



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

ESCUELA NACIONAL DE TRABAJO SOCIAL

**CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES CON ENFERMEDAD
DE HUNTINGTON: UN ENFOQUE SOCIAL**

T E S I S
QUE PARA OBTENER
EL TÍTULO DE
LICENCIADO EN TRABAJO SOCIAL

PRESENTA
ESMERALDA YESENIA GARCÍA CRUZ

DIRECTORA DE TESIS DRA. AÍDA VALERO CHÁVEZ



México D.F. Noviembre, 2007



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

AGRADECIMIENTOS

Universidad Nacional Autónoma de México

Gracias a la mejor Universidad de América Latina por permitirme ser parte de ella, por formar mi futuro profesional, por ser orgullosamente UNAM.

Escuela Nacional de Trabajo Social

Por forjar conocimientos y valores en mi vida, gracias a los profesores que me nutrieron de enseñanzas y experiencias que me hacen poner en alto el nombre de Trabajo Social.

Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS"

Un inmenso agradecimiento al Instituto que durante dos años me permitió adentrarme en el campo de las neurociencias y aprender el valor de la vida a través de las experiencias de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington.

Dra. Aída Valero Chávez

Muchas gracias por enseñarme a amar el Trabajo Social, cada momento compartido aprendí de su conocimiento y experiencia, trabajar con usted ha sido un honor, le agradezco que me permitiera ser parte de su vida, para mi es invaluable su calidad y calidez humana. Con todo cariño, gracias.

Jurado Revisor

Gracias por cada una de sus aportaciones, han sido fundamentales para mi sus opiniones y su experiencia para enriquecer mi trabajo.

Lic. Norma Cruz Maldonado

Te agradezco que compartieras conmigo tus conocimientos y experiencia, pero más valoro el que me hicieras participe de tu vida, gracias por tu amistad y todos esos momentos juntas.

DEDICATORIAS

A la memoria de mi abuelito Ascención Cruz Cruz

Porque él me enseñó que el trabajo es lo más valioso que puede tener el ser humano para forjarse un futuro.

Mamá

Gracias a ti he podido llegar a este momento de mi vida, tu ejemplo de valentía y fortaleza me han formado como la mujer que ahora te agradece tu apoyo y confianza, tu me enseñaste a luchar, a sobresalir y amar el trabajo. Para ti es todo lo que he logrado y esta es la primera prueba. Te Amo

Naye, Jessy, Rodi

Por ustedes mi vida tiene sentido, gracias por acompañarme, por creer en mi, por todos los momentos en los que nos hemos divertido o hemos llorado, pero sobretodo por aquellos en los que hemos estado unidos, hermanos los amo mucho.

Familia

Para mi familia, porque sin la ayuda de cada uno de ustedes no habríamos podido salir adelante, gracias por estar ahí cuando más los he necesitado.

Amigas

Para todas ustedes, por ser parte de mi vida, porque gracias a su compañía y comprensión pude superar muchos obstáculos, les agradezco haber estado conmigo en los momentos de alegría y sufrimiento, por creer en mi trabajo, las quiero.

ÍNDICE

Introducción	9
CAPÍTULO I. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	
1.1 Antecedentes	12
1.2 Definición y Características Clínicas	15
1.3 Síntomas y Signos	19
1.3.1 Trastorno Motor	21
1.3.2 Deterioro Cognitivo	22
1.3.3 Alteraciones del Comportamiento y Trastornos Emocionales	23
1.4 Diagnóstico	26
1.4.1 Diagnóstico por Imagenología	26
1.4.2 Diagnóstico Genético	27
1.5 Tratamiento	30
1.6 Epidemiología de la enfermedad de Huntington	33
1.7 Instituciones para la atención de la enfermedad de Huntington	34
1.7.1 Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “MVS”	34
1.7.2 Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington I.A.P.	35
CAPÍTULO II. CALIDAD DE VIDA	
2.1 Antecedentes	38
2.2 Definición de Calidad de Vida desde la Perspectiva de Salud	40
2.2.1 Características del concepto de Calidad de Vida	42
2.3 Modelos Teóricos de Calidad de Vida	44
2.4 Indicadores de Calidad de Vida	48
2.5 Dimensiones de Calidad de Vida	49
2.5.1 Dimensión Fisiológica	50
2.5.2 Dimensión Psicológica	51
2.5.2.1 La Espiritualidad como fortaleza ante la enfermedad	52
2.5.3 Dimensión Social	53
2.5.3.1 Familia	54

2.5.3.2	Ciclo Vital de la Familia	55
2.5.3.3	Socialización	56
2.5.4	Dimensión Económica	57
2.6	Medición de la Calidad de Vida	58
2.6.1	Escalas de Medición	60

CAPÍTULO III. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y CALIDAD DE VIDA: EL CASO DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA “MVS”

3.1	Metodología de la Investigación	62
3.1.1	Tipo de Investigación	62
3.1.2	Proceso Metodológico	63
3.1.3	Técnicas e Instrumentos de Investigación	65
3.1.4	Planteamiento del Problema	68
3.1.5	Objetivos	68
3.1.6	Hipótesis de Investigación	69
3.1.7	Muestra	74
3.1.8	Consideraciones Éticas de la Investigación	74
3.2	Aproximación a la Calidad de Vida de los pacientes con enfermedad de Huntington	
3.2.1	Datos Demográficos	76
3.2.2	Dimensión Fisiológica	78
3.2.2.1	Inicio de la enfermedad de Huntington	78
3.2.2.2	Síntomas y Signos	79
3.2.2.3	Tratamiento	79
3.2.2.4	Conocimiento Etiológico del padecimiento	81
3.2.3	Dimensión Social	
3.2.3.1	Estructura y Ciclo Vital de la familia	82
3.2.3.2	Dinámica Familiar	83
3.2.3.3	Redes Sociales	85
3.2.4	Dimensión Psicológica	86
3.2.4.1	Postura ante la enfermedad de Huntington	90
3.2.5	Dimensión Económica	91

CAPÍTULO IV. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN DE TRABAJO SOCIAL

4.1 Ámbitos de Intervención de Trabajo Social	93
4.2 Trabajo Social como parte del equipo de Asesoramiento Genético	98
4.3 Propuesta de Intervención	
4.3.1 Justificación	108
4.3.2 Objetivos	111
4.3.3 Metas	111
4.3.4 Límites	112
4.3.5 Recursos	112
4.3.6 Metodología	113
4.3.6.1 Funciones y actividades de Trabajo Social	114
4.3.7 Contenido temático	116
4.3.8 Cartas Descriptivas	117
Conclusiones	123
Anexos	
Instrumento	128
Inventario de Ansiedad y Depresión de Beck	139
Carta de Consentimiento Informado	143
Técnicas Grupales	145
Bibliografía	151

ÍNDICE DE ESQUEMAS

Esquema N° 1	Genealogía. Herencia Autosómica Dominante	17
Esquema N° 2	Tríada Clásica de las "D"	19
Esquema N° 3	Pasos para el Diagnóstico prenatal por Amniocentesis	28
Esquema N° 4	Proceso de Diagnóstico Genético	29
Esquema N° 5	Dimensiones de la Calidad de Vida	49
Esquema N° 6	Símbolos y Configuraciones de los Árboles Genealógico	102
Esquema N° 7	Red de atención integral a pacientes con EH. Una propuesta de trabajo social	110

ÍNDICE DE IMÁGENES

Imagen N° 1	Ubicación de los Ganglios Basales	18
Imagen N° 2	Imagen de Resonancia Magnética	27

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla N° 1	Diferencias entre la forma de comienzo en edad juvenil y tardía de la enfermedad de Huntington	21
Tabla N° 2	Modelos Teóricos de CDV	44
Tabla N° 3	Proceso Metodológico	63
Tabla N° 4	Técnicas e Instrumentos de Investigación	65
Tabla N° 5	Operacionalización de la Hipótesis	70
Tabla N° 6	Adherencia Terapéutica	80
Tabla N° 7	Estructura y Ciclo Vital de la familia	83
Tabla N° 8	Inventario de Ansiedad de Beck	86
Tabla N° 9	Inventario de Depresión de Beck	87

ÍNDICE DE GRÁFICAS

Gráfica N° 1	Sexo de los pacientes con enfermedad de Huntington	76
Gráfica N° 2	Ocupación de los pacientes con enfermedad de Huntington	77
Gráfica N° 3	Síntomas y Signos	79
Gráfica N° 4	Percepción Positiva sobre la vida	89
Gráfica N° 5	Percepción Negativa sobre la vida	89

INTRODUCCIÓN

El Trabajo Social en la actualidad, se inscribe dentro de un contexto en el que se muestra una agudización de las problemáticas y necesidades en el ámbito de la salud, específicamente con el incremento de padecimientos neurológicos y neuropsiquiátricos, lo que implica la incursión en nuevos espacios de intervención sustentados en la formación académica y en la experiencia profesional, como es el caso de las neurociencias que permite un abordaje inter y multidisciplinario de los problemas del sistema nervioso central, tanto en el campo clínico como en las ciencias sociales.

Para lograr este abordaje se crea el Laboratorio de Investigación Sociomédica, gracias a un convenio de colaboración entre el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” y la Escuela Nacional de Trabajo Social, es aquí donde el Trabajo Social desempeña primordialmente la función de investigación, particularmente la sociomédica con el objetivo de conocer y comprender el impacto social y familiar de los padecimientos atendidos en el Instituto, permitiendo con ello aportar conocimientos que mejoren la atención, tratamiento y rehabilitación de los pacientes.

A partir del desarrollo de la experiencia profesional dentro del Laboratorio surge la inquietud por investigar las repercusiones que tiene la enfermedad de Huntington en la calidad de vida de los pacientes, desde un enfoque social. La enfermedad de Huntington es un padecimiento neurológico, degenerativo, de herencia autosómica dominante que incapacita progresivamente al paciente, con síntomas físicos que incluyen movimientos involuntarios, gesticulaciones, pérdida del control del movimiento y alteraciones en la marcha, a medida que la enfermedad progresa, el deterioro intelectual produce alteraciones en el habla y en la memoria.¹ Debido a la naturaleza de este padecimiento, el enfermo se ve afectado de manera considerable, principalmente en la autosuficiencia para

¹ Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, “*Grupos de Apoyo*”, en línea, Internet 16 de agosto de 2006, disponible www.innn.edu.mx.

realizar sus actividades cotidianas, lo cual repercute en su calidad de vida. Este concepto es extenso, subjetivo, complejo que engloba la salud física, el estado psicológico, el nivel de independencia, las relaciones sociales, las creencias personales y la relación con las características sobresalientes del entorno y en su dinámica familiar.

Dado que no existen estudios sobre la calidad de vida de estos pacientes, resulta relevante la realización de una investigación exploratoria para tener un primer acercamiento a este tema, para lograr esto se realizó una descripción de la enfermedad de Huntington desde la perspectiva clínica, considerando aspectos como su definición, sintomatología, formas de diagnóstico y tratamiento, incluyendo la incidencia de la enfermedad en el país y la atención institucional que reciben los pacientes.

Una vez consideradas las implicaciones físicas del padecimiento, se hizo una aproximación al concepto de calidad de vida desde sus antecedentes hasta los modelos teóricos existentes, con la finalidad de conocer los estudios que se han hecho con respecto a este tema, seleccionando las diferentes concepciones que guiaron esta investigación.

Para fines de este estudio se retomo el concepto de calidad de vida propuesto por la Organización Mundial de la Salud (OMS) que tiene un enfoque biopsicosocial al considerar cuatro dimensiones, la fisiológica, psicológica, social y económica. Con este marco de referencia se planteo la problemática a investigar tomando en cuenta los lineamientos marcados por el Comité Científico de Investigación del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS" para la elaboración del protocolo de investigación, donde se incluyó la metodología que arrojó información cuanti y cualitativa, obtenida a través de la realización de entrevistas a través de la visita domiciliaria, en las que se aplicó el Cuestionario de Calidad de Vida para pacientes con enfermedad de Huntington elaborado para esta investigación, ya que, no existen instrumentos de CDV para estos pacientes, también se incluyeron los Inventarios de Ansiedad y Depresión de Beck para conocer su estado emocional.

Con el análisis cuanti y cualitativo de la información se logro una aproximación a la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington, lo que permitió reconocer las principales necesidades y problemáticas sociales que genera la enfermedad de Huntington en el paciente y su familia, visualizando

los diversos campos de intervención para Trabajo Social, destacando su participación en las neurociencias especialmente al abrirse un espacio dentro del equipo de Asesoramiento Genético con la finalidad de proporcionar una atención integral, que abarque no sólo el área médica, sino también el ámbito sociofamiliar de los pacientes. Finalmente sustentados en los resultados de la investigación se generó una propuesta de intervención de acuerdo con las funciones y habilidades del trabajador social.

CAPÍTULO I

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

1.1 Antecedentes

La enfermedad de Huntington (EH) ha existido desde épocas remotas; sin embargo, no es hasta 1841 cuando Charles Oscar Waters², describe la enfermedad como una “afección convulsiva singular” que era claramente hereditaria, aparecía en la edad adulta temprana con movimientos involuntarios, alteraciones del lenguaje y demencia; ésta era común en las clases bajas de la sociedad. Dicha información se publicó en el libro “Práctica de la Medicina” de Robly Dunglison³, en su tercera edición en 1848 se hacía referencia a casos similares en Filadelfia reportados por Charles Gorman. Por otra parte, Jonh Cristian Lund, en 1860, informó acerca de dos familias con una enfermedad semejante en Saetersdalen, Noruega.

En 1872, George Huntington⁴, a partir de las observaciones de pacientes que su padre y abuelo tuvieron a su cargo en Long Island, EEUU, presenta su trabajo en la Academia de Medicina de Meigs y Mason en Middleport Ohio, titulado “Corea Hereditario”, retoma la palabra *corea* en función de su etimología derivada del griego, cuyo significado es “danza o baile”, describiendo así los movimientos que padecen los enfermos de Huntington que los hacen ver como si estuvieran bailando. Por esta razón, se usó la palabra corea para nombrar este tipo de padecimiento y actualmente para describir esta serie de movimientos.

George Huntington, expone una descripción clara y precisa de la enfermedad, argumentando que el padecimiento sólo podía pasar de padres a hijos, se manifestaba a mediana edad y existía una marcada tendencia hacia la demencia. Los descubrimientos del Doctor Huntington, principalmente de corte genético describieron minuciosamente la naturaleza hereditaria de la enfermedad, los cuales obtuvieron una amplia difusión y aceptación, trayendo como resultado que el padecimiento lleve actualmente su nombre.

A pesar de este gran hallazgo, la cantidad de información realmente sólida sobre la enfermedad de Huntington tuvo incidencia en el siglo XX con Whittier, quien realizó

² Torrecilla, Montse, Asociación Española de Huntington, “*Un poco de Historia*”, en línea, Internet 21 de marzo de 2007, disponible <http://www.informacion.e-huntington.org/index.htm>

³ Alonso Vilatela, Ma. Elisa (coord.), “*Enfermedad de Huntington*”, Edit. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez. México, 2000.

⁴ Torrecilla, *op cit*.

autopsias en cerebros de víctimas encontrándolos disminuidos como “melones podridos”.

Posteriormente, en 1916 C.P. Davenport y E. Muncie⁵ realizaron un seguimiento genético de las familias afectadas por la enfermedad. Para ello, trataron a 962 enfermos en Nueva Inglaterra, a los cuales se les clasificó en cuatro familias que habían llegado a la ciudad de Salem y Boston en el siglo XVII.

Posteriormente, en 1932, P.R. Vessie⁶ continúa la misma línea de investigación de forma más profunda y descubre que la enfermedad provenía de tres hombres que habían llegado a América en un barco llamado “Jonh Withrop” en 1630 desde el pueblo de Burces en Inglaterra. Vessie encuentra que muchas mujeres descendientes de las familias habían sido quemadas en la hoguera por ser consideradas “brujas”. Asimismo, en los estudios genéticos, se visualizó que las familias afectadas tenían gran descendencia, donde algunos de éstos presentaban conductas criminales, especialmente crímenes sexuales, depresiones y suicidios.

Para los años 50's, Amerigo Negrette, visita la Villa de pescadores de San Luis en la ciudad de Maracaibo, Venezuela. Allí, el médico queda sorprendido al encontrarse con que la mayoría de sus habitantes tenían aspecto alcohólico. Sin embargo, se descubrió que no se trataba de un problema de alcoholismo, sino que tenían el *mal de San Vito*. Posteriormente, se dio cuenta de que se encontraba ante una población que merecía ser estudiada a fondo, pues la cantidad de enfermos de este mal era numerosa; por lo cual, decide filmarlos y mostrar las imágenes en un encuentro médico en Middleport Ohio, en el año de 1972, celebrado para conmemorar el centenario del primer informe presentado por George Huntington sobre la enfermedad, médicos y científicos quedaron asombrados, pues nunca antes habían visto tantos enfermos de Huntington juntos.

Teniendo así que en 1981, Nancy Wexler realizó una expedición al lugar para comenzar un estudio de genealogía y luego de largos viajes, debido a que prácticamente todas las familias afectadas contaban con un gran número de miembros, entre 10 y 12 hijos, descubrió que más de 12 mil individuos se encontraban afectados.

Sucesivamente, en 1983 el grupo del Doctor James Gusella, en la ciudad de Boston, descubrió que el gen de la enfermedad de Huntington se encontraba en el

⁵ Torrecilla, *op. cit.*

⁶ *Idem*

cromosoma 4; sin embargo, no es sino hasta el año de 1993, cuando después de diez años de intenso trabajo de varios grupos de investigación en Estados Unidos e Inglaterra, se localizó el gen responsable de la enfermedad, denominado huntingtina. En México, los primeros reportes acerca de la enfermedad de Huntington datan de 1905, cuando Francisco Venegas hace referencia a una paciente oriunda de San Luis Potosí con corea crónica. Asimismo, en 1946, Agustín Caso publicó los hallazgos clínicos y neuropatológicos en cinco casos.

Por otra parte, en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” se realizó un estudio por Alonso Montoya y Amélie M. Achim, que evaluó y comparó la memoria episódica de pacientes afectados por la enfermedad de Huntington y sujetos control (sujetos sanos), el cual arrojó como resultados que los pacientes con la EH mostraron un menor rendimiento en las evaluaciones de la memoria episódica en relación con los sujetos control⁷. Igualmente, a través del departamento de Neurogenética y Biología Molecular, se realizó el estudio sobre “La participación del cuidador primario en el cuidado integral de pacientes con la enfermedad de Huntington en el hogar: una propuesta de enfermería”⁸, por parte de la pasante en la licenciatura de enfermería y obstetricia Patricia Reyes García, el cual tenía como objetivo describir las atenciones que le brinda el cuidador primario al paciente con Huntington dentro del hogar, identificando las complicaciones o deficiencias a las que se enfrenta éste en el cuidado diario, proponiendo alternativas de solución para mejorar el manejo de los pacientes dentro del hogar.

En el ámbito social, las investigaciones sobre la enfermedad de Huntington surgen en el año 1997, con la publicación del artículo de investigación de la Doctora Elisa Alonso Vilatela y la Mtra. Adriana Ochoa Morales sobre el “Perfil socioeconómico y dinámica familiar del paciente con enfermedad de Huntington”⁹ cuyo trabajo se realizó con 36 familias con EH estudiadas en el departamento de Neurogenética aplicando un cuestionario estructurado con 16 reactivos que recabaran información sociodemográfica, económica y familiar.

Posteriormente, bajo esta misma línea social en la Escuela Nacional de Trabajo Social, se realizó una tesis titulada “Dinámica familiar a partir de un miembro

⁷ Montoya Alonso, Amélie M. Achim, et. al., *“Disfunción de la memoria episódica en la enfermedad de Huntington”*, Archivo de Neurociencias, vol. 11, N° 1:11-17, INNN, 2006.

⁸ Reyes García, Patricia, *“La participación del cuidador primario en el cuidado integral de pacientes con la enfermedad de Huntington en el hogar: una propuesta de enfermería”*, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS, 2005.

⁹ Ochoa Morales, Adriana, Claudia García de la Cadena, et. al., *“Perfil socioeconómico y dinámica familiar del paciente con enfermedad de Huntington”*, Archivo de Neurociencias, vol. 2, N° 2:74-77, INNN, 1997.

afectado por la enfermedad de Huntington; repercusiones en el cuidador primario”¹⁰, el cual mostró las repercusiones en la dinámica familiar y en la vida del cuidador primario que se derivan de la presencia de un enfermo de Huntington en la familia. El estudio propone la modificación de actitudes del cuidador primario para mejorar la dinámica familiar y en consecuencia su vida.

