

LA TERAPIA OCUPACIONAL EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: ALARGANDO LA AUTONOMÍA

OCCUPATIONAL THERAPY IN HUNTINGTON'S DISEASE: PROLONGING THE AUTHONOMY

DECS: Enfermedad de Huntington. Terapia Ocupacional. Trastornos del Conocimiento (cognitivos). Trastornos del Movimiento. Análisis y Desempeño de Tareas.

MESH: Huntington Disease. Occupational Therapy. Cognition Disorders. Movement Disorders. Task Performance and Analysis.



Autores

D. David Hernández Lozano

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

E-mail de contacto: dhl.david@gmail.com

Dña. María Fernández Hawrylak.

Profesora Titular de Universidad Universidad de Burgos. Departamento de Ciencias de la Educación

E-mail de contacto: mfernandez@ubu.es

Dña. Claudia Grau Rubio.

Profesora Titular de Universidad. Universitat de València. Departament de Didàctica i Organització Escolar. Facultat de Magisteri.

E-mail de contacto: claudia.grau@uv.es

Como citar este documento:

Hernández Lozano D, Fernández Hawrylak M, Grau Rubio C. La terapia ocupacional en la enfermedad de Huntington: alargando la autonomía. TOG (A Coruña) [revista en Internet]. 2014 [fecha de la consulta]; 11(20): [20 p.]. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num20/pdfs/original8.pdf>

Texto recibido: 19/07/2014

Texto aceptado: 25/10/2014

Texto publicado 30/11/2014

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 [1] y por tanto funcionales.

Está producida por una mutación del gen HTT, situado en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3), y que afecta a una proteína llamada huntingtina. Consiste en 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 [1,2].

Hay tres formas de la EH: la que se desarrolla entre los

RESUMEN

Se describen los resultados de una investigación desarrollada en la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León (sede en Burgos) con nueve pacientes con enfermedad de Huntington (desde 2009-2014). Se trata de una investigación por objetivos a través del diseño y puesta en práctica de un programa de intervención, desde la terapia ocupacional, 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 evaluación del programa se realiza a través de pruebas estandarizadas (Mini Examen Cognoscitivo de Lobo, Índice de Barthel y Escala de Tinetti), 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.

SUMMARY

We describe the results of a research conducted from 2009 to 2014 with nine patients affected by Huntington's disease at the Castille and Leon Huntington's Chorea Association (Burgos-based). We carried out a research by purposes through the design and implementation of an intervention program, from occupational therapy, 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 program evaluation is done through standard tests (Lobo Test –Spanish adaptation of the Mini-mental State Examination–, Barthel Index and Tinetti Test), tracking sheets and family group meetings with professionals. The Barthel Index shows that patients remain independent 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.

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.

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 [3]. Lo que implica un tratamiento multidisciplinar de la enfermedad [4].

Las personas con EH 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.), las actividades avanzadas de la vida diaria (AAVD).

El terapeuta ocupacional debe por tanto ser experto en las complejas necesidades específicas 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 [5].

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 [5,6].

METODOLOGÍA

Se utilizó una metodología cuantitativa con un diseño cuasi-experimental pretest posttest en un solo grupo. La información obtenida a partir de este diseño se completó con técnicas cualitativas mediante entrevistas clínicas y reuniones interdisciplinarias de seguimiento de los casos.

Se realizó una investigación por objetivos a través del diseño y puesta en práctica de un programa de intervención 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.

El Programa de intervención se insertó dentro de otro más amplio que ofrece la Asociación a todos los pacientes y familiares 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.

2.1. Participantes

La Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León da servicio a sus afiliados en: 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 I). Todos 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 I: Datos de los participantes.

nº	Sexo	Paciente		Fechas de valoración	
		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	Mujer	Inicial-Media	68	12/11/2009	18/02/2014
4	Hombre	Media	70	20/05/2010	07/02/2014
5	Mujer	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	Mujer	Media	62	10/09/2011	12/11/2013

* Al inicio del programa.

El Programa es llevado a cabo (usamos el presente pues actualmente se sigue desarrollando) 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.

2.2. 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.

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).

En la fase inicial, se intenta mantener la autonomía personal y una vida normalizada. Según avanza la enfermedad (fase inicial-media y fase media), 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.

Se realiza: a) una primera entrevista de contacto para efectuar 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.

Una vez que los pacientes han realizado las entrevistas se planifica una intervención personalizada, que depende de los intereses expresados y de las demandas tanto del enfermo como de la familia. Se lleva a cabo, de mutuo acuerdo y 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.

La duración es de dos horas semanales en las que previamente se explica cómo hacer cada ejercicio y actividad, 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.

