genetic testing among individuals at risk for Huntington disease. *Genet Med* 2007; 9: 358-371.
13. NANCE M. *The Juvenile HD Handbook. A guide for families and caregivers*. Huntington's Disease Society of America, 2007.
14. FRYER A. Inappropriate genetic testing of children. *Arch Dis Child* 2000; 83: 283-285.
15. SOBEL SK, COWAN DB. Impact of genetic testing for Huntington disease on the family system. *Am J Med Genet* 2000; 90: 49-59.
16. SOBEL SK, COWAN DB. The Process of Family Reconstruction after DNA Testing for Huntington Disease. *J Genet Couns* 2000; 9: 237-251.
17. HELDER DA, KAPTEIN AA, VAN KEMPEN GMJ, WEINMAN J, VAN HOUWELINGEN HC, ROOS RA. Living with Huntington's disease: Illness perceptions, coping mechanisms, and patients' well-being. *Br J Health Psychol* 2002; 7: 449-462.
18. KAPTEIN AA, SCHARLOO M, HELDER DI, SNOEI L, VAN KEMPEN GMJ, WEINMAN J et al. Quality of life in couples living with Huntington's disease: the role of patients' and partners' illness perceptions. *Qual Life Res* 2007; 16: 793-801.
19. DAWSON S, KRISTIANSON LJ, TOYCE CM, FLETT P. Living with Huntington's disease: need for supportive care. *Nurs Health Sci* 2004; 6: 123-130.
20. SOLTYSIAK B, GARDINER P, SKIRTON H. Exploring supportive care for individuals affected by Huntington disease and their family caregivers in a community setting. *J Clin Nurs* 2008; 17: 226-234.

21. DUISTERHOF M, TRIJSBURG RW, NIERMEIJER MF, ROOS R, TIBBEN A. Psychological studies in Huntington's disease: Making up the balance. *J Med Genet* 2001; 38: 852-861.
22. FORREST KEENAN K, MIEDZYBRODZKA Z, VAN TEJLINGEN E, MCKEE L, SIMPSON SA. Young people's experiences of growing up in a family affected by Huntington's disease. *Clin Genet* 2007; 71: 120-129.
23. BROUWER-DUDOKDEWICK AC, SAVENJIE A, ZOETEWELJ MW, MAAT-KIEVIT A, TIBBEN A. A hereditary disorder in the family and the life cycle: Huntington disease as a paradigm. *Fam Process* 2002; 41: 677-692.
24. ROSCOE LA, CORSENTINO E, WAATKINS S, MCCALL M, SÁNCHEZ-RAMOS J. Well-being of family caregivers of persons with late-stage Huntington's disease: lessons in stress and coping. *Health Commun* 2009; 24: 239-248.
25. WILLIAMS JK, SKIRTON H, BARNETTE JJ, PAUSEN JS. Family carer personal concerns in Huntington disease. *J Adv Nurs* 2012; 68: 137-146.
26. VAN DER MEER L, TIMMAN R, TRIJSBURG, DUISTERHOF M, ERDMAN R, VAN ELDEREN T et al. Attachment in families with Huntington's disease. A paradigm in clinical genetic. *Patient Educ Couns* 2006; 63: 246-254.
27. HOLT K. What do tell the children? Contrasting the disclosure choices of two HD families regarding risk status and predictive genetic testing. *J Genet Couns* 2006; 15: 253-265.
28. KESSLER S. Invited essay on the psychological aspects of genetic counseling. Preselection: a family coping strategy in Huntington disease. *Am J Med Genet* 1988; 31: 617-621.
29. KESSLER S, BLOCH M. Social system responses to Huntington disease. *Fam Process* 1989; 28:59-68.
30. FRYER A. Genetic testing of children. *Arch Dis Child* 1995; 73: 97-99.
31. O'CONNOR EJ, MCCABE MP, FIRTH L. The impact of neurological illness on marital relationships. *J Sex Marital Ther* 2008; 34: 115-132.
32. RICHARDS F. Couples' experiences of predictive testing and living with the risk or reality of Huntington disease: a qualitative study. *Am J Med Genet* 2004; 126A: 170-182.
33. EHDN (European Huntington's disease Network). *Enfermedad de Huntington*, 2010. [consultado 20-05-2011] Disponible en <https://www.euro-hd.net/html/disease>
34. NINDS (National Institute of Neurological Disorders and Stroke). *Enfermedad de Huntington: esperanza a través de la investigación*, 2009. [consultado 20-05-2011] Disponible en http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/Enfermedad_de_Huntington.htm
35. RICHARDS F, TAYLOR S. Social work and genetic testing: ethical issues encountered in predictive testing for Huntington disease. *Australian Social Work* 1997; 50: 61-67.