Con la revisión del estado del arte, ha sido posible identificar los estudios realizados a través del tiempo, sin embargo, también es necesario conocer la definición y etiología del padecimiento, por ello, en el apartado siguiente se abordará la enfermedad desde la perspectiva clínica.

1.2 Definición y Características Clínicas

El *Proyecto del Genoma Humano (PGH)* ha marcado una nueva etapa en el desarrollo científico y tecnológico de la humanidad, con el conocimiento derivado de este proyecto se pretende el control y manejo de muchas enfermedades identificando para ello todos los genes humanos que estén implicados en el proceso salud-enfermedad, para lograr el mejoramiento de la salud, mediante el estudio y análisis genómico para comprender los componentes hereditarios de las enfermedades. Con este proyecto se ha logrado la identificación de dos tipos de variaciones de secuencia de los genes, las denominadas “mutaciones”¹¹ y los “poliformismos”¹².

Una vez determinada esta secuencia fue necesario saber dónde inicia y termina un gen¹³ qué proteínas están codificadas por cada uno de ellos, qué tejido y lo más importante en qué momento se expresa cada uno de los genes. Con el conocimiento de estas funciones se han establecido las bases para comprender el proceso de las enfermedades. Conociendo actualmente las enfermedades causadas por la mutación de genes individuales (monogénica) que presentan patrones de herencia característicos. Pudiendo afirmar que existen aproximadamente 6,000 enfermedades de este tipo, afectando generalmente a 1 de cada 10,000 y 1 de cada 100,000

¹⁰ Vázquez García, Fany Areli, “*Dinámica Familiar a partir de un miembro afectado por la enfermedad de Huntington; repercusiones en el cuidador primario*”, Tesis UNAM-ENTS, México 2001.

¹¹ Tienen un efecto nocivo sobre la función de la proteína codificada por el gen mutado, por lo general se manifiesta como una enfermedad. En Velásquez Arellano, Antonio (coord.), María Teresa Tusié Luna, et. al., *Genómica y la medicina del siglo XXI, “Lo que somos y el genoma humano. Des-velando nuestra identidad”*, Ediciones Científicas Universitarias, FCE, UNAM, México, 2004.

¹² Son cambios en la secuencia con un efecto nulo o sutil sobre la función de la proteína, el riesgo a que se manifiesten como enfermedad es relativo. En Velásquez *op. cit.*

¹³ El concepto de gen ha cambiado con los avances de la genética, por lo general se le considera como un segmento de DNA con información para sintetizar una proteína. De forma más amplia es un segmento de DNA con información para formar un ácido ribonucleico, RNA. En Velásquez *op. cit.*

personas; sin embargo, en conjunto afectan al 1% de la población¹⁴. Las enfermedades monogénicas siguen patrones de genealogía mendelianos, por lo que los integrantes de las familias en las que se presentan estas enfermedades presentan un riesgo mayor que el resto de la población.

Las enfermedades genéticas se dividen básicamente en dos grandes categorías: simples y complejas, en este caso las enfermedades simples son las que nos ocupan, ellas a su vez siguen el patrón mendeliano y se clasifican de la siguiente manera:

- ⊕ Autosómicas Recesivas
- ⊕ Recesivas ligadas al cromosoma X
- ⊕ Dominante ligadas al cromosoma X
- ⊕ Herencia maternal (mitocondrial)
- ⊕ Autosómicas dominantes

La enfermedad de Huntington sigue el patrón mendeliano de *herencia autosómica dominante*, una persona enferma transmitirá, en promedio la mitad de veces el gen anormal y en la otra mitad el normal, es decir, una persona afectada tiene un 50 por ciento de probabilidad de tener un hijo afectado y 50 por ciento que sea sano, sin embargo, existe una excepción que indica que puede haber una persona con enfermedad dominante aunque sus padres hayan sido sujetos sanos, la explicación a esta ruptura de la regla radica en que se genera una mutación *de novo*, o sea que alguno de los gametos que lo formaron, en el óvulo o el espermatozoide, haya ocurrido la mutación que causó el padecimiento. Este tipo de excepciones es poco frecuente.

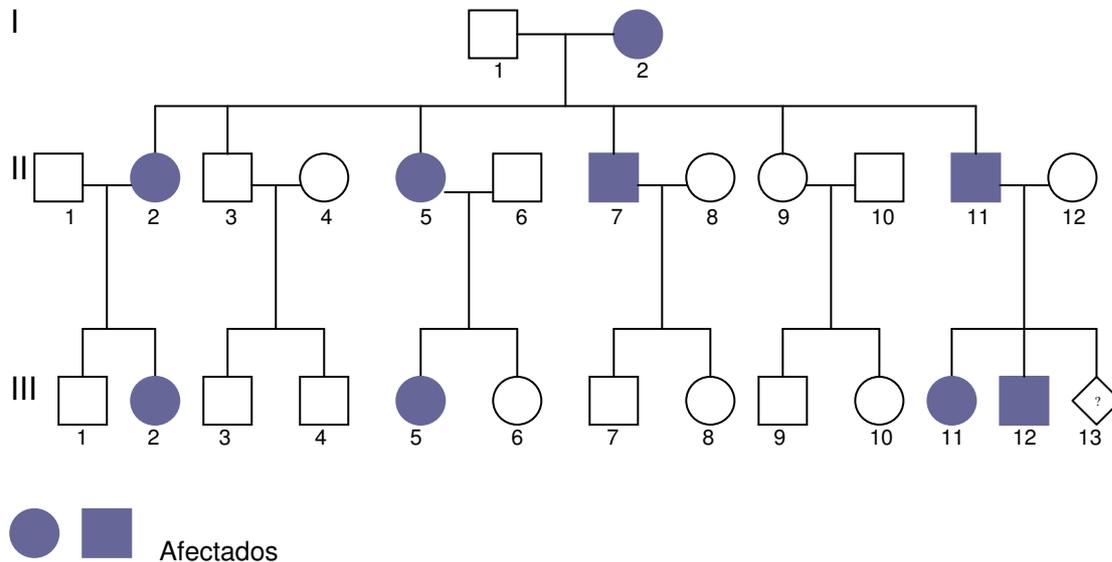
En este tipo de padecimientos uno de los padres tendrá la enfermedad (ya que es el dominante) y las anomalías generalmente aparecerán en cada generación y cada hijo afectado tiene un padre o madre igualmente afectado, es un tipo de herencia vertical, en una proporción de hijos afectados/no afectados 1:1. La enfermedad se manifiesta en ambos sexos puesto que el gen patológico es llevado por un autosoma (cromosoma no sexual)¹⁵. La anomalía se trasmite directamente del padre

¹⁴ Manson, Ania L, "*Lo esencial en célula y genética*", Edit. Elsevier, Madrid, España, 2003. p. 232.

¹⁵ Jacques Michel, Robert, "*La Herencia explicada a los padres*", Edit. Fondo de Cultura Económica, México, 1978.

o de la madre al hijo, sin salto de generación, como se puede observar en el siguiente esquema.

Esquema N° 1
Genealogía
Herencia Autosómica Dominante



Fuente: Tom Strachan y Andrew P. Read, *“Genética Humana”*, Edit. McGraw-Hill Interamericana, México, 2006, p. 676.

La enfermedad de Huntington es un padecimiento neurodegenerativo causado por una expansión del triplete¹⁶ CAG (citosina-adenina-guanina) en el gen IT 15 del brazo corto distal del cromosoma 4¹⁷, que codifica para una proteína llamada *huntingtina*. En condiciones normales el gen posee entre 9 y 35 copias, mientras que en los genes anormales que causan la enfermedad de Huntington las repeticiones de tripletes es superior a 36-40, los pacientes pueden tener hasta 100 repeticiones¹⁸. Ahora se sabe que la herencia de la EH (así como otros rasgos hereditarios) depende en un “código químico” de información contenido en una sustancia que se llama ácido desoxirribonucleico, más conocido como ADN (la molécula de herencia; se compone de muchos subconjuntos nucleótidos arreglados en una larga cadena), que existen dentro de las células vivas. Entendiendo que este código químico ayuda

¹⁶ La secuencia de repeticiones de tripletes se encuentran en toda la población, pero en los individuos afectados con una enfermedad las repeticiones de tripletes generalmente se producen con un mayor número de copias en el gen de la enfermedad. En el caso de la enfermedad de Huntington los individuos sin enfermedad poseen de 6 a 37 repeticiones, mientras que los pacientes con la enfermedad presentan entre 30 y 121 repeticiones. En Manson, Ania L, *“Lo esencial en célula y genética”*, Edit. Elsevier, Madrid, España, 2003. p. 232.

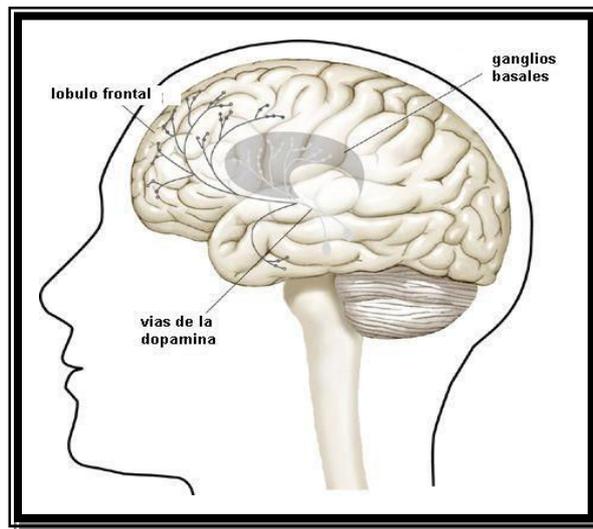
¹⁷ The Huntington’s Disease Collaborative Research Group, *“A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington’s disease chromosomes”*, Cell, 1993.

¹⁸ *“Atlas sopena del cuerpo y la vida: Anatomía, fisiología, genética, salud y enfermedad”*, Edit. Sopena, Barcelona, 1989, p. 95.

a explicar mejor las causas de la EH y el tratamiento que algún día puede llevar a la cura.

Como se mencionó la enfermedad de Huntington es un padecimiento neurológico que conlleva un daño al sistema nervioso central, los pacientes con corea presentan una atrofia tanto en la corteza como en la región de los ganglios basales, estos representan un conjunto de núcleos que participan en la regulación de los movimientos. Ellos están insertados en un circuito que se inicia en la corteza cerebral y cuya salida es través del tálamo, de vuelta a la corteza cerebral. Es decir, a pesar de estar involucrados con la actividad motora no se conectan directamente con las neuronas motoras espinales¹⁹.

Imagen Nº 1
Ubicación de los Ganglios Basales



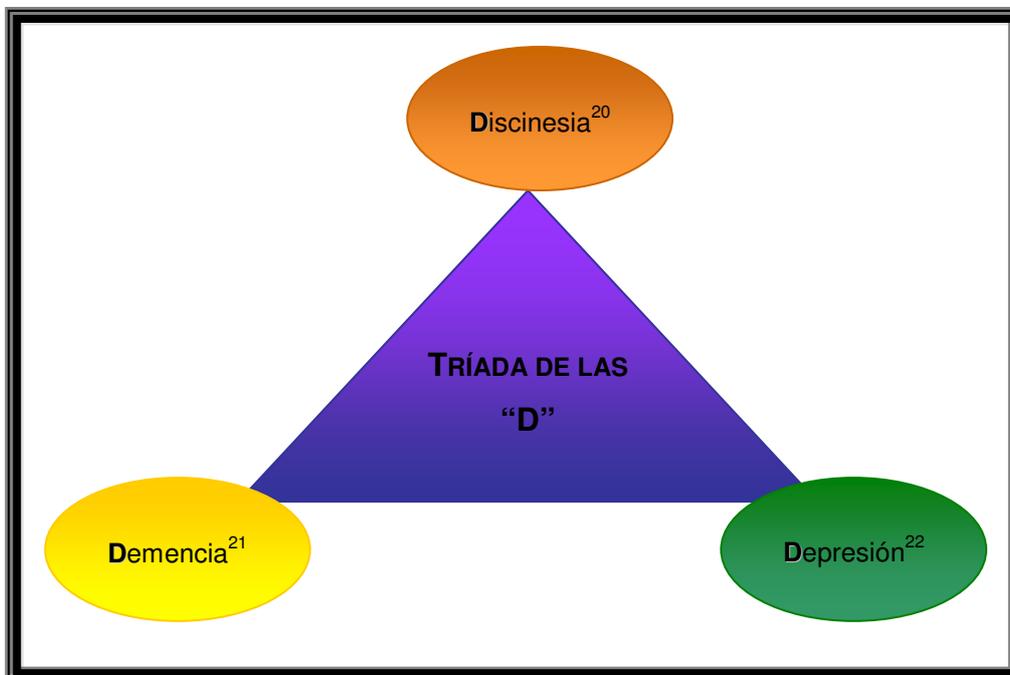
Fuente: Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, en línea, Internet 30 de mayo de 2007, disponible en <http://iibce.edu.uy/2000>.

Otra característica relevante de esta enfermedad es la disminución del cerebro es más pequeño en general. Es probable que la enfermedad surja como resultado de un desequilibrio entre los diversos sistemas de los neurotransmisores de los ganglios basales. De acuerdo con la teoría más aceptada, la “Teoría de la dopamina” las neuronas GABA (ácido gamma aminobutírico) energicas y colinérgicas de los ganglios basales mueren gradualmente durante el proceso de la enfermedad.

¹⁹ Ganglios Basales, en línea, Internet 30 de mayo de 2007, disponible en www.uc.cl/sw_educ/neurociencias/html/094.html

Con la afectación de los ganglios basales se desarrolla la tríada clásica de la “D” propia de esta enfermedad:

Esquema Nº 2
Tríada Clásica de las “D”



Fuente: Calidad de Vida de Pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.^{20,21 y 22}

1.3 Síntomas y Signos

La enfermedad de Huntington se caracteriza por los movimientos involuntarios que son los síntomas más evidentes, sin embargo, debido a la naturaleza hereditaria del padecimiento no es posible identificar un síntoma o signo inicial, cada paciente, aún cuando sea de la misma familia, comienza con la enfermedad de manera diferente. En general se reporta que los síntomas que se manifiestan con mayor frecuencia al inicio del padecimiento son las alteraciones conductuales y las alteraciones en el rendimiento escolar o laboral, posteriormente se presenta dificultad en la marcha y caídas frecuentes. La muerte ocurre en promedio a los 15 años de las primeras manifestaciones de la enfermedad, el fallecimiento por lo general no es por la

²⁰ La discinesia son los movimientos anormales o trastornados, especialmente los que se observan en los padecimientos que afectan al sistema extrapiramidal. En Blakiston, "*Diccionario Breve de Medicina*", Ediciones científicas La Prensa Médica Mexicana, S.A. de C.V. México, 2006, p. 402.

²¹ La demencia es un síndrome adquirido que se caracteriza por el deterioro progresivo de la memoria y otras funciones intelectuales en tal medida que afecta a la vida de un paciente alerta. Establece tres criterios esenciales: 1) Deterioro de la memoria; 2) Deterioro del lenguaje y/o de la capacidad "ejecutiva", 3) Deterioro ocupacional o social. En Kelly Cornelius, "*Psiquiatría en la Práctica*", Edit. REMEDICA, E.U., 2004. p. 1.

²² Otro síntoma de la enfermedad de Huntington es la depresión caracterizada por la presencia de una tristeza, melancolía o abatimiento extremo, cuya sintomatología se explicará detalladamente en el siguiente apartado. En Blakiston op. cit. p.369.

enfermedad en sí, sino por complicaciones asociadas como neumonía, infartos al miocardio o infecciones orgánicas secundarias por el débil estado del organismo. Algunos pacientes mueren antes a causas de caídas o suicidios, y otros pueden llegar a sobrevivir de 30 a 40 años²³.

En esta enfermedad no son válidas las generalizaciones, pues cada caso es diferente a otro, aunque hay algunas características que generalmente se cumplen, entre las que encontramos: manifestaciones neurológicas, psiquiátricas o una combinación de ambas.

Existen, tres variaciones de la enfermedad diferenciadas por la edad de aparición de los síntomas y signos²⁴:

- *Enfermedad de Huntington infantil*: desarrollada antes de los 10 años, es más frecuente en las niñas, se plantea la hipótesis de que el sexo del paciente (femenino) y sus antecedentes familiares (paternos) influyen en la anticipación del fenómeno de anticipación de los síntomas y manifestaciones patológicas.
- *Enfermedad de Huntington juvenil (inicio temprano)*: inicia antes de los 20 años, un signo común es el rápido declive en el funcionamiento escolar. La enfermedad progresa más rápidamente en la época juvenil y la muerte ocurre aproximadamente en un lapso de 10 años. La enfermedad de Huntington infantil y juvenil constituye entre el 5 y 12% de la población de enfermos.
- *Enfermedad de Huntington senil (inicio tardío)*: se desarrolla en personas mayores de 55 años, en esta edad el diagnóstico es difícil, ya que los síntomas se enmascaran con otros problemas de salud. Estos pacientes con EH inicio tardío pueden conservar un control marcado de sus funciones intelectuales: memoria, razonamiento y resolución de problemas.

En la siguiente tabla se pueden observar las diferencias significativas entre la aparición de la enfermedad en la juventud y el inicio tardío de la corea.

²³ Ranne Neal y cols., “*Una Guía Médica para el Manejo de la Enfermedad de Huntington*”, Internacional Huntington Association, Estados Unidos, 1996.

²⁴ Luria Sonia y cols. “*Enfermedad de Huntington*”, en línea, Internet 26 de abril de 2007, disponible en <http://www.medired.com/papeles/colabora22.htm>.

Tabla Nº 1

Diferencias entre la forma de comienzo en edad juvenil y tardía de la enfermedad de Huntington²⁵

	Inicio juvenil	Inicio tardío
<i>Epidemiología</i>	Predominio de herencia paterna	Predominio de herencia materna
<i>Genética</i>	Expansiones CAG en rango alto	Expansiones CAG en rango bajo
<i>Trastorno motor</i>	Síndrome Rigidoacínético Escasa corea	Corea leve o moderada Sin otros trastornos al inicio
<i>Deterioro cognitivo</i>	Retraso intelectual	Alteración cognitiva
<i>Discapacidad funcional</i>	Grave	Ligera
<i>Evolución</i>	Deterioro rápido	Poca progresión
<i>Neuropatología</i>	Cambios intensos	Cambios leves

Fuente: Guía en Demencia conceptos, criterios y recomendaciones para el estudio del paciente con demencias, 2002.

La enfermedad puede presentarse cada vez más temprano y de manera más severa en cada generación subsiguiente afectada, ya que el número de copias del gen puede aumentar.

El cuadro clínico de los pacientes con enfermedad de Huntington se caracteriza por la tríada de: trastorno motor, deterioro cognitivo y alteraciones del comportamiento²⁶.

1.3.1 Trastorno Motor

El término “corea” significa danza o baile en griego y consiste en movimientos bruscos, irregulares, impredecibles, que afectan los miembros, la lengua, la boca o la musculatura axial del tronco. La corea es la alteración predominante. Los trastornos del movimiento a su vez se subdividen en movimientos involuntarios y anomalías de movimientos voluntarios. Al inicio de las manifestaciones coreicas se pueden interpretar como simple agitación motora.

²⁵ Gómez Tortosa, E, “*Enfermedad de Huntington*”, Guía en Demencia conceptos, criterios y recomendaciones para el estudio del paciente con demencias, Tomo 1 y 2, Masson , España 2002.

²⁶ Luría Sonia y cols. “*Enfermedad de Huntington*”, en línea, Internet 26 de abril de 2007, disponible en <http://www.medired.com/papeles/colabora22.htm>.

- Los *movimientos involuntarios* descritos en la EH son los tics o movimientos estereotipados, relativamente breves, intermitentes y repetidos que pueden involucrar músculos faciales, orales, laríngeos, faríngeos, respiratorios o movimientos diatónicos de la musculatura cervical, troncal o de los miembros. Son también frecuentes y precoces las alteraciones de la motilidad ocular y las mioclonías que son sacudidas breves, súbitas que involucran a un grupo de músculos y pueden ser confundidas con una convulsión, lo más común es que se presenten en niños y jóvenes afectados por esta enfermedad.

- Las *anomalías del movimiento voluntario* son la torpeza o incoordinación motora que hace que el paciente se deje caer o se golpee con objetos, anomalías de los movimientos oculares con seguimiento incompleto o entrecortado. Se altera el lenguaje, la escritura y otros movimientos finos con presencia o no de un temblor de acción. Con el avance de la enfermedad se generaliza y se vuelve más brusca a tipo de sacudidas o saltos. Los movimientos coreicos se exacerbaban con la acción, las emociones y la concentración. Una ironía cruel es que los movimientos constantes tienden a prevenir el desarrollo de trastornos potencialmente terminales como la estasis venosa (interrupción del flujo sanguíneo) o la neumonía²⁷.