Objetivos del Programa

Generales

- Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la EH y de las familias.
- Valorar la efectividad de un programa de intervención, desde la Terapia Ocupacional, para personas afectadas por la EH.
- Desarrollar competencias en la familia para el manejo de la enfermedad.

Específicos

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.

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:

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

b) 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 y 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.

Tras la implementación del programa se aplicaron diferentes instrumentos de evaluación con la intención de evaluar la eficacia del mismo. Para evaluar los resultados del programa, se procedió a analizar los datos provenientes de los informes clínicos de los participantes antes de la intervención y compararlos con los resultados obtenidos en los instrumentos de evaluación aplicados tras la intervención. A partir de esta comparación, en el apartado de resultados se describen los efectos producidos por el programa de intervención.

2.3. Instrumentos

La evaluación inicial y final se realiza a través de la aplicación del Mini Examen Cognoscitivo de Lobo para los aspectos cognitivos, del Índice de Barthel para conocer la autonomía personal, de la Escala de Tinetti para evaluar la marcha y el equilibrio, y de 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 prestaciones 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 Mini-Mental 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 [7].

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 [8,9].

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 [8,9].

Índice de Barthel

El índice de Barthel [10] es el instrumento más útil para la valoración de la discapacidad física y mide la capacidad de la persona para la realización de diez actividades básicas de la vida diaria (ABVD), 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 aún ampliamente utilizada, fue modificada por Granger et al. en 1979 al introducir diversas mejoras [11]. 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 ejecuciones 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 [12,13]. 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 [12,13,14].

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. La sumatoria de los calificadores expresan si el equilibrio es bueno o deficiente y si la persona puede caminar sin asistencia [15].

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 [16], 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 presencia de posibles trastornos neurológicos o musculoesqueléticos [14].

La escala está compuesta por nueve ítems de equilibrio y siete de marcha, que evalúa 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.

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.

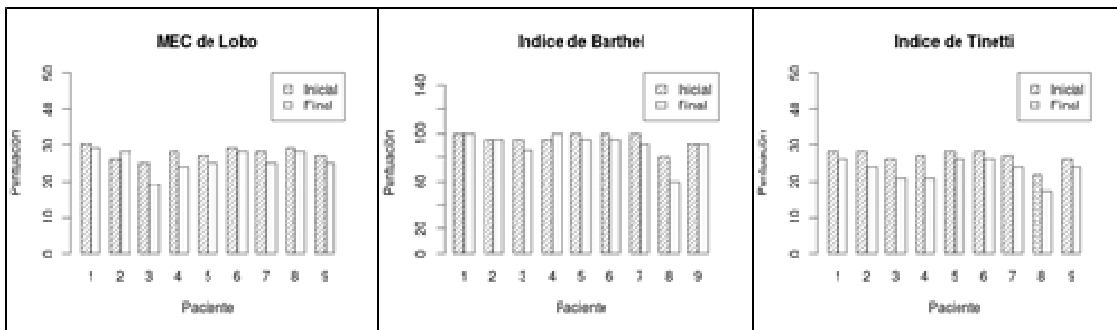
Tabla II: Puntuaciones obtenidas en las escalas de valoración.

Paciente nº	M.E.C. de Lobo (sobre 30)		Índice de Barthel (sobre 100)		Índice de Tinetti (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

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

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



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 Programa, 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 las familias 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 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”.

DISCUSIÓN

Tras describir y analizar los resultados obtenidos con la aplicación del programa de intervención en pacientes con EH desde la Terapia Ocupacional, debido al carácter limitado de la experiencia (recordemos que la EH es una de las enfermedades consideradas raras o minoritarias) procede ahora realizar unas breves discusiones que sirvan para consolidar lo obtenido, al tiempo que suponga una futura línea para nuevas investigaciones.

Aunque existen pocas investigaciones específicas relacionadas con las estrategias de apoyo aplicables desde la Terapia Ocupacional para la EH, en función de los resultados de esta actuación podemos afirmar que el programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido a pacientes con EH y a sus

familias puede resultar beneficioso para retrasar las consecuencias de algunos de los síntomas manteniendo en la medida de lo posible al paciente físicamente en forma, y para aliviar el deterioro motor cuando interfiera en las AVD.

Entre los objetivos generales que planteábamos incluíamos la valoración de un programa de intervención desde la Terapia Ocupacional para personas afectadas por esta enfermedad que hemos aplicado sobre un grupo de 9 personas a las cuales hemos tenido acceso, comparando su efectividad al aumentar y prolongar la calidad de vida de dichos pacientes con la mejora en las puntuaciones de las escalas administradas y la percepción de sus familiares.

Centraremos la discusión en el diseño global del programa, dado que no disponemos de elementos específicos de comparación con los que contrastar nuestros resultados y nuestras aportaciones.