Con la evolución de la enfermedad aparecen distonías (falta de tonicidad en los músculos), rigidez (a causa de una contracción involuntaria de uno o más músculos o fibras musculares), bradicinesia (retardo o lentitud de movimiento) y alteraciones de la marcha. Las personas que inician con los síntomas en edad infantil o juvenil, suelen desarrollar, más frecuentemente una rigidoacinéctica que se conoce como forma de Westphal, en lugar de la corea. También se presenta la disfagia (dificultad en la deglución) los pacientes están predispuestos a padecer sofocación o neumonía secundaria por aspiración de alimentos.

1.3.2 Deterioro Cognitivo

El deterioro cognitivo puede comenzar en paralelo con los síntomas motores o precederlos en el tiempo. Las alteraciones cognitivas suelen ser leves en el inicio temprano y sólo en fases avanzadas producen discapacidad funcional suficiente como para caracterizar un síndrome demencial. La enfermedad de Huntington está

²⁷ Cornelius Kelly, "*Etiología de la demencia*", Psiquiatría en la Práctica, Edit. REMEDICA, Estados Unidos, 2004.

clasificada dentro del DSM IV en el grupo de las enfermedades degenerativas en las que la demencia puede formar parte del cuadro clínico. La demencia se caracteriza por un perfil subcortical en el que se destacan una disfunción prefrontal precoz y las alteraciones visuospaciales. Se observan además defectos de atención, planificación y secuenciación, perseveración y déficit mnésicos (el deterioro de memoria se caracteriza por déficit en las estrategias de recuperación de la información previamente codificada y por relativa preservación del aprendizaje incidental). En general, están más afectadas las funciones manipulativas por dificultades de articulación.

El deterioro intelectual progresivo sigue el patrón de todos los tipos de demencia, con agnosia (pérdida de la facultad de transformar las sensaciones simples en percepciones propiamente dichas, por lo que no se reconoce a las personas u objetos) y apraxia (pérdida de la comprensión del uso de los objetos ordinarios, lo que da lugar a actos absurdos).

Existe una teoría propuesta por diversos investigadores, donde se señala la deficiencia de memoria episódica en la EH como resultado de una ineficiencia en los procesos de recuperación²⁸. El argumento más importante que da soporte a esta teoría se deriva de las observaciones encontradas en estudios donde, empleando pruebas de recuerdo libre y reconocimiento, se ha demostrado que; no obstante los pacientes con EH presentan importantes dificultades en recordar información aprendida recientemente.

1.3.3 Alteraciones del Comportamiento y Trastornos Emocionales

La alteración del comportamiento aparece y evoluciona teniendo relación directa con el deterioro cognitivo. En una tercera parte de los casos los síntomas psiquiátricos son la primera manifestación de la enfermedad. Retraimiento, apatía, tendencia al mutismo (carecer del habla) pueden ser los primeros indicios de la EH. Los trastornos de ánimo se encuentran en aproximadamente el 40% de los enfermos.

▣ Depresión Mayor (DM)

La depresión es una de las enfermedades mentales más frecuentes en la población general²⁹. Este padecimiento es considerado dentro de la categoría de trastornos del

²⁸ Butters N, Grady M, "*Effect of predistractor delays on the shortterm memory performance of patients with Korsakoff's and Huntington's disease*", Neuropsychol 1977.

²⁹ Oblitas, A. Luis (coord.), "*Psicología de la salud y Calidad de Vida*", Edit. Thomson, México, 2004.

estado de ánimo según la Asociación Psiquiatría Americana caracterizada por la siguiente sintomatología:

- Ánimo irritable o deprimido
- Pérdida de interés o placer al llevar a cabo actividades
- Cambios de apetito o en el peso, ya sea aumento o disminución
- Pérdida de energía
- Sentimientos de minusvalía o culpa excesiva
- Insomnio o hipersomnia
- Falta de concentración
- Agitación o retraso psicomotriz
- Pensamiento de muerte, ideas de que la vida no vale la pena ser vivida o ideación suicida franca.
- Aislamiento social
- Delirios o alucinaciones

El episodio de Depresión Mayor hace referencia a un periodo, de por lo menos dos semanas, en el que un estado de ánimo disfórico (sentirse mal). Como en cualquier otro trastorno mental en la DM se alteran los elementos biológicos, psicológicos y sociales del individuo. Entre las hipótesis que ofrecen explicar la etiología y patógena de este trastorno están³⁰:

- a) Alteración de la regulación de los sistemas neurtransmisores monoamínicos.
- b) Regulación alterada del equilibrio colinérgico y adrenérgico.
- c) Disminución funcional de la dopamina.

Sin embargo, también se reconoce la importancia de los factores psicosociales para incidir en la aparición de los síntomas de la Depresión Mayor.

▣ Ansiedad

La ansiedad es también un estado de ánimo que clínicamente puede presentarse en una variedad de trastornos de pánico que se caracteriza por un inicio agudo de ansiedad abrumadora y sentimiento de temor o caos acompañados de ritmo

³⁰ Ídem

cardíaco acelerado, transpiración, mareo, hormigueo en los dedos de las manos y de los pies, sensación de irrealidad y pensamiento de que algo muy malo va a suceder. La ansiedad se presenta principalmente por no saber cómo se desarrollará su enfermedad. La depresión mayor y los trastornos de ansiedad son diagnósticos relativamente frecuentes en pacientes con enfermedades crónicas. Estos trastornos pueden ser³¹:

- a) Síntomas o manifestaciones de algunas enfermedades crónicas
- b) Consecuencia del desgaste psicológico que implica padecerlas

▣ Irritabilidad y agresión

Los episodios de irritabilidad y agresividad se tornan exagerados en intensidad y duración, muestran un cambio en la personalidad del paciente creando en algunas ocasiones miedo y tensión dentro de la familia.

▣ Apatía

Los pacientes se tornan desanimados, desinteresados, pierden el entusiasmo y la espontaneidad y aparentan indiferencia al trabajo que desempeñan, se tornan descuidados.

También pueden desarrollarse una gran variedad de alteraciones psiquiátricas incluyendo alteraciones emocionales bipolares, Trastornos Obsesivos Compulsivos (TOC), dentro de las obsesiones más frecuentes de las personas con EH se centran en aspectos como la limpieza o en una actividad específica que deben llevar a cabo frecuentemente; pueden presentar de la misma manera el síndrome de esquizofrenia-like con alucinaciones y delirio, alteraciones de personalidad y alteraciones sexuales. Desde los estudios del Doctor George Huntington se reportaba una alteración de la libido (impulso sexual) en los hombres con EH principalmente. Mientras la mayoría de los pacientes se muestran poco interesados en mantener un contacto sexual, otros se tornan impotentes y algunos más persiguen niveles muy altos de actividad sexual o bien, muestran conductas sexuales como el masturbarse en público o acariciar a extraños.

³¹ Oblitas, A. Luis (coord.), *“Psicología de la salud y Calidad de Vida”*, Edit. Thomson, México, 2004.

1.4 Diagnóstico

El diagnóstico de una enfermedad hereditaria requiere de un seguimiento clínico y genético, mientras la parte clínica se encarga de los síntomas y signos que afectan al sistema orgánico, la medicina genética se orienta hacia la causa de la enfermedad; es decir, localizar el gen o genes mutados o con poliformismos que estén provocando una determinada enfermedad.

1.4.1 Diagnóstico por Imagenología

El primer paso para diagnosticar a una persona cuyos síntomas y signos hacen presumir que padece la EH es conocer sus antecedentes familiares, si existe un pariente con esta enfermedad de la misma descendencia familiar, entonces se sabe que esta persona tiene un 50% de probabilidad de padecer el mismo padecimiento, para lograr un diagnóstico certero es necesario emplear las siguientes técnicas de Imagenología:

- ✦ *Tomografía Axial Computarizada (TAC)*: esta técnica permite visualizar el interior del encéfalo con mayor precisión, se realiza a través de un rayo X que explora el cerebro y toma imágenes de pequeños “cortes” del mismo. Con la TAC se evidencia la atrofia cerebral, es decir, la pérdida de tejido, localizando al mismo tiempo las lesiones o deterioro existente³².
- ✦ *Imagen de Resonancia Magnética (IRM)*: se compone de un complejo conjunto de aparatos emisores de electromagnetismo, antenas receptoras de radio frecuencias y computadoras que analizan datos para producir imágenes detalladas del cuerpo humano, las cuales se obtienen al someter al paciente a un campo electromagnético, describiendo así la forma y funcionamiento de los órganos, incluido el cerebro; además puede brindar una evaluación y valoración de alteraciones en arterias y venas.

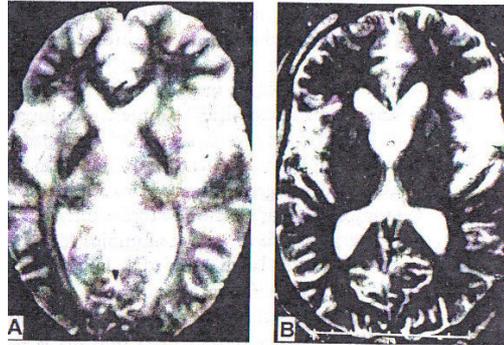
Con estas técnicas se hace evidente la neuropatología de la enfermedad que pone de manifiesto el proceso neurodegenerativo que caracteriza la EH el cual consiste

³² Smith, Ronald E., “*Psicología. Fronteras de la conducta*”, 2° Edición, Edit. Harla, México. 1982, p. 89.

en una pérdida neuronal selectiva.³³ Es evidente también la atrofia global que conlleva una pérdida de 25 a 30% de peso del encefalo o cerebro³⁴ en los casos avanzados que se explica más por la atrofia cortical y de la subcortical.

Imagen N° 2

Imagen de Resonancia Magnética (IRM)



A: Persona sin enfermedad de Huntington

B: Persona con enfermedad de Huntington, se aprecia una importante atrofia estriatal

Fuente: Boll Woehrlé, Catherine, Características clínicas y diagnóstico, *“Enfermedad de Huntington”*, Departamento de publicaciones, INNN, México, p. 14.

1.4.2 Diagnóstico Genético

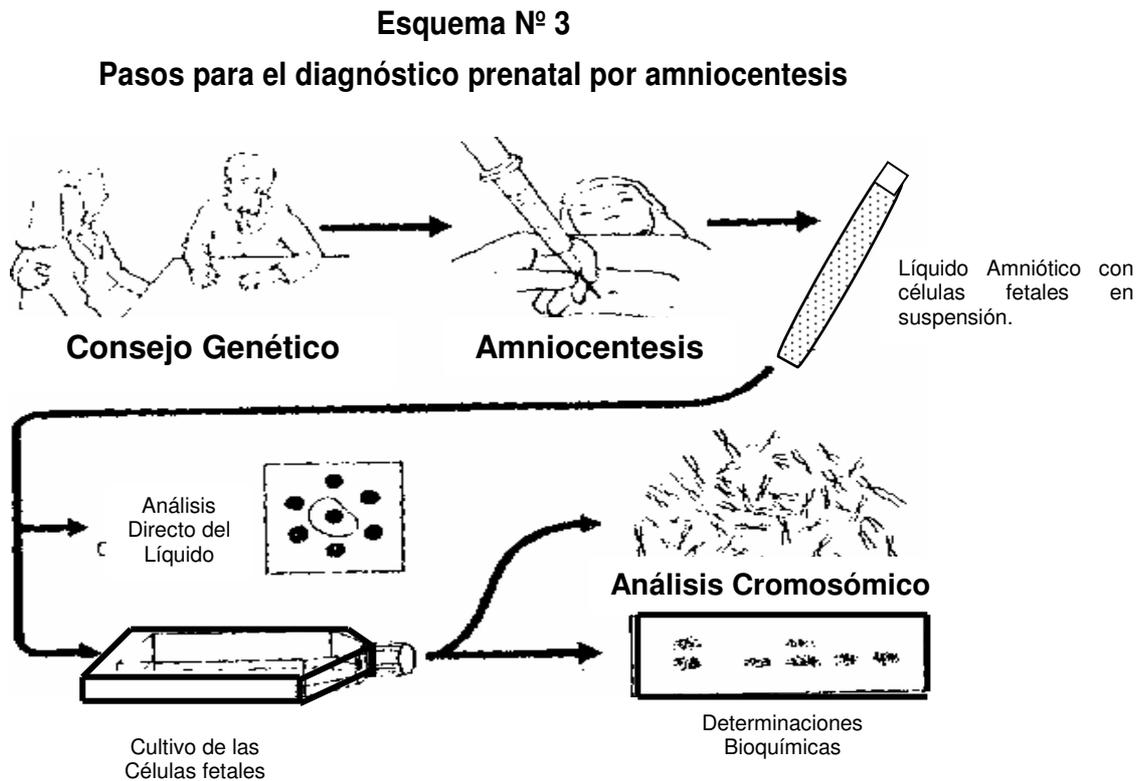
El segundo paso para diagnosticar la EH es la realización de un estudio genético que implica un análisis interdisciplinario de todos los datos clínicos (imágenes proporcionadas por las técnicas anteriores) y de laboratorio desde la perspectiva genética³⁵. En el diagnóstico genético se incluyen las manifestaciones clínicas, además de la historia individual y familiar de la persona, lo que representa un punto de partida para conocer la existencia de la enfermedad en la familia. Para ello se realiza una prueba predictiva (realizada tanto a personas sintomáticas como asintomáticas) que determina si una persona o feto es portador o no del gen de la

³³ Boll Woehrlé, Catherine, Características clínicas y diagnóstico, *“Enfermedad de Huntington”*, Departamento de publicaciones, INNN, México.

³⁴ El encéfalo tiene aproximadamente 1.38 Kg. de proteínas, grasas y agua, además de otros componentes menores; en él se halla prácticamente todo lo que sabemos del mundo y de nosotros mismos. Anatómicamente está dividido en dos porciones denominadas *hemisferios cerebrales*, los cuales están “separados por una división profunda que va desde la parte frontal hasta la parte posterior; los une una ancha banda de fibras nerviosas, denominadas *cuerpo calloso*, el cual les permite operar como una sola unidad transfiriendo información de uno a otro.” El *hemisferio derecho* controla el lado izquierdo del cuerpo y el *hemisferio izquierdo* controla la parte de derecha de éste; a su vez, cada hemisferio se divide en cuatro secciones llamadas *lóbulos*. Ambos hemisferios tienen una zona externa denominada corteza cerebral y una interna, conformada por los ganglios basales. En Smith, Ronald E. *“Psicología. Fronteras de la conducta”*, 2° Edición, Edit. Harla, México. 1982. pp. 88 y 120.

³⁵ *“Atlas sopena del cuerpo y la vida: Anatomía, fisiología, genética, salud y enfermedad”*, Edit. Sopena, Barcelona, 1989, p. 95.

enfermedad de Huntington. Se lleva a cabo con la toma de una muestra de sangre o líquido amniótico³⁶.



Fuente: Tom Strachan y Andrew P. Read, "*Genética humana*", Edit. McGraw-Hill Interamericana, México, 2006, p. 228.

Cuando una persona decide realizarse la prueba, debe recibir asesoramiento genético (AG), mismo que es otorgado por el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "Manuel Velasco Suárez". Para poder recibir el AG se aplican antes de la toma de la muestra de sangre las siguientes pruebas:

- Físicas
- Neurológicas
- Psicológicas
- Psiquiátricas

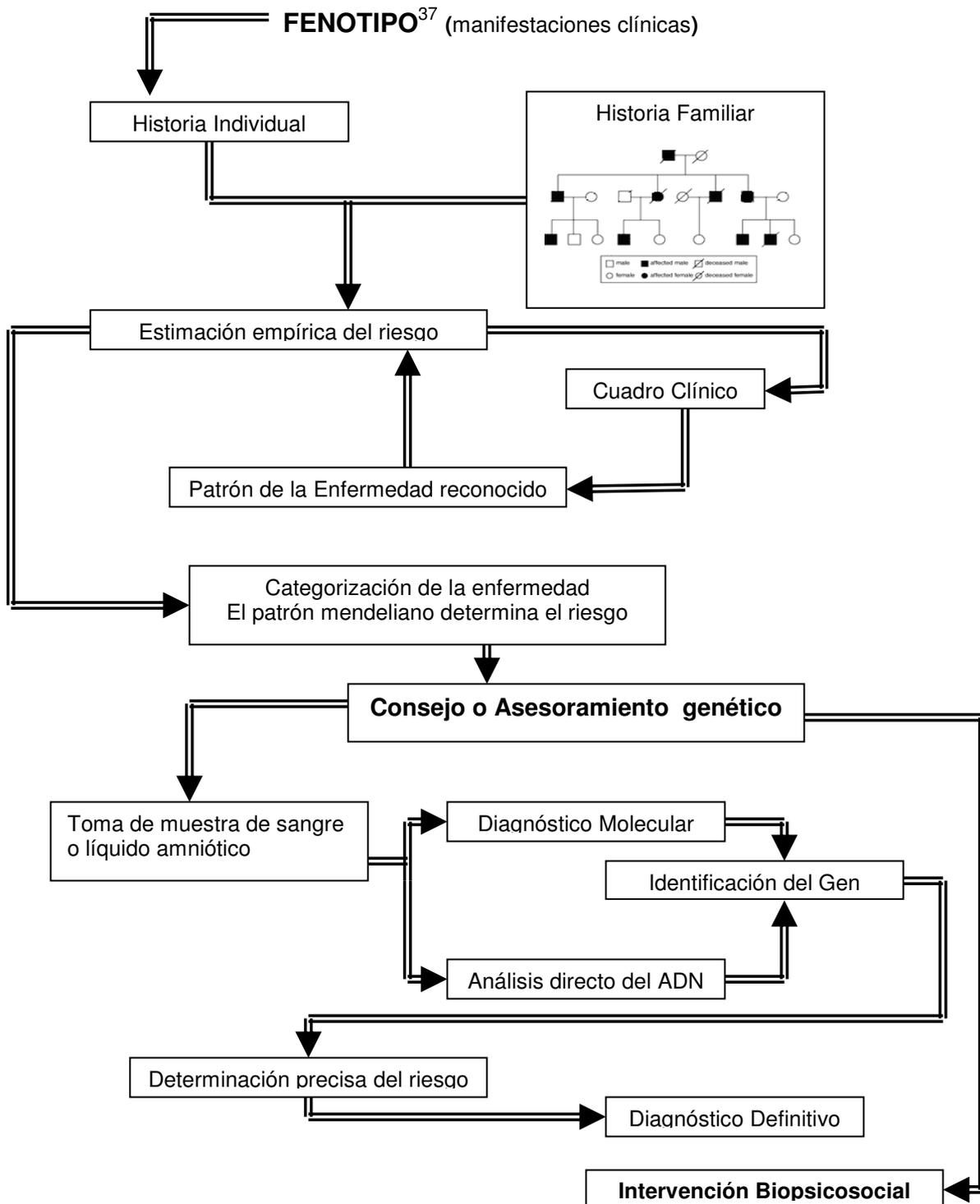
Sólo se realiza la toma de la muestra de sangre a aquella persona que esté en condiciones emocionales para recibir la respuesta, sino lo estuviera se le proporciona apoyo psicológico para poder afrontar su realidad.

³⁶ Wriedt, Ana, "*¿Cómo sobrevivir a la enfermedad de Huntington?*", Manual para familiares, México, 2006.

Para llegar al diagnóstico definitivo es necesario pasar por el siguiente proceso:

Esquema Nº 4

Proceso del Diagnóstico Genético (Sujetos Sintomáticos y Asintomáticos)



Fuente: Calidad de Vida de Pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

³⁷ El fenotipo son las características visibles de un individuo, como estatura, color de ojos, grupo sanguíneo o presencia de alguna enfermedad. Puede deberse a factores genéticos, ambientales o a una interacción entre ambos. En Blakiston, "Diccionario Breve de Medicina", Ediciones científicas La Prensa Médica Mexicana, S.A. de C.V. México, 2006, p.460.

Se calcula que sólo del 5 al 10% de los sujetos de riesgo deciden realizarse la prueba predictiva y aquellas personas que ya lo hicieron pueden pasar por los siguientes cinco estadios³⁸:

1. La persona ha sido diagnosticada con la EH, pero sigue siendo funcional en su hogar y trabajo.
2. El paciente pierde un poco sus capacidades físicas y mentales.
3. El paciente requiere asistencia o supervisión en asuntos como las actividades de la vida diaria.
4. El paciente ya no es independiente en sus actividades diarias, las desarrolla con apoyo familiar o asistencia profesional (médicos o enfermeras).
5. El paciente es totalmente dependiente requiere de cuidado y asistencia total.

Los pacientes pueden pasar por las siguientes reacciones emocionales una vez que han sido diagnosticadas con un padecimiento incurable y a través de todo el proceso de la enfermedad³⁹:

- a) *Rechazo o negación*: la persona opta por “no creer” y “desentenderse” de la enfermedad. Da lugar a sentimientos de irritabilidad y agresividad.
- b) *Negociación*: el paciente acepta la enfermedad terminal y la muerte, a cambio de la resolución de sus asuntos pendientes.
- c) *Depresión y angustia*: es muy común que los pacientes experimenten periodos de depresión y angustia a lo largo del proceso de la enfermedad antes de llegar a la siguiente etapa.
- d) *Aceptación y resignación*.

1.5 Tratamiento

Aún cuando se ha puesto especial atención en la investigación internacional sobre la enfermedad de Huntington en países como Estados Unidos, Canadá y Gran Bretaña y se localizó el gen no ha sido posible encontrar la cura a esta enfermedad, por lo tanto, no es posible detener su progresión, el único tratamiento existente es paliativo y sirve únicamente para contrarrestar los síntomas y signos, maximizando en lo

³⁸ Ochoa Morales, Adriana, Claudia García de la Cadena, et. al., “*Perfil socioeconómico y dinámica familiar del paciente con enfermedad de Huntington*”, Archivo de Neurociencias, Vol. 2, Nº 2:74-77, INNN, 19997

³⁹ Oblitas, A. Luis (coord.), “*Psicología de la salud y Calidad de Vida*”, Edit. Thomson, México, 2004.

posible la funcionalidad de la persona que padece la enfermedad. Debido a que cada paciente presenta en diferente orden la sintomatología, la administración de medicamentos debe hacerse de forma individualizada adaptada a las necesidades de cada uno.

Entre los medicamentos más recetados se encuentran los bloqueadores de dopamina como el haloperidol o fenotiacina, usado para tratar los trastornos psicóticos y los síntomas como las alucinaciones, la hostilidad y los tics musculares en la cara, el cuello, las manos y los hombros.

A continuación se enlista una serie de sustancias activas que usualmente son recetadas a los pacientes con EH:

- ♦ Ácido Valproico: se usa para controlar cierto tipo de convulsiones o crisis epilépticas.
- ♦ Biperideno: es un fármaco que actúa bloqueando los receptores de acetilcolina (transmisor químico del impulso nervioso) de distintas partes del cuerpo, incluido los del cerebro. Normalmente existe un equilibrio entre el nivel de dopamina (transmisor químico del impulso nervioso) y de acetilcolina.
- ♦ Clonazepam: se usa para controlar las crisis convulsivas. También se usa para aliviar la ansiedad.
- ♦ Diazepam: se usa para aliviar la ansiedad, los espasmos musculares y las crisis convulsivas.
- ♦ Dexametasona: es un corticosteroide, es decir, es similar a una hormona natural producida por las glándulas suprarrenales. Por lo general, se usa para reemplazar este producto químico cuando su cuerpo no fabrica suficiente. Alivia la inflamación (hinchazón, calor, enrojecimiento y dolor).
- ♦ Cefalotina: Medicamento utilizado para tratar ciertas infecciones (antibiótico sistémico). Es eficaz en el tratamiento de las manifestaciones de psicosis incluso la psicosis esquizofrénica. Posee una mayor potencia psicotrópica que otras fenotiacinas. Se utiliza principalmente en psicosis agudas con agitación psicomotriz y síntomas positivos o productivos; también se administra con éxito a pacientes crónicos con apatía y negativismo. Este medicamento está indicado en alteraciones emocionales con predominio de ansiedad y tensión psicomotora y otras manifestaciones de estrés sin afectar la agudeza y la claridad mental. Ayuda en el

control de la ansiedad ligada a desórdenes orgánicos como colitis, cefalea tensional, prurito rebelde, dermatosis, artritis y sensibilidad.

- ♦ Metoclopramida: es un medicamento que estimula los movimientos o las contracciones del estómago y del intestino. Este medicamento alivia algunos, como las náuseas, los vómitos, la sensación de llenura continuada después de las comidas y la pérdida del apetito. La metoclopramida también se puede usar para la pérdida significativa de capacidades intelectuales, tales como pérdida de memoria suficientemente grave como para afectar el funcionamiento social o laboral.

- ♦ Olanzapina: para tratar los problemas de conducta, quienes toman este medicamento tienen mayores posibilidades de morir. La olanzapina no está aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, en inglés) para ser usada en el tratamiento de los trastornos de conducta en las personas de edad con demencia.

- ♦ Ranitidina: se usa para tratar úlceras; reflujo gastroesofágico, una condición en la que el reflujo del ácido del estómago provoca pirosis (calor estomacal) y lesiones en el tubo alimenticio (esófago); y en aquellas condiciones en las que el estómago produce demasiado ácido, como el síndrome de Zollinger-Ellison.

- ♦ Sulpirida: actúa bloqueando los receptores cerebrales de la dopamina. Cuando se produce un exceso de dopamina en el cerebro se lleva a cabo una sobreestimulación de los receptores, que actúan modificando el comportamiento. La sulpirida bloquea estos receptores y evita la sobreestimulación, ayudando así al control de la enfermedad mental.

Las nuevas tecnologías sobre el estudio del gen afectado, abren posibilidades para investigar sobre terapia genética, intentando sustituir el gen EH por uno de una persona sana, pero como la EH afecta a todo el cerebro y se desarrolla durante un largo periodo de tiempo, es difícil encontrar una cura, la única alternativa que se tiene por el momento es la prevención de nacimientos de personas con riesgo de padecer la enfermedad.

Dado que los padecimientos psiquiátricos, la depresión y el suicidio, son comunes en esta enfermedad es necesario que los médicos y las personas que cuidan al paciente monitoreen los síntomas y sigan el tratamiento en la forma debida⁴⁰.

⁴⁰ Sociedad de América para la Enfermedad de Huntington, “*Corea de Huntington*”, en línea, Internet 21 de marzo de 2007, disponible <http://www.sociedaddeamerica.org/>

En el caso de la demencia el tratamiento es similar al usado para cualquier síndrome cerebral orgánico. Inicialmente, se emplea la señalización para recordar las cosas y otro tipo de ayuda pueda mejorar la función de la memoria. Existe la necesidad de asistencia y supervisión progresiva y finalmente se puede requerir del cuidado durante las 24 horas.

Debido a la gravedad de la EH y a que no se tiene tratamiento curativo, los pacientes y sus familiares pueden llegar a sentirse completamente desolados e incapaces de comunicar sus sentimientos y frustraciones a otras personas; la carga de trabajo que surge al cuidar a un paciente las 24 horas de los 365 días del año hace sentir a los cuidadores abrumados e incomprendidos por las demás personas.

1.6 Epidemiología de la enfermedad de Huntington

La aparición y progresión de la enfermedad varía de una persona a otra, con mayor frecuencia los síntomas aparecen a los 30 años y antes de los 45 o después de los 70 años, afectando a hombres y mujeres por igual, sin distinción de razas, con una incidencia de 5 y 10 casos por cada 100, 000 habitantes, algo menor en países del Este asiático y en la población de raza negra. La incidencia anual varía entre 1 y 4 casos por millón de habitantes⁴¹. Los grupos con más incidencia son los de la región de Venezuela en el lago de Maracaibo, en la isla de Tasmania (Sur de Australia) y en Moray Firth (Escocia)⁴².

Los estudios genealógicos han permitido situar el origen de la enfermedad en el oeste de Europa (Francia, Alemania y Holanda), teniendo con la emigración de estas familias, una probable relación con la dispersión de los hugonotes hacia América, Inglaterra, Sudáfrica y Australia, el origen de la extensión de la enfermedad. Es posible que en el futuro mediante la realización del consejo genético se pueda llegar a su erradicación, al menos en países desarrollados.

En México, se cree que existen alrededor de 8,000 personas con enfermedad de Huntington y en América Latina se estima que son alrededor de 30, 000 y 150, 000 personas en riesgo de heredar esta enfermedad⁴³.

⁴¹ Salud y Discapacidad, "**Corea de Huntington**", en línea, Internet, 21 de marzo de 2007, disponible en www.salud.discapnet.es.

⁴² Martínez A, A, Rábano, "**Anatomía patológica de la enfermedad de Huntington**", Universidad Complutense, Madrid.

⁴³ Sociedad de América para la Enfermedad de Huntington, "**Corea de Huntington**", en línea, Internet 21 de marzo de 2007, disponible <http://www.sociedaddeamerica.org>.

Las estadísticas exactas son difíciles de obtener, no sólo porque el país no cuenta con la infraestructura para llevar a cabo censos en este tipo de enfermedades, sino porque la enfermedad es difícil de diagnosticar y muchas personas optan por esconder a sus familiares. Debido a que la enfermedad de Huntington es hereditaria y suele ser catalogada como una enfermedad mental, por lo que las familias han negado su existencia a través de generaciones.

1.7 Instituciones para la atención de la enfermedad de Huntington

En la actualidad, no ha sido posible encontrar la cura para la enfermedad de Huntington, su tratamiento es solamente paliativo sirviendo únicamente para contrarrestar la gravedad de los síntomas y signos que se manifiestan en los pacientes, aunado a lo anterior, existe una dificultad para diagnosticar el padecimiento de una manera certera y oportuna, debido a que suele confundirse con otras enfermedades como el Parkinson y es el diagnóstico predictivo la única alternativa que tienen los sujetos de riesgo para recibir la atención médica oportuna para el control del padecimiento.

Existe apoyo institucional que se encarga de la atención médica y tratamiento de los pacientes y las familias con este padecimiento, así como del apoyo asistencial para ellos, dentro de esta red se encuentra el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “MVS” y la Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington I.A.P. (AMEH). Instituciones que brindan una atención integral que incluye el apoyo psicosocial.

1.7.1 Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez”

El Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía es un organismo descentralizado con personalidad jurídica y patrimonio propio, coordinado por la Secretaría de Salud, tiene por objeto proporcionar consulta externa y atención hospitalaria a la población que requiera atención en las *afecciones del sistema nervioso central y periférico*, con criterios de gratuidad, basado en las condiciones socioeconómicas de los usuarios sin que las cuotas de recuperación desvirtúen la función social del Instituto.

El Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía de México (INNN) se encuentra entre los más grandes y completos del mundo. Fundado en 1964, fue concebido inicialmente como una institución donde las 3 principales divisiones de las

neurociencias clínicas coexistieran con la misma importancia académica: neurología, neurocirugía y psiquiatría. El INNN es una de las contadas instituciones dedicada únicamente al tratamiento completo e investigación de las enfermedades cerebrales, desde las bases moleculares hasta sus componentes sociales. El INNN es uno de los 11 institutos que conforman los Institutos Nacionales de Salud de México (INSM), que tiene un status peculiar que le permite desarrollar investigación de primer nivel y brindar atención médica de alta calidad sin la carga de pacientes tan pesada que tienen las instituciones sociales públicas en países en desarrollo. El INNN tiene prestigio único en todo México por proveer atención médica de alta calidad, por el diseño de protocolos de diagnóstico y tratamiento, así como por la generación de conocimiento en patologías de gran relevancia social. Como resultado, se han hecho descubrimientos importantes en las áreas de investigación del INNN en el campo de los tumores cerebrales, neurcisticercosis, epilepsia, esclerosis múltiple, hidrocefalia, enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Parkinson, *enfermedad de Huntington*, etc⁴⁴.

Para el logro de la atención médica de alta calidad se conjugan tres ejes rectores: la asistencia, la enseñanza y la investigación, este último rubro es representado por 36 laboratorios entre ellos se encuentra el Laboratorio de Investigación Sociomédica ubicado en la Unidad de Investigación Sociomédica, creado con la misión de contribuir mediante la visión integradora del Trabajo Social a la investigación sociomédica que permita conocer las características y los factores socioeconómicos que inciden en los procesos salud-enfermedad que enfrentan los pacientes y sus familias. Ofreciendo modelos integrales de atención a los problemas neurológicos y psiquiátricos que atiende el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía. Por lo anterior, surge el interés por estudiar la calidad de vida de pacientes con diferentes padecimientos entre ellos la enfermedad de Huntington.

1.7.2 Asociación Mexicana de la enfermedad de Huntington I.A.P (AMEH)

En el año 1992 surge la Asociación Mexicana de Enfermedad de Huntington (AMEH) a raíz de la inquietud de un grupo de familiares y profesionistas en el área de la salud, interesados en mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington y sus familiares. Así como promover los servicios de apoyo a éstos y

⁴⁴ Escobedo, Francisco, Teresa Corona, “*Cuarenta años de Historia del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez*”, México, 2004.

fomentar la investigación de este padecimiento entre los investigadores del país. La AMEH⁴⁵ se ha planteado como objetivos los siguientes:

1. Crear un Centro de Atención Diurna, para brindar a los pacientes con Enfermedad de Huntington una atención oportuna y adecuada con personal altamente especializado.
2. Brindar al Grupo de Apoyo, conformado por familiares en riesgo, esposas (os) y cuidadores, los conocimientos necesarios que les permitan comprender el padecimiento así como su evolución, lo cual contribuirá a mejorar la calidad de vida del paciente. La información es proporcionada por profesionales especializados en diversas áreas.
3. Promover la investigación científica entre los investigadores del área de la salud, que contribuya al mejor conocimiento de la Enfermedad de Huntington en México.
4. Desarrollar las actividades idóneas en los pacientes para mantener por más tiempo su independencia física y mejorar así su calidad de vida. La AMEH ofrece a los pacientes y sus familiares:

- Grupos de apoyo
- Apoyo Tanatológico
- Asesoramiento Genético una vez al año impartido por la Dra. Alonso Vilatela del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “MVS”.
- Ayuda espiritual (una vez a la semana)
- Terapias (3 días a la semana)
 - Musicoterapia
 - Terapia de lenguaje
 - Terapia física
- Apoyo asistencial
 - Despensas (una vez al mes)
 - 70% de descuento en el medicamento
 - Complementos alimenticios (Ensure)
 - Camas de hospital
 - Sillas de ruedas

⁴⁵ Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington, I.A.P., en línea, Internet 29 de mayo de 2006, disponible en <http://asociación mexicana de la Enfermedad de Huntington I.A.P>

- Bastones
- Muletas

La Asociación se ubica en Tesoreros No. 97 Col. Toriello Guerra, Delegación Tlalpan con el teléfono 54-24-33-25, bajo la administración y dirección de la señora Margaret D' Aiuto Martarano.

Debido a la naturaleza de este padecimiento, el paciente se ve afectado de manera considerable, principalmente en su autosuficiencia para realizar sus actividades cotidianas, lo cual repercute en su calidad de vida, por ello, surge la inquietud por conocer las repercusiones que tiene el padecimiento en las dimensiones de la calidad de vida de los pacientes, concepto que engloba la salud física, el estado psicológico, el nivel de independencia, las relaciones sociales, las creencias personales y la relación con las características sobresalientes del entorno y en su dinámica familiar, mismo que será analizado en el siguiente capítulo para comprender la importancia de esta investigación.

CAPÍTULO II

CALIDAD DE VIDA

2.1 Antecedentes

La Calidad de Vida (CDV) ha sido definida y estudiada desde la antigüedad apareciendo ideológicamente en el siglo XVIII con el pensamiento generado por la época de la Ilustración, donde el propósito de la vida humana es la vida por sí misma, más que el servicio al Rey o a Dios. La autorrealización y la felicidad son los valores centrales de esa época⁴⁶. En el siglo XIX la sociedad se preocupa por proporcionar una buena vida a sus ciudadanos y es a través de la creación del utilitarismo que busca una mejor sociedad, aquella que proporcione “más felicidad a mayor número de ciudadanos”. Por otra parte, a finales de la Segunda Guerra Mundial, se visualiza la calidad de vida desde la perspectiva económica al surgir el concepto del Producto Interno Bruto (PIB) como una medida burda e incompleta de ésta. Ya para el siglo XX las Naciones Unidas pretenden sustituir la medida del Producto Interno Bruto logrando con ello la aparición en 1954 de un “Informe sobre la evaluación de los niveles de vida desde el punto de vista internacional”, con este estudio se presenta la oportunidad de diferenciar los conceptos de “estándar de vida”, “nivel de vida” y “calidad de vida”; el primero se refiere principalmente a las condiciones externas a las que se aspira, representa la idea del “deber ser”, mientras que el segundo abarca las condiciones reales de existencia, es decir, él “ser”⁴⁷. Con esta diferencia se dio un importante avance en los estudios de calidad de vida, dejando de lado los indicadores económicos que decían muy poco sobre la situación real de los habitantes de las comunidades en donde se realizaban las encuestas.

Para los años sesenta y setenta, los científicos sociales, filósofos y políticos empezaron a mostrar interés por realizar investigaciones sobre la calidad de vida, apareciendo los primeros trabajos en países como Canadá, Gran Bretaña, Alemania, Francia y en países escandinavos en la década de 1970, se realizaron

⁴⁶ González, Ana Luisa, et. al., ¿Cómo mejorar la calidad de vida y el bienestar subjetivo de los ancianos?, “*Calidad de Vida y Bienestar Subjetivo en México*”, Centro de Estudios sobre la Calidad de Vida y Desarrollo Social, México, 2005, p. 260.

⁴⁷ González, *op. cit.*, p. 261.

encuestas que abarcaban elementos básicos del bienestar⁴⁸ humano en sociedades avanzadas, estos artículos tuvieron como principal objetivo recabar indicadores sociales que sirvieran para el estudio del cambio social. Como resultado de este trabajo, surge el libro editado por E. B. Sheldon y W. Moore en 1968 titulado *Indicators of social change: concepts and Measurements*.

Sin embargo, el verdadero *boom* de la investigación en calidad de vida se debió a la demanda de una visión más integral de los problemas sociales observados en los países desarrollados, especialmente, los relacionados con la salud, lo que generó una preocupación por medir el impacto de la salud en el bienestar general de la población. Tanto en el ámbito académico como gubernamental, se realizaron trabajos sobre los indicadores sociales y es hasta el segundo compendio bibliográfico donde se utiliza el término calidad de vida, se trata de la obra titulada *Calidad de Vida: métodos y medida* de los autores alemanes H. Simonis y U. E. Simonis en 1993⁴⁹. En este mismo año Setién⁵⁰ menciona los siguientes factores que motivaron al interés por el estudio de la calidad de vida:

- a. Énfasis importante en el desarrollo económico como elemento fundamental de bienestar.
- b. Interés en aquellos países con niveles de desarrollo económico bajo.
- c. Reconocimiento en las limitaciones del enfoque económico y en la necesidad de incorporar otras aproximaciones y metodologías para el estudio del bienestar personal.
- d. Interés por el impacto en la sociedad y en los individuos como resultado del desarrollo económico.
- e. Necesidad de los estados de bienestar para la planificación y el establecimiento de políticas sociales.

⁴⁸ En todos los países escandinavos la palabra bienestar significa estar o sentirse bien (Well-being) y se relaciona de manera importante con la calidad de vida. En Nussbaum, Amartya Sen (comp), *“La Calidad de Vida”*, Edit. Fondo de Cultura Económica, México, 2004, p. 136.

⁴⁹ Katsching, Heinz, et. al., *“Calidad de Vida en los trastornos mentales”*, Edit. MASSON, España, 2000, p. 3.

⁵⁰ Garduño, Estrada León, et. al., Procesos cognitivos asociados a los constructor de calidad de vida y bienestar subjetivo, *“Calidad de Vida y Bienestar Subjetivo en México”*, Centro de Estudios sobre la Calidad de Vida y Desarrollo Social, México, 2005, p. 236.

Con estos elementos se fue abriendo el interés por estudiar la calidad de vida desde diferentes campos como, por ejemplo, la medicina integrando a la investigación elementos subjetivos y objetivos.

2.2 Definición de calidad de vida desde la perspectiva de la Salud

El concepto de calidad de vida ha sufrido variaciones a lo largo del tiempo, en la mayoría de las veces, solamente se ha hecho una ampliación del concepto o se le ha dado un giro dependiendo del enfoque en que se estudia, en este caso es de interés conocer la CDV desde la perspectiva de la salud.