Para diseñar programas de Terapia Ocupacional para personas afectadas por la EH, de acuerdo con la literatura consultada y analizada, así como en función de nuestra experiencia, es imprescindible conocer los síntomas y las etapas de la enfermedad, y 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.

Observamos que el programa de intervención desarrollado no ha impedido el retroceso de las puntuaciones en las tres escalas, pero sí ha contribuido a prolongar la autonomía personal.

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.

Como consecuencia de la aplicación del programa de intervención con pacientes afectados por la EH, se pueden plantear propuestas que sirvan, en primer lugar, para optimizar el programa y, a continuación influir en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes mitigando el deterioro producido por la enfermedad a través del entrenamiento en las AVD, la estimulación cognitiva, y el desarrollo de competencias en la familia, finalidad última del programa.

Una vez constatados los resultados creemos conveniente continuar los esfuerzos y dirigirlos a observar los efectos en una muestra mayor, establecer un contraste con un grupo de control e incidir en aquellos aspectos que en el futuro se evalúen como más necesarios para estos pacientes.

CONCLUSIONES

Aunque no haya curación, se conocen bien los síntomas de la EH. 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 tratamiento de esta enfermedad. Las asociaciones suelen asumir funciones cuando hay carencias en los servicios públicos.

Es imprescindible profundizar en los beneficios que la Terapia Ocupacional puede tener sobre el afectado y su 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 estrategias de intervención, adecuadas y eficaces, y para demostrar los beneficios que puede aportar la Terapia Ocupacional a este colectivo.

Bibliografía

1. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Enfermedad de Huntington: esperanza a través de la investigación. [Internet]. Bethesda MD: National Institute of Neurological Disorders and Stroke; 2009. [acceso 20 de mayo de 2011]. Disponible en: http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/Enfermedad_de_Huntington.htm
2. Rosales-Reynoso MA, Barros-Núñez P. Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington. *Gac Med Mex.* 2008; 144(3): 271-3.
3. Fernández Hawrylak M, Grau Rubio C. Intervención psicoeducativa en la Enfermedad de Huntington Juvenil. *Siglo Cero (Madr).* 2013; 44(2 246): 48-62.
4. Fernández Hawrylak M, Grau Rubio C, Hernández Lozano D, Fernández Sastre B. El trabajo interdisciplinar en la enfermedad de Huntington. En: *Actas: XI Congreso Internacional y XXXI Jornadas de Universidad y Educación Inclusiva "La escuela excluida"*. [Internet]. Valencia: Quaderns Digitals.Net. 2014. [acceso 5 de mayo de 2014]. Disponible en: <http://quadernsdigitals.net/>
5. Lafont KH. *Occupational Therapy and Huntington's Disease.* New York: Huntington's Disease Society of America; 2012.
6. Tarapata K, Lovecky D. *Physical and Occupational Therapy. Huntington's Disease. A Guide for families and caregivers.* USA: HDSA; 2010.
7. López Miquel J, Martí Agustí G. Mini-Examen Cognoscitivo (MEC). *Rev Esp Med Leg.* 2011; 37(3): 122-7.
8. Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR, Fanjiang G. *MMSE Mini-Mental State Examination. User's Guide.* Lutz, Florida: Psychological Assessment Resources; 2001.
9. Lobo A, Saz P, Marcos G, Grupo de Trabajo ZARADEMP. *MMSE: Examen Cognoscitivo Mini-Mental.* Madrid: TEA Ediciones; 2002.
10. Mahoney FI, Barthel DW. *Functional Evaluation: The Barthel Index.* *Md State Med J.* 1965; 14: 61-5. Utilizado con permiso.
11. Cid-Ruzafa J, Damián-Moreno J. Valoración de la discapacidad física: el Índice de Barthel. *Rev Esp Salud Pública.* 1997; 71(2): 127-37.
12. Tinetti ME. *Performance-Oriented Assessment of Mobility.* En Reuben D et al. *Geriatrics At Your Fingertips, 1998/99 Edition.* Belle Mead, NJ: Excerpta Medica, Inc; 1998. p. 131-3.
13. Tinetti ME, Williams TF, Mayewski R. Fall risk index for elderly patients based on number of chronic disabilities. *Am J Med.* 1986; 80(3): 429-34.
14. Rodríguez Guevara C, Lugo LH. Validez y confiabilidad de la Escala de Tinetti para población colombiana. *Rev Colomb Reumatol.* 2012; 19(4): 218-33.
15. Daza Lesmes J. *Evaluación clínica funcional del movimiento corporal humano.* Bogotá: Editorial Médica Panamericana; 2007.
16. Köpke S, Meyer G. The Tinetti test. Babylon in geriatric assessment. *Z Gerontol Geriatr.* 2006; 39: 288-91.