Primero, el término se refería al cuidado de la salud personal, después adquirió un carácter público extendiéndose hasta el ámbito de los derechos humanos, laborales y ciudadanos, continuó sumándose el acceso a los bienes económicos y finalmente, se convirtió en la preocupación por la experiencia del sujeto sobre su vida social, su actividad cotidiana y por supuesto su salud⁵¹.

Actualmente el concepto hace referencia a la evaluación objetiva y subjetiva de al menos los siguientes elementos: salud, alimentación, trabajo, vivienda, seguridad social, ocio, etc. Considerándose una *medida* compuesta por el bienestar físico, psicológico y mental⁵².

En cuanto a la semántica del término, Szalai desglosa la expresión en las dos palabras que la componen y señala primeramente del concepto “*calidad*” el significado que le atribuye: “naturaleza más o menos satisfactoria de una cosa; grado o lugar ocupado por las cosas en la escala de lo bueno y lo malo”, es decir, la calidad de vida suele referirse al carácter de la vida más o menos bueno o satisfactorio. Y la palabra *vida*, aunque únicamente se centra en la existencia humana, plantea problemas de concreción. La vida humana puede ser individual o societal, puede referirse a la vida física, mental o social, a la vida cotidiana, al curso completo de la vida, etc.⁵³.

⁵¹ Oblitas, A. Luis (coord.), “*Psicología de la salud y Calidad de Vida*”, Edit. Thomson, México, 2004, p. 249.

⁵² Oblitas, *op. cit.*, p. 250.

⁵³ Ortega Rivera, Raquel, “*Autoestima de personas jubiladas y su relación con algunos aspectos de la Calidad de vida*”, UNAM, México, 2000, p. 125.

Como se puede ver la calidad de vida es un concepto complejo y abstracto que es representado por múltiples dimensiones, relacionadas fuertemente con la *percepción* individual, puesto que la gente suele reaccionar de diferentes maneras a situaciones idénticas⁵⁴. Para fines de esta tesis, se seleccionó como eje rector de la investigación el concepto propuesto por la Organización Mundial de la Salud (OMS) el cual refiere que la calidad de vida es:

“La percepción que tiene el individuo sobre su posición en la vida dentro del contexto cultural y del sistema de valores en el que vive con respeto a sus metas, expectativas, normas y preocupaciones”⁵⁵.

Apyados en otras concepciones la CDV está definida desde un sentido más operacional, como:

“La evaluación de las circunstancias de la vida indicando si son o no satisfactorias o susceptibles de mejora”⁵⁶.

Para lograr lo anterior se requiere de la siguiente secuencia explicativa:

- 1) Percepción de las circunstancias
- 2) Una evaluación de las mismas
- 3) Una evaluación personal sobre satisfacción
- 4) Una evaluación de posibilidad de mejora

La calidad de vida es un concepto de amplio rango afectado de una manera compleja por la salud física de la persona, el estado psicológico, el nivel de independencia, las relaciones sociales y su relación con características sobresalientes de su ambiente.

⁵⁴ Garduño, Estrada León, et. al., Procesos cognitivos asociados a los constructores de calidad de vida y bienestar subjetivo, **“Calidad de Vida y Bienestar Subjetivo en México”**, Centro de Estudios sobre la Calidad de Vida y Desarrollo Social, México, 2005, p. 63.

⁵⁵ Evaluación de la Calidad de Vida Grupo WHOQOL 1994, **“¿Por qué Calidad de Vida? Grupo WHOQOL”**, Foro Mundial de la Salud, OMS, Ginebra 1996.

⁵⁶ Reyes Ibarra, Horacio, **“Desarrollo Sustentable y Calidad de Vida”**, Centro de Integración Universitaria, México 1999.

Otra concepción que hace posible reforzar lo anterior es la propuesta por Robert L. Schaloch quien define a la CDV como:

*“Un constructo multidimensional en el que se reflejan valores consensuados culturalmente y atributos compartidos y tiene componentes tanto objetivos como subjetivos”*⁵⁷.

En términos generales estos conceptos permitirán tener un sustento teórico para la investigación aportando elementos que serán usados para lograr un conocimiento acerca de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington. En el siguiente apartado se desglosarán las características propias del concepto, con lo cual se tendrá una idea más clara de la importancia del término.

2.2.1 Características del concepto de Calidad de Vida

La siguiente lista se refiere a las principales características inherentes al propio concepto⁵⁸:

- *Abstracto*: debido a la pertenencia a un concepto ideológico.
- *Elusivo*: este concepto abstracto conduce a la utilización de otros sinónimos como es el caso del bienestar e incluso el término felicidad.
- *Complejo*: comprende una multidimensionalidad dada por el término “vida”, ya que ésta posee múltiples facetas.
- *Indirectamente medible*: no puede ser directamente medible, por lo cual utiliza los indicadores sociales como instrumentos para proporcionar una visión que en su conjunto muestre la calidad de vida⁵⁹.
- *Subjetivo*: cada ser humano tiene su propio concepto de la calidad de vida.
- *Universal*: las dimensiones de la calidad de vida son valores comunes en las diversas culturas.

⁵⁷ Schaloch, Robert. et. al., *“Calidad de vida. Manual para profesionales de la educación, salud y servicios sociales”*, Editorial Alianza, Madrid, 2003.

⁵⁸ Enciclopedia Libre , *“Calidad de Vida”*, en línea, Internet 29 de mayo de 2007, disponible en <http://www.wikipedia.com>

⁵⁹ *Idem*

- *Holístico*: incluye todos los aspectos de la vida, repartidos en las tres dimensiones de la calidad de vida, según explica el modelo biopsicosocial. El ser humano es un todo.
- *Dinámico*: cambia de acuerdo a las personas, los espacios y los periodos de tiempo.
- *Interdependencia*: las dimensiones de la vida están interrelacionadas, de tal manera que cuando una persona se encuentra mal en una esfera, este malestar repercute en las otras dimensiones.

En términos generales estas características forman parte del concepto de CDV aun cuando se tienen diferentes definiciones o se han estudiado desde diferentes enfoques. Cabe destacar que estas cualidades han sido aprovechadas por áreas específicas como la salud mental, en especial, en el manejo de enfermedades psiquiátricas y crónicas. De esta manera, la calidad de vida relacionada con la salud se convirtió en una forma de evaluar los beneficios y consecuencias de los tratamientos para enfrentar las enfermedades. Para realizar esta evaluación es necesario considerar los siguientes factores⁶⁰:

1. Síntomas y quejas subjetivas (sintomatología)
2. Diagnóstico
3. Funcionamiento fisiológico
4. Funcionamiento psicológico y cognitivo
5. Funcionamiento físico
6. Percepciones generales de salud
7. Funcionamiento social

Es necesario no centrarse solamente en aspectos como la capacidad funcional (movilidad, autosuficiencia en el cuidado, etc.) se debe incluir todos los elementos que influyen en la vida de una persona o paciente; es decir, considerarlo como un ser *biopsicosocial*.

⁶⁰ Oblitas, A. Luis (coord.), *“Psicología de la salud y Calidad de Vida”*, Edit. Thomson, México, 2004, p.251.

2.3 Modelos Teóricos de calidad de vida

Tabla N° 2
Modelos Teóricos

Modelo	Autor	Indicadores de calidad de vida	Concepción de calidad de vida
Modelo Económico ⁶¹		Tiene como principal variable el PNB, la tasa de desempleo, ingreso, ahorro per cápita, etc.	El concepto de calidad de vida desplaza a las necesidades básicas y los niveles de bienestar, para conjugar las necesidades básicas de vivienda, vestido, salud y empleo con la necesidad de emancipación. La satisfacción proviene del uso de los recursos.
Modelo Filosófico	Erik Allardt	Indicadores sobre las condiciones necesarias para el desarrollo y la existencia humana: a) <i>Tener</i> : condiciones materiales necesarias para la supervivencia y evitar la miseria. b) <i>Amar</i> : necesidad de relacionarse con otras personas y formar identidades sociales. c) <i>Ser</i> : necesidad de integrarse a la sociedad y vivir en armonía con la naturaleza.	Las necesidades son concebidas como un todo, fenómeno que está determinado por las leyes de la naturaleza y su evolución. Por lo tanto, se puede decir que la actividad del ser humano está dirigida a satisfacer sus necesidades (Maslow).

⁶¹ González, Ana Luisa, et. al., ¿Cómo mejorar la calidad de vida y el bienestar subjetivo de los ancianos?, "*Calidad de Vida y Bienestar Subjetivo en México*", Centro de Estudios sobre la Calidad de Vida y Desarrollo Social, México, 2005, p. 264-270.

Modelo de las Necesidades Básicas		Satisfactores que propone el Programa de Naciones Unidas para el Desarrollo: a) alimentación b) salud c) vivienda d) socialización y educación e) recreación f) vestido g) seguridad	Se sustituye el concepto de calidad de vida por condición de vida, entendida como la satisfacción de necesidades básicas.
Modelo Ambientalista	Worcerter y Barnes	Se incluyen variables ecológicas como el grado de deterioro ambiental, contaminación, deforestación, etc.	La calidad de vida se asocia a estas variables ambientalistas, puesto que la degradación ambiental pone en peligro especies y deteriora la calidad de vida de los individuos.
Modelo de satisfacción ⁶²	Lehman y cols.	Se incluyen tres aspectos: a) características personales b) condiciones objetivas de vida en varios aspectos c) satisfacción con las condiciones de vida	Se basa en la suposición de que el nivel de CDV depende de si sus condiciones reales satisfacen sus necesidades, carencias y deseos.
Modelo combinado de importancia/satisfacción	Beck y cols.	Incorpora la satisfacción subjetiva del paciente. Los sistemas de puntuación de CDV no son adecuados a la diversidad cultural, no reflejan la realidad y no tienen el mismo valor.	En tanto las personas difieran en sus valores y preferencias individuales, las condiciones objetivas de aspectos concretos de la vida también afectarán su CDV subjetiva en diferentes maneras.

⁶² Katsching, Heinz, et. al., "*Calidad de Vida en los trastornos mentales*", Edit. MASSON, España, 2000, p.19-23.

<p>Modelo de desempeño del rol</p>	<p>Bigelow y cols.</p>	<p>La CDV se basa en la teoría de que la “felicidad y la satisfacción están relacionadas con las condiciones sociales y ambientales necesarias para satisfacer las necesidades humanas básicas”. Con este modelo, se aumenta la comprensión entre bienestar subjetivo y condiciones ambientales.</p>	<p>Se maneja bajo un modelo ambiente-persona, donde en el ambiente se desarrollan las oportunidades sociales en las que están incorporados los roles que permiten satisfacer sus necesidades.</p>
<p>Modelo Psicosocial</p>		<p>Se centra en los indicadores derivados del punto de vista: a) social b) educativo c) cultural</p>	<p>La calidad de vida depende de las circunstancias socioeconómicas, además de resaltar los aspectos psicosociales de personas sanas y enfermas.</p>
<p>Modelo de proceso dinámico de la CDV en trastornos mentales</p>		<p>La CDV subjetiva representa el resultado de un proceso continuo de adaptación, durante el cual el individuo debe conciliar sus propios deseos y logros con las condiciones de su entorno y su capacidad para satisfacer las demandas sociales.</p>	<p>La satisfacción no se valora como un resultado, sino más bien como el mecanismo del proceso.</p>

<p>Modelo de la salud⁶³</p>	<p>OMS</p>	<p>Los indicadores más importantes son los enfocados a la percepción subjetiva que están o no directamente relacionados a la salud como:</p> <ul style="list-style-type: none"> a) ingreso b) vivienda c) soporte social <p>En enfermedades específicas, se deben considerar aspectos de la vida diaria de los pacientes, su funcionamiento y las áreas que se ven afectadas por la enfermedad.</p>	<p>Se identifican tres perspectivas para enmarcar los aspectos generales para medir la CDV:</p> <ul style="list-style-type: none"> a) CDV en general b) CDV desde la perspectiva de la salud c) CDV específica para cada enfermedad
---	------------	--	--

Fuente: Calidad de Vida de Pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

⁶³ González, *op. cit.*, p. 271.

2.4 Indicadores de la calidad de vida

Con el examen de la literatura sobre los indicadores sociales y sus antecedentes se puede trazar la historia de la investigación en calidad de vida, dada su base metodológica común que pretende reflejar periódicamente el estado en el que se encuentra una comunidad o una sociedad. La historia de los indicadores de calidad de vida va unida a la historia de los indicadores sociales.

El concepto de calidad de vida converge a la vez una síntesis entre lo individual y lo colectivo, lo personal y lo social, entre lo objetivo y subjetivo. Tradicionalmente los principales indicadores utilizados para conocer la calidad de vida han sido los objetivos que se refieren a las condiciones reales y evidentes, que pueden ser fiables y cuantificables, es decir, las condiciones externas, basados en el entorno como la salud, el bienestar social, el nivel de vida, la educación, la vivienda, el barrio y el ocio. Estos indicadores pueden definirse como datos normativos directos que facilitan juicios concisos, comprensivos y equilibrados sobre las condiciones de aspectos principales de la vida social o de cada uno⁶⁴.

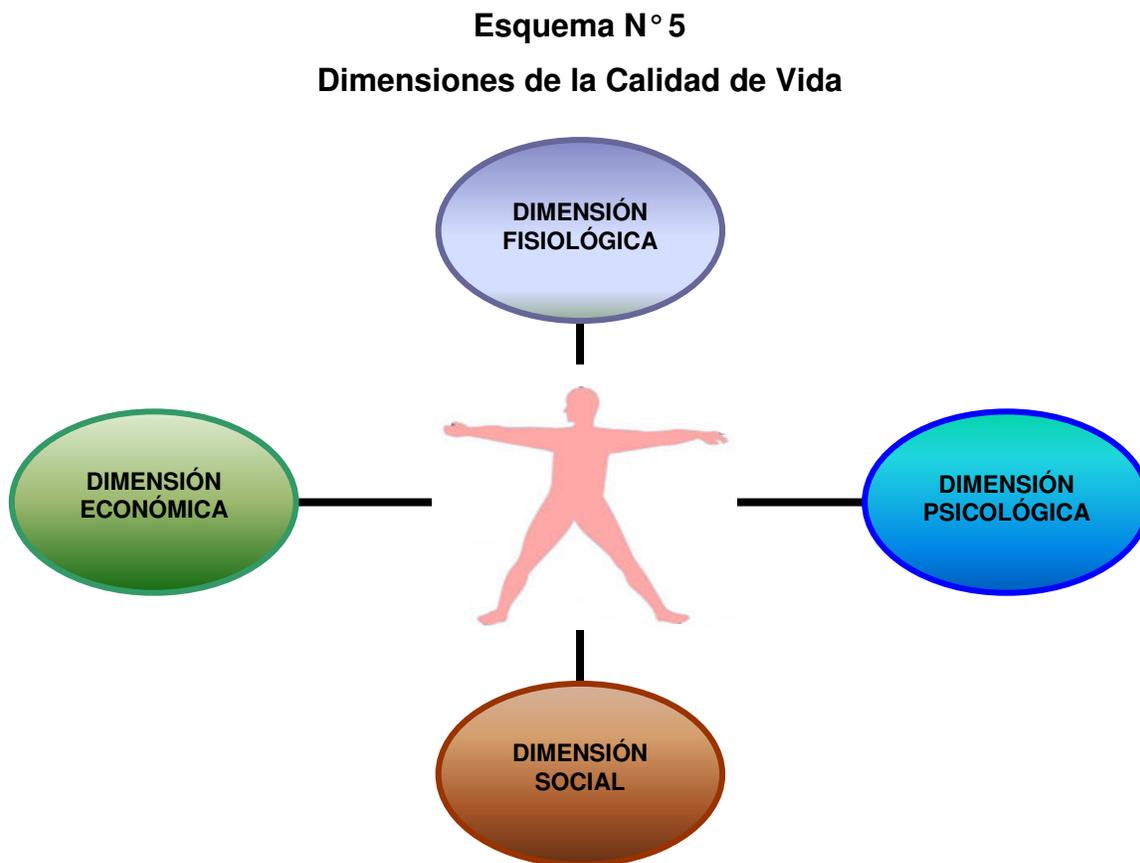
En contraste con los indicadores objetivos, los estudios sobre la calidad de vida integran la percepción subjetiva con la finalidad de conocerla, evaluarla y comprenderla, esta subjetividad es lo que permite en realidad tener un acercamiento a la CDV de las personas midiéndose normalmente desde una de las siguientes dos opciones: bienestar psicológico o la satisfacción personal. Los indicadores subjetivos desde el punto de vista de la salud privilegian la percepción del paciente convirtiéndolo en la voz principal al analizar los indicadores objetivos. El propósito de incluir esta visión subjetiva radica en que el sistema de valores y preferencias individuales están configurados por las características personales y la experiencia individual.

En este sentido, se dice que la calidad de vida es un constructo complejo que integra sus indicadores en una serie de dimensiones de la propia vida del sujeto, estas dimensiones se definirán a continuación especificando los indicadores que fueron considerados en este trabajo.

⁶⁴ Schaloch, Robert. et. al., "*Calidad de vida. Manual para profesionales de la educación, salud y servicios sociales*", Editorial Alianza, Madrid, 2003.

2.5 Dimensiones de la CDV

Las definiciones engloban varias dimensiones; sin embargo, para fines de esta investigación, se indagaron cuatro, descritas por la OMS, las cuales son:



Fuente: Calidad de Vida de Pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

Cada una de estas dimensiones contiene una serie de variables susceptibles de ser medidas. Convirtiendo la calidad de vida en un constructo social compuesto por indicadores objetivos y los subjetivos, abordar la calidad de vida, desde éstas perspectivas, implica ver al paciente como un *ser biopsicosocial*.

2.5.1 Dimensión Fisiológica

La dimensión fisiológica de la calidad de vida es considerada como parte fundamental de la percepción del estado de salud física y mental, así como la funcionalidad y la movilidad. Esta dimensión incluye elementos como autocuidado, el estado funcional, la movilidad, la actividad física, la función del rol, el trabajo y las tareas domésticas, así como los síntomas relacionados con la enfermedad y el tratamiento. Dada la diversidad de indicadores que estructuran la dimensión fisiológica de la CDV, se consideraron los siguientes elementos, mismos que fueron retomados de la revisión de diversas escalas para medir la calidad de vida como por ejemplo: el cuestionario de salud general, de incapacidad, cuestionario de Sevilla de calidad de vida y el perfil de la CDV en enfermos crónicos, tomando como referencia el tipo de enfermedad a estudiar y las necesidades e intereses de la investigación.

1. *Síntomas*: es un fenómeno revelador de una enfermedad, es una experiencia subjetiva, sensación o apariencia del funcionalismo anormal que, generalmente, es indicativo de una afección o enfermedad.
2. *Signo*: que es la manifestación física de enfermedad, es una prueba objetiva de la existencia de tal padecimiento.
3. *Percepción de la salud física*: como la impresión subjetiva del estado de salud actual o previo, resistencia a la enfermedad y preocupación por la salud futura.
4. *Apariencia física*: relacionada con alguna discapacidad física o mental como consecuencia de factores genéticos, congénitos por enfermedad o accidentes. En el caso de la enfermedad de Huntington, los factores genéticos son fundamentales dentro del conocimiento de la dimensión fisiológica.
5. *Dolor físico*: entendido como una señal de alerta cuando falta algo y el organismo está expuesto a un daño. Es también la sensación molesta y aflictiva de una parte del cuerpo por causa interior o exterior. Puede considerarse también como la sensación subjetiva de malestar y sufrimiento experimentado en distintas partes del cuerpo.
6. *Autocuidado*: es la capacidad de atender las necesidades propias.

7. *Función física*: es la capacidad de realizar las actividades físicas diarias, desplazamiento y cuidado personal.
8. *Funcionalidad en la vida diaria (rol, trabajo y actividades domésticas)*: es la participación y realización de los roles sociales habituales como: trabajar, llevar a cabo tareas domésticas y/o participar en actividades comunitarias. Asimismo se relaciona con el impacto de la enfermedad y el tratamiento en el funcionamiento diario.
9. *Bienestar físico*: tiene que ver con la salud física y mental de una persona, y su familia.
10. *Salud mental*: relacionada con los padecimientos neurológicos y psiquiátricos, que tienen que ver con la función cognitiva: la habilidad y capacidad para razonar, pensar, concentrarse y recordar.

El concepto de calidad de vida en su dimensión fisiológica es de gran importancia debido a que refleja los resultados que permiten visualizar de forma completa el estado físico de las personas y es un principio orientador sobre actuaciones e intervenciones dirigidas a su mejora.

La dimensión fisiológica es una medida que puede resultar útil aunque sujeta a reduccionismos por lo que para la calidad de vida relacionada con la salud física es necesario construir y validar modelos conceptuales sólidos que permitan una adecuada operativización del concepto calidad de vida. Para ello, se requiere de instrumentos que incluyan una parte de evaluación general para cualquier tipo de enfermedad.

2.5.2 Dimensión Psicológica

Es la percepción del individuo de su estado cognitivo y afectivo como el miedo, la ansiedad, la incomunicación, la pérdida de autoestima, la incertidumbre del futuro. También incluye las creencias personales, espirituales y religiosas como el significado de la vida y la actitud ante el sufrimiento.

Esta dimensión refleja la idea que se genera sobre las enfermedades, se dice que cuando un padecimiento es desconocido y los familiares tratan al paciente con misterio, la enfermedad es temida al grado de considerarla como contagiosa.

Distorsionando la autopercepción de los pacientes, lo que mina su autoconfianza e influye en la forma en que las personas “sanas” los tratan⁶⁵. La aparición de una enfermedad crónica produce en el interior de la familia importantes cambios dependiendo de las características propias de cada familia, de la etapa en que ésta se encuentre, del momento de la vida del paciente y del lugar que ocupa en la familia. Es importante distinguir si la enfermedad es progresiva, ya que de esta manera se produce una postura diferente ante el padecimiento tanto por parte del paciente como de la familia, debido a que ésta dispone de mayor tiempo para reajustar su estructura, su distribución de papeles y para echar a andar mecanismos de solución de problemas frente a la realidad del paciente. Diversos autores señalan que al aparecer una enfermedad crónica en una familia, generalmente, se agravan los problemas que existían previamente, aparecen otros nuevos, mucho más tratándose de padecimientos que se transmiten genéticamente y que repercuten en la aparición de conflictos y sentimientos como la culpa. Este último sentimiento está definido como la acción mediante la cual se viola un principio rector, el hacer debido. Es una forma de praxis, pero de cualidad especial, en la cual se decide hacer lo que de antemano se estima como indebido, o se hizo lo que retrospectivamente hay que considerar que fue indebido. Aunque la experiencia de la culpa sea personal, tiene un origen social; es decir, es la sociedad que lo hace evidente, exigiendo la reparación del daño. En el caso de las enfermedades incurables y hereditarias, tiene un peso significativo cuando los pacientes perciben que su enfermedad es un castigo ocasionado por sus actos indebidos, cometidos antes de la aparición de la enfermedad.

2.5.2.1 La espiritualidad como fortaleza ante la enfermedad

En la dimensión psicológica se incluyen también las creencias personales y espirituales, lo que constituye el factor espiritual que está formado por la religión, la idea de Dios, la esperanza y la fuerza para la enfermedad. La espiritualidad es para los pacientes con enfermedades terminales un soporte importante y constituye un elemento de supervivencia, en donde los pacientes pueden

⁶⁵ Katsching, Heinz, et. al., *“Calidad de Vida en los trastornos mentales”*, Edit. MASSON, España, 2000, p.69.

encontrar un refugio a los sufrimientos ocasionados por el padecimiento, así mismo es esencial considerar en esta dimensión la idea que se tiene acerca de la muerte, dándole un sentido, el cual está íntimamente relacionado con el que se da a la vida. Una manera de explicar este sentido es mediante el agnosticismo descrito por J. González, quien afirma que la muerte es una forma de finitud, sujeto a límites como la “fe” en otra vida procede de una visión religiosa judeo-cristiana o la católica. La muerte cambia así de significado, se vive con angustia y rechazo hacia ella⁶⁶.

Aunado a lo anterior, la esperanza es uno de los sentimientos que conforman la espiritualidad de los pacientes, este factor se refiere a la presencia de una energía positiva (entusiasmo) y la anticipación de algo que se desea y que se presenta como posible (optimismo). Es importante considerar una actitud positiva para con uno mismo que incrementa la felicidad. Tener relaciones positivas con los demás esta íntimamente relacionado con el bienestar subjetivo. Las personas con más habilidad para controlar el ambiente que les rodea tienden a ser más felices que aquellos que no se consideran tan hábiles para hacerlo. El crecimiento personal también está relacionado con la felicidad: las personas que creen que el continuo desarrollo de las capacidades personales es importante son relativamente más felices. El bienestar subjetivo se explica por las dimensiones del bienestar psicológico, por ejemplo: la autoaceptación, tener relaciones positivas con los demás, la capacidad para controlar el ambiente y el crecimiento personal.

2.5.3 Dimensión Social

En esta dimisión, se contempla la percepción del individuo de las relaciones interpersonales y los roles sociales en la vida, así como la necesidad de apoyo familiar y social; estos indicadores fueron especificados y descritos por Allardt en el *Modelo Filosófico* en sus conceptos de ‘Amar’ y ‘Tener’. El primero contempla las relaciones interpersonales y el segundo la necesidad de relacionarse con otras personas y formar identidades sociales considerando el contacto social. Un

⁶⁶ Irigoyen Coria, Arnulfo E., “*Nuevos Fundamentos de Medicina Familiar*”, 2° Edición, Edit. Medicina Familiar Mexicana, México, 1998.

indicador de suma importancia en esta dimensión es la familia y todo lo que conlleva su estudio se explicará a continuación.

2.5.3.1 Familia

La familia es considerada bajo la *Teoría de Sistemas* como un conjunto organizado que se relaciona entre sí, de tal modo que incidir en sobre uno de los elementos significa necesariamente incidir sobre todos los demás⁶⁷.

Debido al surgimiento de una enfermedad en la familia se da una distribución de roles y las funciones familiares se redefinen. Esta redefinición será más profunda y potencialmente más complicada cuando más importantes sean los roles o las funciones familiares de la persona enferma⁶⁸. Cuando uno de los padres enferma, se necesita que alguien lo cuide y sustituya en sus funciones como la de proveer económicamente a la familia transformando no sólo su rol, sino el de otro integrante, quien asume la función de cuidador primario, quien está a cargo de las necesidades del paciente. Esta carga tendría que ser repartida entre los integrantes de la familia, sin embargo, no sucede así, es una sola persona quien la asume.

El concebir a la familia como un sistema ayuda a comprender síntomas individuales que pueden tener una repercusión dentro de la dinámica familiar. No es posible ayudar al enfermo, sino se apoya simultáneamente a la familia, la cual responde básicamente a dos funciones:

- a) La protección psicosocial de sus integrantes que depende del desarrollo integral de todos.
- b) La inserción del individuo en la cultura y su transmisión (socialización).

En cuanto a las diferentes tipologías que existen para clasificar a las familias, se considerará principalmente la tradicional, debido al contexto en el que se llevó a cabo la investigación que refiere encontrar los siguientes tipos de familia:

⁶⁷ Turabián, José Luís, et. al., "*Actividades Comunitarias en Medicina de familia y Atención Primaria*", Edit. Díaz de Santos, España, 2001, p. 279.

⁶⁸ Navarro Góngora, José, "*Enfermedad y Familia. Manual de Intervención Psicosocial*", Edit. Paídos Barcelona, Buenos Aires, 2004.

- *Familia nuclear*: Conformada por dos generaciones, padres e hijos, que conviven bajo el mismo techo. Es dinámica en su composición evolucionando según su ciclo vital y los cambios socioculturales que la determinan. Es propia de las zonas urbanas.

- *Familia extensa o conjunta*: formada por una pareja con o sin hijos y por otros integrantes como sus parientes consanguíneos. Recoge varias generaciones que comparten habitación y funciones. Prevalece en zonas rurales, pero se ha intensificado en zonas urbanas en razón de las rupturas conyugales, factores económicos, etc., especialmente en zonas marginadas de grandes ciudades.

- *Familia ampliada*: presencia de integrantes no consanguíneos como vecinos, amigos, compadres, etc. Ubicados en el campo y barrios periféricos de ciudades. Caracterizadas por estrechos lazos de solidaridad y apoyo mutuo.

Por otra parte, se debe considerar el conocimiento integral de las familias bajo tres perspectivas:

1. Estructura: tamaño, personas incluidas, tipo de familia, parentesco
2. Funcionalidad: convivencia, relaciones, comunicación, roles
3. Evolutiva: etapas del ciclo vital

2.5.3.2 Ciclo vital de la familia

La familia pasa por un ciclo donde despliega sus funciones: nacer, crecer, reproducirse y morir, puede encontrarse dentro de un marco de salud y normalidad. Las ventajas del ciclo vital son primordialmente dos:

- 1) El concepto del ciclo vital ofrece un instrumento de organizaciones y sistematización invaluable para el pensamiento clínico que permite llegar con menos tropiezos al diagnóstico.
- 2) Da la oportunidad de revisar casos clínicos que suelen dar la pauta para reconocer fenómenos similares en otras familias.

Existen fases que permiten vislumbrar el momento en el que se encuentra la familia dentro de su proceso o ciclo vital, estas etapas han sido descritas por

diversos autores; sin embargo, para fines de este estudio se consideró conveniente retomar las descritas por Lauro Estrada Inda⁶⁹, las cuales son:

- a) Desprendimiento
- b) El encuentro
- c) Los hijos
- d) La adolescencia
- e) El reencuentro
- f) La vejez

2.5.3.3 Socialización

El segundo término empleado por Allard Tener, se refiere a la necesidad de integrarse a la sociedad y vivir en armonía con la naturaleza, haciendo alusión a la participación de una persona en la toma de decisiones y actividades, las actividades políticas, recreativas, oportunidades de una vida significativa y la oportunidad de disfrutar la naturaleza, variables que según el autor son relevantes para la esfera social de la calidad de vida.

Considerando lo anterior, la dimensión social puede ser concebida a partir de la percepción del individuo de sus relaciones interpersonales y los roles sociales en la vida. También se considera dentro de esta dimensión la inclusión social, donde sus principales indicadores son la valoración personal, la evaluación funcional y los indicadores sociales como la integración y participación en la comunidad (acceso, presencia, implicación, aceptación) los roles comunitarios (colaboradores, estilo de vida, interdependencia) y los apoyos sociales (red de apoyo y servicios). Ubicando tanto a la inclusión social como a las relaciones interpersonales en el micro y mesosistema dentro del *Modelo Heurístico* de calidad de vida propuesto por Robert Schalock y Miguel Ángel Verdugo.

El microsistema según estos autores es el contexto social donde se incluye la familia, el hogar, el grupo de iguales y el lugar de trabajo, elementos que afectan directamente la vida de la persona. El masosistema es por lo tanto la comunidad, las organizaciones que afectan directamente al funcionamiento del microsistema,

⁶⁹ Estrada Inda, Lauro, *“El ciclo vital de la familia”*, Edit. Grijalbo, México, 1997.

considerando también la existencia de un microsistema en el cual se encuentran los patrones culturales, las tendencias sociopolíticas, económicas y otros factores relacionados con la sociedad, que afectan directamente valores, creencias y el significado de palabras y conceptos.

2.5.4 Dimensión Económica

Como se ha descrito en los antecedentes, la calidad de vida ha estado relacionada con la medición de los indicadores económicos, algunos de los modelos que han contribuido a la definición de esta dimensión son en su mayoría derivados de la economía, en donde el principal objetivo es el incremento de las variables macroeconómicas como punto central de la estrategia para mejorar los niveles y condiciones de vida de la población y, por ende, mejorar la calidad de vida de los ciudadanos. Dentro de esta dimensión se manejan variables tales como:

- a) Producto Interno Bruto (PNB)
- b) Empleo
- c) Ingreso
- d) Egreso
- e) Ingreso per cápita
- f) Ahorro per cápita
- g) Costo del tratamiento para la enfermedad
- h) Repercusiones en la economía familiar

El concepto de calidad de vida desplaza a las necesidades básicas y los niveles de bienestar para conjugar las necesidades básicas de:

- a) Vivienda
- b) Alimentación
- c) Servicios Públicos

En donde se amalgaman el carácter objetivo y subjetivo que definen estas necesidades.

2.6 Medición de la calidad de vida

Tradicionalmente la evaluación del estado de salud de los individuos se ha basado en métodos objetivos sustentados en la observación o intervención médica, por ejemplo procedimientos clínicos (exámenes de laboratorio) que eran clasificados como fiables y cuantificables, frente a los métodos basados en la percepción subjetiva de los individuos (capacidad funcional o síntomas declarados) que eran catalogados como menos fiables y no cuantificables. Después de varios estudios desde 1940, además de las variables clínicas tradicionales, se incorporaron aspectos relacionados con la posibilidad de realizar las actividades de vida diaria de los pacientes, lo que resultó novedoso para la clínica de entonces. En los primeros instrumentos de evaluación funcional del estado de salud, la percepción del propio paciente sobre su salud era enjuiciada por el profesional sanitario, anteponiendo la observación más objetiva a la subjetiva del paciente⁷⁰.

Posteriormente, en 1970, ocurrió un cambio desarrollándose una generación de instrumentos que estaban basados en la propia percepción del paciente sobre su estado de salud. En la mayoría de estos instrumentos se destacan tres aspectos:

- a) Importancia del estado funcional (físico, social y mental) en la multidimensionalidad del concepto
- b) La subjetividad de la aproximación a la medición del estado de salud
- c) Obtención de un número que represente un valor de la preferencia del paciente por el estado de salud

Para el campo de la salud mental, el concepto de calidad de vida sólo es útil si se acoplan factores como el ingreso, apoyo social y otros factores del entorno que están intrínsecamente relacionados con la psicopatología. Lo que se pretende en este campo es incluir el mayor número de aspectos de la vida⁷¹.

En las primeras investigaciones sobre calidad de vida en los años 70's, ya se contaba con escalas de bienestar psicológico o se desarrollaron otras nuevas para este propósito, como por ejemplo:

⁷⁰ Llach, Badia X., "*Estudios de calidad de vida*", en línea, Internet 29 de mayo de 2007, disponible en <http://www.e/servier.es/librosvivos/>

⁷¹ Katsching, Heinz, et. al., "*Calidad de Vida en los trastornos mentales*", Edit. MASSON, España, 2000, p.6.

- Escalas de Equilibrio Afectivo (ABS) de Bradburn (1969)
- Escala de Bienestar (QWBS) de Kaplan y cols. (1976)
- Índice de Bienestar Psicológico General (PGWB) de Dupuy (1984)

A partir de los 80's, se empezaron a desarrollar instrumentos que valoraban la funcionalidad diaria como el Perfil del Impacto de la Enfermedad (SIP) de Bergner y cols., en 1981 y el SF-36 de Ware y Sherbourne en 1992. Aunque no se incluye el término de CDV, si contemplan varios indicadores del concepto.

Posteriormente, se construyeron instrumentos de medición de CDV específicos para enfermedades, como es el caso del Cuestionario de Calidad de Vida para pacientes con Enfermedad de Huntington elaborado por el Laboratorio de Investigación Sociomédica con el objetivo de conocer la percepción de los pacientes sobre su calidad de vida, mismo que se utilizó por primera vez en esta investigación.

La Organización Mundial de la Salud adoptó en su esfuerzo por desarrollar métodos aceptables y adaptables a todas las culturas para medir la calidad de vida. Dentro de las características deseables de la medición de la calidad de vida se encuentran la confiabilidad, validez, sensibilidad, factibilidad e interpretación. Las etapas que se siguen para lograr la medición de la calidad de vida son:

- Elaboración o selección de instrumentos
- Traducción y adaptación cultural si es necesario
- Tipificación
- Aplicación

Los tipos de medición de calidad de vida son los siguientes:

- ♦ Genéricos: permiten comparaciones entre poblaciones, muestran diferentes aspectos del estado de salud en el caso de la calidad de vida relacionada con la salud, puede no focalizarse en áreas de interés.

- Específicos: son clínicamente sensibles, pueden ser más discriminativos y no permiten comparación entre poblaciones⁷².

2.6.1 Escalas de medición de la CDV

Para diseñar el cuestionario de CDV para pacientes con enfermedad de Huntington, se consultaron los diferentes instrumentos empleados para medir, evaluar y conocer la CDV de las personas tanto los genéricos como los específicos existentes, ya sea desde el enfoque económico o social, se consideraron aquellos que se basan en la perspectiva de salud, los cuales fueron:

- Medidas de bienestar psicológico y salud mental
 - Cuestionario de salud general
 - Cuestionario de incapacidad
 - Escala de calidad de vida para depresión
 - Cuestionario Sevilla de Calidad de vida
- Medidas de salud social
 - Cuestionario de apoyo social funcional Duke-UNK
 - Cuestionario de función familiar Apgar-Familiar
 - Entrevista Manheim de apoyo social
- Perfil de las consecuencias de la enfermedad
 - El perfil de la CDV en enfermos crónicos
 - Cuestionario de salud SF-36
 - Índice de CDV de Spitzer
 - WHOQOL-100
 - WHOQOL-BREF

La importancia de conocer la calidad de vida de los pacientes radica en que debe predominar la percepción, opinión y decisión del paciente en caso de que se encuentre en condiciones para hacerlo. En caso contrario, el representante o responsable tiene la capacidad de decidir por él, de la misma forma en que

⁷² González M, Julia, *“Calidad de vida relacionada con la salud”*, División de Promoción de la Salud, Escuela de Salud Pública, Chile, 2000.

hubiera decidido el paciente y tiene de igual manera derecho a decidir conjuntamente con el médico sobre su tratamiento y rechazar cualquier cosa que el paciente no hubiera aceptado.

Cuando se tomen decisiones o se hagan juicios sobre la calidad de vida, ya sea por el propio paciente o por su representante; deben evaluar la forma en que las condiciones de vida del paciente afectan el valor de esa vida para éste⁷³.

Hablar de CDV relacionada con la salud es entrar al terreno de la ética médica y al mantenimiento de la autodeterminación individual basada en el consentimiento informado; sin embargo, cuando esta autodeterminación no es posible, se han apoyado dos principios para guiar a los que deben decidir: el principio del juicio sustituido como se mencionó arriba y el principio del mejor interés⁷⁴.

Finalmente, es de vital importancia para el campo de la salud y específicamente para el Trabajo Social el conocer la percepción de los pacientes, el contexto en el que viven y la manera en que la enfermedad afecta todas las dimensiones de su vida.

⁷³ Nussbaum C, Martha, Amartya Sen (comp.), *“La Calidad de Vida”*, Edit. Fondo de Cultura Económica, México, 2004, p. 146.

⁷⁴ Nussbaum, *op. cit.* p. 156.

CAPÍTULO III

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y CALIDAD DE VIDA: EL CASO DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIROLOGÍA “MANUEL VELASCO SUÁREZ”

3.1 Metodología de la Investigación

La presente investigación surge de la necesidad de abrir la perspectiva de análisis de la enfermedad de Huntington (EH) desde un enfoque social, contribuyendo a la generación de conocimientos sociomédicos que incidan en el tratamiento y atención a los pacientes con esta enfermedad.

Para lograr lo anterior, se desarrolló un proceso de investigación que arrojó información relevante para el Trabajo Social aportando conocimientos a las neurociencias, campos de acción que permiten desarrollar una función primordial de la profesión, la investigación, específicamente la investigación sociomédica.

3.1.1 Tipo de Investigación

Se realizó un estudio de tipo exploratorio⁷⁵ debido a que las investigaciones en el ámbito social sobre la enfermedad de Huntington son escasas y en cuanto al tema de calidad de vida no se han realizado estudios sobre los pacientes con EH, es por ello que esta investigación permite tener un primer acercamiento al tema.

Siendo también de tipo observacional al establecer un contacto directo con los pacientes y sus familias empleando las técnicas de observación y la entrevista a través de la visita domiciliaria para conocer el contexto en el que se encontraba el paciente y su familia haciendo un corte de tiempo de tipo transversal para determinar el período en el que se tomaría la muestra, mismo que fue en los años 2004 y 2006. Se consideraron para la realización de este estudio los métodos de investigación cuantitativos y cualitativos.

⁷⁵ Este tipo de estudios se realizan cuando el objetivo es examinar o conocer un tema o problema de investigación poco estudiado o que no ha sido estudiado antes, también este tipo de investigaciones se hace para familiarizarse con un fenómeno o tema desconocido. En Hernández Sampieri, Roberto, *“Metodología de la Investigación”*, 2° Edición, Edit. Mc Graw Hill, México, 1998, p. 58.

3.1.2 Proceso Metodológico

Tabla N° 3
Proceso Metodológico

Etapas	
1. Investigación Documental	<ul style="list-style-type: none">a. Revisión de fuentes bibliográficas, hemerográficas y electrónicas sobre la enfermedad de Huntington, calidad de vida y escalas de medición de CDVb. Selección y análisis de la información obtenida
2. Selección y diseño de los instrumentos	<ul style="list-style-type: none">a. Diseño y selección de instrumento<ul style="list-style-type: none">I. Cuestionario de Calidad de Vida (elaborado por Laboratorio de Investigación Sociomédica)II. Inventario de Ansiedad de BeckIII. Inventario de Depresión de Beck
3. Revisión de expedientes clínicos	<ul style="list-style-type: none">a. Revisión de expedientes clínicos y estudios socioeconómicos de TSb. Elaboración de las fichas de identificación de los pacientesc. Creación de la base de datos generales del paciente en el programa Excel
4. Investigación de Campo	<ul style="list-style-type: none">a. Ubicación y zonificación de domiciliosb. Establecimiento del contacto con los pacientes y la familia a través de llamadas telefónicasc. Calendarización de las entrevistasd. Realización de la entrevista mediante la visita domiciliaria

5. Análisis Cuantitativo	<ul style="list-style-type: none">a. Creación de la base de datos en SPSS versión 11.0b. Codificación de la informaciónc. Tratamiento de los resultados
6. Análisis Cualitativo	<ul style="list-style-type: none">a. Reducción de datos (identificación y clasificación de información, síntesis y elaboración de categorías de análisis)b. Disposición de datos (interpretación de datos)c. Obtención y verificación de conclusiones
7. Resultados	<ul style="list-style-type: none">a. Elaboración de conclusiones

Fuente: Calidad de Vida de Pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

3.1.3 Técnicas e Instrumentos de Investigación

Existen diversas técnicas e instrumentos para recabar información tanto cualitativa como cuantitativa, para fines de este estudio se eligió lo siguiente:

Tabla N° 4

Técnicas e Instrumentos de Investigación

			Descripción
Técnicas	a. Documentales	Bibliográficas	Se realizó una revisión y selección documental sobre la enfermedad de Huntington y calidad de vida, considerando los medios existentes, para tener un acercamiento a los temas de la investigación.
		Hemerográficas	
		Electrónicas	
	b. De Campo	Observación	Técnica empleada para obtener información objetiva acerca del contexto sociofamiliar en el que vive el paciente.
		Entrevista	Se empleó con el objetivo de recoger información verbal del paciente, entablando una relación interpersonal.
		Visita domiciliaria	Con la visita domiciliaria se tuvo un acercamiento al contexto en el que vive el paciente y su familia.

Instrumentos	b. De Campo	Cuestionario de CDV	<p>Se elaboró a partir de la revisión de diversas escalas e instrumentos para conocer, evaluar y medir la calidad de vida de pacientes con diverso padecimientos, asimismo se incluyeron elementos que permitieran cumplir con los objetivos planteados en la investigación. El cuestionario consta de los siguiente:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Datos de identificación domiciliaria 2. Datos generales del paciente 3. Datos generales del responsable legal 4. Dimensión fisiológica 5. Dimensión psicológica 6. Dimensión social 7. Dimensión económica 8. Observaciones
		Inventarios de Aarón Temkin Beck	
	a. Depresión		<p>Este test se compone de 21 categorías; en cada una el paciente debe escoger la alternativa que mejor represente su estado actual. Se divide en síntomas físicos y psicológicos, se consideran cuatro respuestas alternativas para cada categorías, al final se hace la sumatoria de los puntos obtenidos en cada rubro, considerando los siguientes rangos de puntuación:</p> <p>Normales: 0 a 9 Depresión leve: 10 a 18 Depresión moderada: 19 a 29 Depresión grave: 30 a 63</p>

	b. Ansiedad	<p>Se compone también de 21 síntomas con cuatro alternativas que van desde la inexistencia hasta la severidad de los mismos, al igual que en el otro inventario al final se suman la puntuación teniendo como rangos los siguientes:</p> <p>Normales: 0 a 9 Depresión leve: 10 a 18 Depresión moderada: 19 a 29 Depresión grave: 30 a 63</p> <p>Estos inventarios son comúnmente empleados para tener una aproximación al estado emocional de los pacientes, por si mismos no arrojan un diagnóstico profesional y definitivo, pero si tienen validez estadística.</p>
--	-------------	--

Fuente: Calidad de Vida de Pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

3.1.4 Planteamiento del Problema

- ⊕ ¿Cómo se ve afectada la dimensión fisiológica, psicológica, social y económica de la calidad de vida en pacientes con enfermedad de Huntington?
- ⊕ ¿Cuáles son las redes sociales que permiten que el paciente sobrelleve su enfermedad?

Tomando en cuenta las preguntas de investigación se indagaron las siguientes dimensiones de la calidad de vida de los pacientes con la enfermedad de Huntington, retomadas desde la concepción de la Organización Mundial de la Salud (OMS), las cuales son:

- ⊕ Dimensión fisiológica
- ⊕ Dimensión Social
- ⊕ Dimensión Psicológica
- ⊕ Dimensión Económica

3.1.5 Objetivos

GENERAL

- ⊕ Conocer la dimensión fisiológica, psicológica, social y económica de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington que fueron hospitalizados en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” durante el período 2004-2006.

ESPECÍFICOS

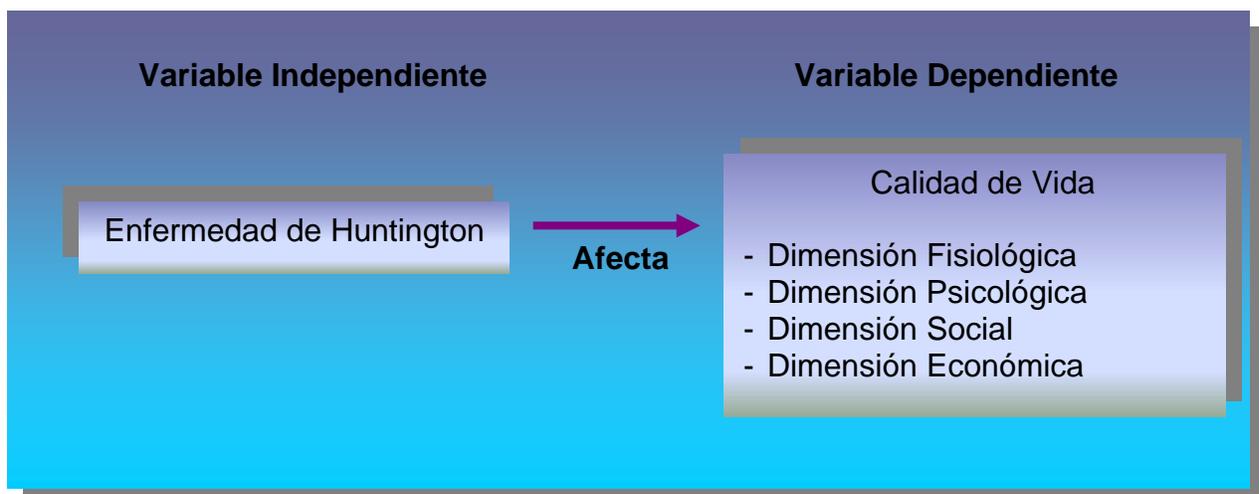
- ⊕ Identificar qué efectos ha tenido la enfermedad de Huntington en la autosuficiencia y movilidad del paciente en la dimensión fisiológica de su calidad de vida.

- Identificar las repercusiones que la enfermedad de Huntington tiene en la dimensión social de la calidad de vida de los pacientes.
- Identificar los niveles de depresión y ansiedad que repercuten en la dimensión psicológica de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington.
- Identificar el impacto de la enfermedad de Huntington en la economía familiar del paciente.

3.1.6 Hipótesis de Investigación

Se planteó para la investigación una hipótesis que estableciera una relación de causalidad y que no solamente afirmará las relaciones entre dos o más variables y cómo se dan dichas relaciones, sino que además proponga un sentido de entendimiento de ellas.

- La enfermedad de Huntington afecta la calidad de vida de los pacientes en su dimensión fisiológica, psicológica, social y económica.



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social. 2007.

Tabla N° 5
Operacionalización de la Hipótesis

<i>Categorías</i>	<i>Variables</i>	<i>Ítems</i>
Datos demográficos del paciente	<ul style="list-style-type: none"> ✦ Edad ✦ Sexo ✦ Escolaridad ✦ Ocupación ✦ Estado Civil ✦ Religión ✦ Seguridad social 	<ul style="list-style-type: none"> • 30-35 • 36-40 • 41-45 Rangos de edad • 46-50 • 51-55 • Femenino • Masculino • Primaria • Secundaria • Preparatoria • Carrera técnica • Licenciatura • Hogar • Oficio • Comercio • Profesión • Empleado • Sin actividad por enfermedad • Soltero • Casado • Unión libre • Separado • Católica • Evangelista • Cristiano • Creyente • IMSS • ISSSTE • Centro de Salud • Dispensario • Médico Privado • Ninguno

<i>Categorías</i>	<i>Variables</i>	<i>Ítems</i>
<p style="text-align: center;">Variable independiente: ENFERMEDAD DE HUNTINGTON</p>	<ul style="list-style-type: none"> ♦ Diagnóstico ♦ Tiempo de haber sido DX ♦ Etapa de la enfermedad ♦ Enfermedades secundarias ♦ Relación médico-paciente 	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Huntington • Promedio de edad a la que se le dio el DX (años) • Alternativas de curación antes del diagnóstico • Síntomas • Signos • Tratamiento • Medicamentos • Efectos secundarios • Alternativas de curación después del DX • Diabetes • Hipertensión Arterial • Otra • Buena • Mala • Regular • Proporcionar Diagnóstico Médico el • Etiología del padecimiento

<i>Categorías</i>	<i>Variables</i>	<i>Ítems</i>
<p>Variable Dependiente:</p> <p>DIMENSIONES DE LA CDV SOCIAL</p>	FAMILIA	
	• Estructura	<ul style="list-style-type: none"> • Nuclear • Extensa • Monoparental
	• Integrantes	<ul style="list-style-type: none"> • Promedio de integrantes por familia
	• Ciclo vital	<p style="text-align: center;">Etapas</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desprendimiento • Encuentro • Decisión de tener hijos y la llegada de los mismos • La adolescencia de los hijos • Reencuentro de la pareja • La Vejez
	• Dinámica familiar	<ul style="list-style-type: none"> • Jefe de Familia • Convivencia con el paciente después de haber sido diagnosticado con EH
	<ul style="list-style-type: none"> ♦ Relaciones y comunicación ♦ Socialización ♦ Redes sociales 	<ul style="list-style-type: none"> • Comunicación • Relaciones al interior de la familia • Relaciones al exterior de la familia • Apoyo familiar • Grupos de apoyo • Religión

<i>Categorías</i>	<i>Variables</i>	<i>Ítems</i>
<p>Variable dependiente:</p> <p>PSICOLÓGICA</p>	<p>♦ Estado de ánimo</p> <p>♦ Percepción de la calidad de vida</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Depresión • Ansiedad • Autoimagen • Autopercepción
<p>Variable dependiente:</p> <p>ECONÓMICA</p>	<p>♦ Economía Familiar</p> <p>♦ Vivienda</p> <p>♦ Costo mensual del tratamiento para la enfermedad</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ingreso mensual • Egreso mensual • Ingreso per cápita • N° de contribuyentes a la economía familiar • N° de dependientes económicos • Tenencia • Tipo de vivienda • Material de construcción • Mobiliario • Costo de medicamentos • Promedio mensual del gasto de medicamentos

Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007

3.1.7 Muestra

En la investigación, se consideró una muestra no probabilística de tipo Intencional⁷⁶, ya que los elementos no dependieron de la probabilidad, sino de causas relacionadas con las características del estudio⁷⁷. De los 16 casos registrados en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “MVS” en el periodo de 2004 a 2006 de pacientes con enfermedad de Huntington se consideraron los siguientes criterios de inclusión y exclusión que determinaron la muestra final que fue de 8 pacientes.

Criterios de Inclusión

- ⊕ Pacientes que fueron hospitalizados en el INNN diagnosticados con la enfermedad de Huntington en el período del 2004 al 2006.
- ⊕ Vivir en la Zona Metropolitana de la Ciudad de México.
- ⊕ Aceptar entrevista mediante la firma del consentimiento informado.
- ⊕ Pacientes que no tengan deterioro cognitivo que les impida contestar por sí mismos la entrevista.

Criterios de Exclusión

- ⊕ Pacientes que no hayan sido hospitalizados en el INNN.
- ⊕ No aceptar la entrevista.
- ⊕ Vivir fuera de la Zona Metropolitana de la ciudad de México.

3.1.7 Consideraciones Éticas

- ✧ Para fines de esta investigación fue indispensable manejar una carta de consentimiento informado (Anexos) con el objetivo de que el paciente y su familia conocieran las intenciones de la investigación y autorizaran la realización de la entrevista, ofreciendo información clara, oportuna y confiable.

⁷⁶ El muestreo intencional es un procedimiento que permite seleccionar los casos característicos de la población limitando la muestra a estos casos. Se utiliza en situaciones en las que la población es muy variable y consecuentemente la muestra es muy pequeña. En Diccionario estadístico, “*Métodos de muestreo no probabilístico*”, en línea, Internet 27 de agosto de 2007, disponible en www.estadistico.com.

⁷⁷ Hernández Sampieri, *op. cit.*, p. 83.

- ✧ Se mantuvo en todo momento una actitud respetuosa, amable y personalizada con los pacientes y sus familias sin emitir ningún tipo de prejuicio sobre su condición física, social, económica o cultural.
- ✧ La información otorgada por el paciente y su familia es manejada bajo un criterio de confidencialidad, se evitaron los comentarios en público o con personas ajenas a la investigación, debido a este criterio se omitieron los nombres de los pacientes dentro de esta tesis.
- ✧ El secreto profesional fue el eje que guió la investigación.

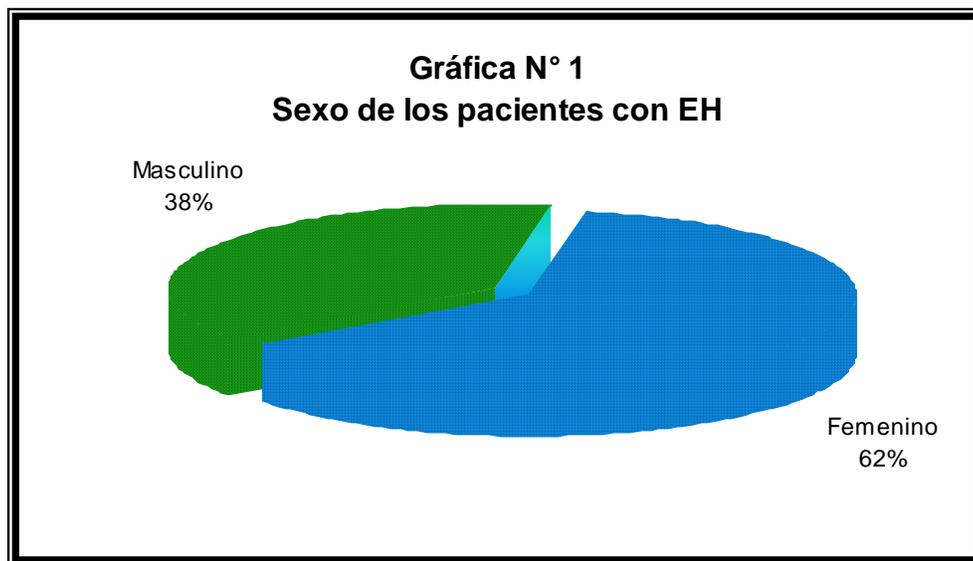
3.2 Aproximación a la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington

Como se señaló en el primer capítulo de esta tesis, la enfermedad de Huntington es un padecimiento neurodegenerativo que afecta de manera considerable la vida de los pacientes, principalmente en su autosuficiencia para realizar sus actividades cotidianas, lo cual repercute en su calidad de vida.

Con el objetivo de conocer la dimensión fisiológica, psicológica, social y económica de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington, se realizó la investigación a través de la aplicación del Cuestionario de Calidad de Vida para pacientes con enfermedad de Huntington y los Inventarios de Ansiedad y Depresión de Beck (Anexos). La información que se obtuvo se analizó considerando las cuatro dimensiones mencionadas.

3.2.1 Datos Demográficos

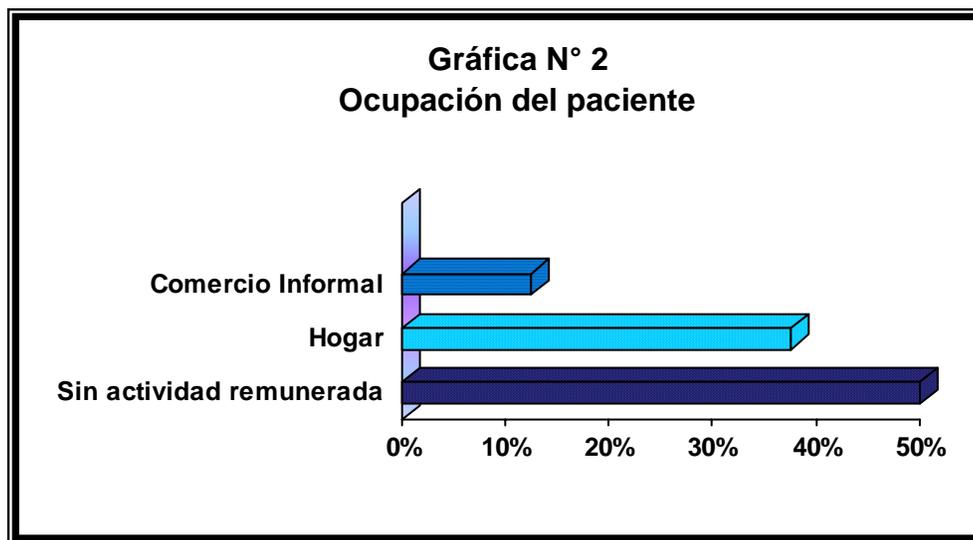
El 62% de los pacientes son del sexo femenino y el 38% de sexo masculino, cabe aclarar, que a nivel general no existen diferencias entre hombres y mujeres en cuanto a la incidencia del padecimiento, es decir, la enfermedad de Huntington afecta a ambos sexos por igual.



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

El promedio de edad de los pacientes entrevistados fue de 44.5 años, corroborando la teoría que indica que la edad promedio de aparición de la enfermedad es de los 30 años a los 45 años⁷⁸ variando de una persona a otra aun cuando sea de la misma familia, incluso puede presentarse cada vez más temprano y de manera más severa en cada generación subsiguiente, debido a que el número de copias del gen puede aumentar.

Dentro del estado civil de los pacientes, es importante destacar que del total de los entrevistados que estaban casados, el 37.5% se encuentra separado a causa de la enfermedad, lo que ha repercutido en su dinámica familiar. La escolaridad del 75.5% de los pacientes es de nivel básico, teniendo como principales ocupaciones las siguientes:



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

Destaca que el 50% de los entrevistados que se encuentra sin actividad remunerada se debe principalmente a la incapacidad producida por la enfermedad, ya que, una de las principales manifestaciones del padecimiento es la corea o movimientos involuntarios bruscos, irregulares e impredecibles que afectan a la persona al generarle torpeza o incoordinación motora que repercute en su capacidad e independencia para realizar sus actividades cotidianas y, por

⁷⁸ Alonso Vilatela, Ma. Elisa (coord.), *“Enfermedad de Huntington”*, Edit. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “MVS”, México, 2000.

ende, desempeñarse en la ocupación que antes de la enfermedad realizaban. Asociado a la ausencia de empleo, el 62.5% de los pacientes no cuenta con seguridad social, lo que se ve reflejado en la falta de atención a la enfermedad.

3.2.2 Dimensión Fisiológica

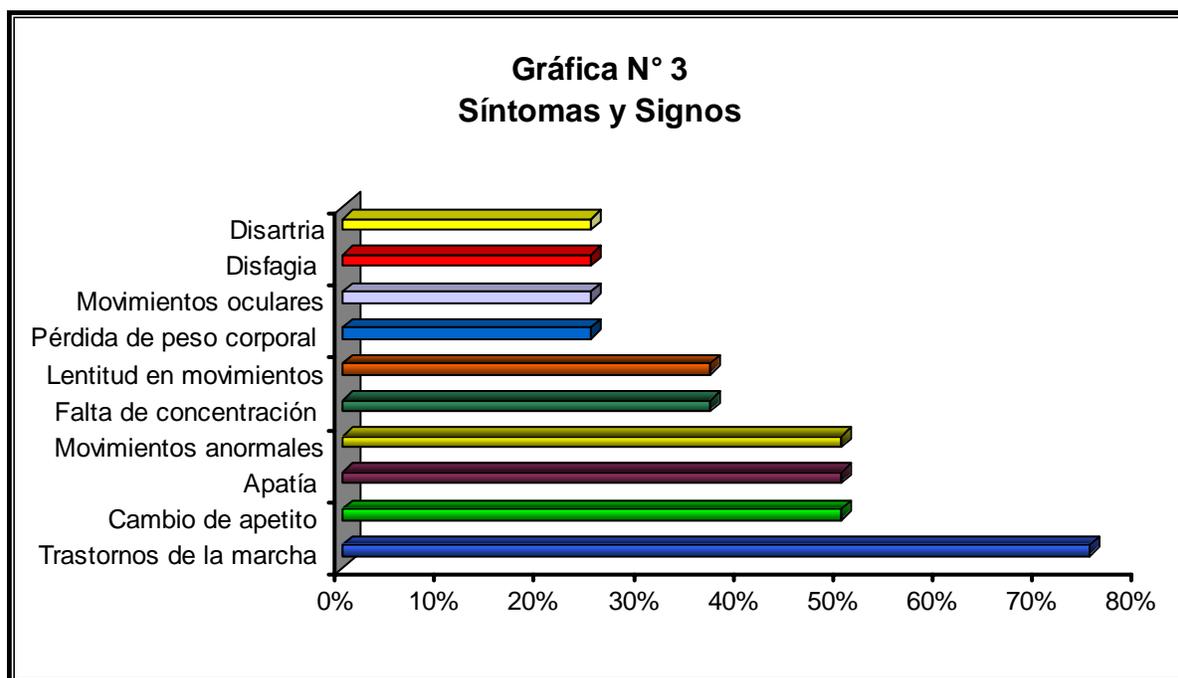
3.2.2.1 Inicio de la Enfermedad de Huntington

La dimensión fisiológica de la calidad de vida es considerada como parte fundamental de la percepción del estado de salud física y mental, así como la funcionalidad y la movilidad. El 100% de los pacientes fueron diagnosticados con la Enfermedad de Huntington a la edad promedio de 34.5 años, se debe considerar la edad como un factor importante para determinar la gravedad de los síntomas, la evolución de la enfermedad y el promedio de años que vivirá el enfermo, desde la aparición de las primeras manifestaciones hasta su muerte. Se afirma que por lo general los pacientes fallecen por causas asociadas al padecimiento como la neumonía, pero no por la enfermedad en sí misma.

Con la aparición de los primeros síntomas, los entrevistados (paciente y cuidador primario) señalan haber recurrido a alternativas de curación diversas, un 37.5% de los pacientes optaron antes del diagnóstico médico, por la medicina alternativa, entre las opciones que eligieron, está la terapia con balines, curanderos, la medicina naturista y la acupuntura. Después de no obtener mejoría con la medicina alternativa, observar la evolución y gravedad de la enfermedad, los pacientes y sus familiares decidieron acudir a los servicios médicos existentes, un 50% recurrió al Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS" por iniciativa propia y el resto fue canalizado por diversas instancias como el DIF o médicos privados. Cabe aclarar que los síntomas de la enfermedad suelen confundirse con otros padecimientos, especialmente cuando se trata de alteraciones en la conducta, incluso es común que se confunda con la enfermedad de Parkinson por los movimientos que presentan.

3.2.2.2 Síntomas y Signos de la enfermedad de Huntington

Existen síntomas y signos que caracterizan a la enfermedad de Huntington. De ellos los más frecuentes manifestados por los pacientes en el último mes antes de la entrevista fueron:



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

3.2.2.3 Tratamiento para la enfermedad de Huntington

Debido a que los síntomas de la enfermedad varían de una persona a otra, el tratamiento y los medicamentos que se asignan a cada paciente son diferentes, el 50% asegura tomar medicamentos, mientras que el 50% restante no los consume, lo que explica la falta de adherencia terapéutica de estos pacientes al tratamiento debido a los problemas señalados en la siguiente tabla.

Tabla N° 6
Adherencia Terapéutica

Tratamiento	Porcentaje
Continúa con el TX	50%
No continúa con el TX	50%
Causas	<ul style="list-style-type: none"> - Altos costos de los medicamentos - Problemas económicos - Efectos secundarios de los medicamentos (secretación excesiva de saliva y somnolencia) - Dificultad para trasladarse al INNN - Otras alternativas de curación

Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

De la mitad de pacientes que no toma medicamentos, el 25% aún después del diagnóstico y del tratamiento otorgado en el INNN eligió como alternativas de curación la musicoterapia, terapia de lenguaje, neuróticos anónimos y el quiropráctico, abandonando el tratamiento farmacológico y la asistencia al Instituto. Y el otro 25% actualmente no recibe ningún tipo rehabilitación en el Instituto o en otra institución por motivos como la dificultad para trasladarse desde su domicilio hasta el Instituto, ya que se encuentra muy retirado o no tiene las posibilidades económicas para su traslado, además se les niega el acceso a servicios públicos como el transporte debido a que creen que el paciente esta alcoholizado o tiene alguna enfermedad contagiosa, esto es resultado del desconocimiento de la población sobre la existencia de la enfermedad.

El 37.5% de los pacientes acude a rehabilitación de diferentes tipos dependiendo de la gravedad de los síntomas. Dentro de las principales técnicas de rehabilitación que reciben los pacientes, se ubican los ejercicios quiroprácticos, musicoterapia y ejercicios físicos, proporcionados principalmente por el INNN y la Asociación Mexicana para la Enfermedad de Huntington (AMEH), este porcentaje no abandonó el tratamiento farmacológico.

3.2.2.4 Conocimiento Etiológico del Padecimiento

La etiología del padecimiento es el estudio de las causas de la enfermedad. Con este conocimiento, es posible investigar las posibles alternativas de tratamiento que deriven en la atención paliativa de los síntomas y signos de la enfermedad como en el caso del Huntington. El 87.5% de los pacientes conoce a que se refiere su padecimiento y se han visto en la necesidad de indagar, ya sea, vía Internet o mediante la información aportada por la Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington I.A.P. (AMEH) sobre el origen, causas y tratamiento de su padecimiento.

De la información recuperada se puede deducir que los pacientes y sus familiares saben de la enfermedad lo siguiente:

El 50% de los pacientes coincide en que la enfermedad es degenerativa, progresiva y crónica, saben de igual manera que no existe alguna cura y que el tratamiento es paliativo, por lo tanto sólo contrarresta los síntomas y signos de la enfermedad. El 75% de los pacientes se ha percatado de que los movimientos involuntarios son una característica del padecimiento; sin embargo, en lo que se refiere a la torpeza motora, la alteración en el lenguaje y la escritura, la dificultad para deglutir, el temblor de acción, las alteraciones cerebrales, la demencia y la pérdida de la sensibilidad, son síntomas poco conocidos por los pacientes y su familia.

Es importante señalar que todos los entrevistados tienen el conocimiento acerca del carácter genético del padecimiento. Se encontró que los familiares (hijos (as) y los hermanos (as) sujetos de riesgo asintomáticos) son quienes en su mayoría se niegan a realizarse un diagnóstico predictivo, argumentando entre otras cosas *“tener miedo”*.

“prefiero vivir mi vida y no saber que la tengo, porque estaría a la espera de la aparición de los primeros síntomas”... Caso Nº 7.

Los antecedentes mórbidos de la enfermedad conducen al conocimiento de la existencia del padecimiento en la familia de origen, ya sea del esposo o esposa, cuando las familias de los pacientes se formaron, ellos se encontraban sanos y

sus parejas ignoraban que los síntomas que presentaban algunos familiares como suegros (as) o cuñados (as) eran causados por una enfermedad hereditaria, por lo general no se cuestiona a la pareja sobre la presencia de padecimientos de esta naturaleza como lo afirma la esposa de un paciente:

“cuando uno se casa, no pregunta nada, pero es mi marido y lo tengo que ayudar, sólo quedamos él y yo”... Caso Nº 1.

Se sabe de la enfermedad hasta el momento en que se presentan los primeros síntomas y se recibe atención especializada. Desafortunadamente la enfermedad de Huntington es impredecible; es decir, en una familia no es posible asegurar en que momento de la vida de los hijos puede o no desarrollarse la enfermedad sin la realización de la prueba predictiva, ya que cada paciente es diferente, por tal motivo, cuando el padecimiento se presenta en un integrante de la familia se asocia a otras enfermedades.

3.2.3 Dimensión Social

3.2.3.1 Estructura y Ciclo Vital de la Familia

Dentro de esta dimensión se contempla la necesidad de relacionarse con otras personas y el apego a la familia. Es aquí donde podemos ubicar la estructura y tipo de familias de los pacientes con enfermedad de Huntington, entendiendo estos términos como algo dinámico, en continúa elaboración, esta estructura de relaciones es mantenida y manifestada a través de los procesos del sistema familiar⁷⁹. Encontramos que el 100% de los pacientes ha formado una familia, de ellas el 87.5% son de tipo nuclear, encontrándose el 62.5% en el la fase de la adolescencia del ciclo vital de la familia según lo especificado por Lauro Estrada Inda⁸⁰.

⁷⁹ Quintero Velásquez, Ángela María, *“Trabajo Social y procesos familiares”*, Edit. Lumen Humanitas, Buenos Aires, 1997.

⁸⁰ Estrada Inda, Lauro, *“El ciclo vital de la familia”*, Edit. Grijalbo, México, 1997.

Tabla N° 7
Estructura y Ciclo Vital de la Familia

Familia		
Tipo de Familia	87.5%	Nuclear
Ciclo Vital(Estrada, Inda Lauro)	62.5%	Fase de la adolescencia
Integrantes	3	
Jefe de familia	37.5%	Madre del paciente
Cuidador Primario	37.5%	Madre del paciente

Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

El número de personas que integran las familias de los pacientes es en promedio de 3 integrantes por familia, en el 37.5% la jefe de familia es la madre del paciente, quien además desarrolla el rol de cuidadora primaria. Es importante mencionar que la edad promedio de las madres es de 70.5 años.

3.2.3.2 Dinámica Familiar

El enfermo es mantenido en el seno familiar, ya sea, de la familia que formó o la de origen, convirtiéndolo en la mayoría de los casos en el centro de atención, cuidado y preocupación, sobretodo cuando la enfermedad es progresiva y degenerativa al grado de incapacitar completamente a la persona, volviéndolo totalmente dependiente del cuidado familiar. La enfermedad de un integrante de la familia genera cambios importantes en la dinámica y en las relaciones entre sus integrantes y con el exterior llevando a la mayoría de las familias al aislamiento.

“poca gente se preocupa por nosotros”...Caso N° 1

“nadie se preocupa por él y no están interesadas (hermanas) en su estado de salud, el único apoyo con que cuenta soy yo y mi familia”...Caso N° 2

Convivencia

Un aspecto significativo es la convivencia con el paciente al interior de su familia una vez que es diagnosticado con la enfermedad de Huntington. Durante la investigación, se indagó que los pacientes no conviven con su padre por motivos tales como el fallecimiento o abandono durante su infancia. El 37.5% de los pacientes conviven todos los días con sus madres debido a que regresaron al hogar de origen y las principales cuidadoras primarias son ellas, el 62.5% restante está diariamente en contacto con su pareja, mientras que el 50% nunca convive con sus hermanos por situaciones de alejamiento o desinterés, sobre todo de aquellos que no tienen la enfermedad. El 50% de los hijos de los pacientes están en convivencia diaria con ellos, con respecto a los nietos el 50% aún no ha tenido descendencia y aquellos que tienen nietos conviven con ellos una vez a la semana.

Dentro de la convivencia del paciente al exterior de la familia con otras personas se pudo recuperar que el 37.5% de los entrevistados nunca es frecuentado por otros familiares, al igual que el 62.5% que nunca convive con los vecinos porque ellos no visitan al paciente. Asimismo, con los amigos es nula para el 75% de los pacientes, debido a la edad de aparición de la enfermedad, el contacto que tienen con sus compañeros de escuela también es nulo, al igual que con sus compañeros de trabajo con los cuales no se frecuentan, ya que no se encuentran laborando por la aparición de la enfermedad.

Relaciones

De la misma manera, se investigó acerca de la satisfacción que el paciente tiene con respecto a la relación que ha establecido con su familia; con la madre el 50% de los entrevistados considera que su relación es buena, con la pareja el 75% ha logrado entablar una buena relación que se ve reflejada en el cuidado del paciente una vez que queda imposibilitado para su autocuidado. Dentro de las relaciones con sus hermanos, el 50% considera que es buena, con los hijos para un 87.5% refieren tener buena relación, al igual que el 37.5% de los pacientes con los nietos.

Comunicación

Para que pueda darse satisfactoriamente una relación entre los pacientes y sus familiares es necesario la existencia de la comunicación, por ello se preguntó por la comunicación con la madre obteniendo que el 50% de ellos no tiene ningún tipo de comunicación debido a que no tienen contacto con su familia de origen. Con la pareja el 50% ha entablado una buena comunicación lo que repercute en su relación y por ende en la dinámica familiar, con los hermanos de igual manera el 50%, tienen buena comunicación a pesar de no frecuentarse según lo refieren los pacientes el 87.5% tiene una buena comunicación con sus hijos; sin embargo, esta relación se ha visto fracturada principalmente por la aparición de la enfermedad y al desconocimiento de las implicaciones de la misma. Aquellos pacientes que tienen nietos han logrado una buena comunicación con ellos.

La comunicación con otros familiares ha sido para el 37.5% de los entrevistados buena y para el otro 37.5% mala, mientras que la comunicación con los vecinos, amigos y compañeros ha sido mala o definitivamente inexistente, debido al desconocimiento de la enfermedad, provocando sentimientos como el rechazo al creer que es un padecimiento contagioso.

3.2.3.3 Redes Sociales

Dentro de la red social podemos ubicar a la familia, los amigos y otros familiares y como redes secundarias aquellas entabladas en el macrosistema; es decir, en las relaciones sociales, como los grupos de apoyo o la religión.

Para las enfermedades crónico degenerativas, la existencia de las redes sociales para poder sobrellevar el padecimiento es de suma importancia, por lo tanto la familia como integrante de la red primaria tiene la cualidad vital de ser una red de apoyo emocional y económico que permite afrontar la enfermedad, además de ser el único sustento económico con el que cuenta el paciente, como lo demuestra el 66.6% de pacientes que asegura tener ayuda únicamente de tipo económica por parte de sus familias.

🏠 Grupos de apoyo

Los grupos de apoyo forman parte de las redes sociales secundarias que dan soporte a los pacientes. Se constituyen también con la idea de que el enfermo y su familia no están solos, además de ayudarlos mediante diversas estrategias a resolver problemas de carácter psicológico principalmente, es importante resaltar que sólo el 37.5% de los pacientes acuden a los grupos de apoyo como la Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington AMEH (25%) y el grupo de Neuróticos Anónimos al que acuden algunos pacientes (12.5%).

3.2.4 Dimensión Psicológica

La dimensión psicológica contempla la percepción que el individuo tiene de su estado cognitivo y afectivo, así como el miedo, la ansiedad, la incomunicación, la pérdida de autoestima, la incertidumbre del futuro y la depresión que puede presentarse durante su vida, más aún tratándose de una persona con una enfermedad crónica incurable como los pacientes con enfermedad de Huntington quienes atraviesan por estados de ánimo variables e incluso el mismo padecimiento tiene dentro de sus síntomas más significativos la depresión y la ansiedad. Dentro de la investigación, se aplicaron los inventarios para medir el grado de depresión y ansiedad de Beck, los cuales fueron elegidos con la finalidad de tener un acercamiento al estado emocional de los pacientes, obteniendo como resultados para el caso de la ansiedad que los síntomas que se presentaron severamente, dos pacientes no aceptaron que se les aplicaran los inventarios.

Tabla N° 8
Inventario de Ansiedad de Beck

Síntoma	Severamente
⤴ Miedo a que suceda lo peor	33.3%
⤴ Sensación de inestabilidad e inseguridad física	33.3%
⤴ Miedo a morir	33.3%

Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

Los rangos de puntuación obtenidos en este instrumento se encuentran en un parámetro de ansiedad moderada. Para el análisis de las emociones incluidas en la escala de depresión, se rescataron los puntajes más significativos:

Tabla Nº 9
Inventario de Depresión de Beck

Síntoma	Severamente
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Tristeza Me siento triste continuamente y no puedo dejar de estarlo 	33.3%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Irritación Me siento irritado continuamente 	33.3%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Toma de decisiones Me es imposible tomar decisiones 	33.3%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Culpabilidad Me siento culpable constantemente 	16.7%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Castigo Siento que estoy siendo castigado 	16.7%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Autovaloración Me avergüenzo de mí mismo 	16.7%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Autocrítica Me culpo por todo lo malo que sucede 	16.7%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Suicidio Me suicidaría si tuviera la oportunidad 	16.7%
<ul style="list-style-type: none"> ▲ Llanto Lloro continuamente 	16.7%

Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

Cuando un integrante de la familia enferma se altera la dinámica familiar y también las expectativas que el paciente puede tener sobre su futuro, estas expectativas dependen también de la edad del paciente y de la etapa del ciclo vital en el que se encuentra. Los pacientes entrevistados son padres de familia con un estado de ánimo ambivalente, por una parte como lo expresa el inventario de Beck es de desánimo y por otro lado es una actitud positiva con esperanzas alentadoras acerca de su futuro, motivados principalmente por sus hijos, ellos han expresado tener confianza en que se encuentre algún día la cura a su padecimiento, pero si esto no fuera posible, los pacientes aseguran que “*seguirán luchando*” para salir adelante y afrontar con la ayuda de su familia la enfermedad.

Un sentimiento negativo exteriorizado por los pacientes es la culpa, en el caso de las enfermedades incurables como el Huntington, ellos refieren haber sido “malos” en su vida.

“yo fui muy mala y peleonera con la gente, por eso me pasa esto”...Caso N° 7

Ellos se culpan de la enfermedad que padecen, considerándola como un castigo a las acciones que realizaron. Para sobrellevar estos sentimientos, han recurrido a alternativas como Neuróticos Anónimos.

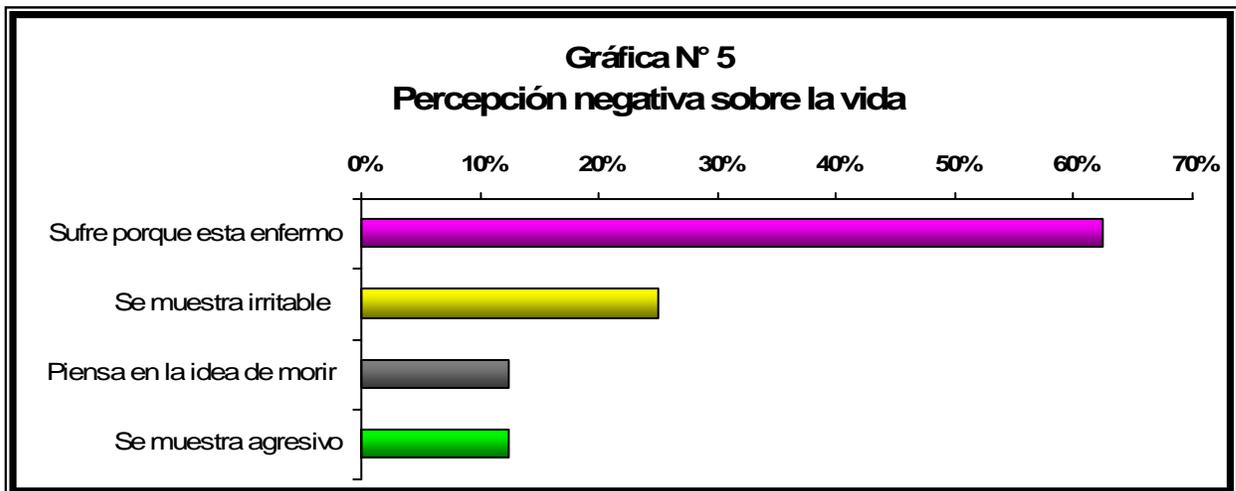
“ellos me ayudan a sentirme mejor y sé que si soy buena me voy a curar...”. Caso N° 7.

Algunos pacientes tienen la creencia de que su cambio de actitud hacia los demás y su arrepentimiento repercutirán favorablemente en su estado de salud.

En cuanto al estado emocional del paciente, se consideraron una serie de elementos que permitieron conocer la percepción que éste tiene sobre su vida, se encontró que la actitud con la que viven es positiva y esperanzadora a pesar de su enfermedad.



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

3.2.4.1 Postura ante la enfermedad de Huntington

Partiendo de considerar a la familia como un sistema abierto donde las interacciones entre sus integrantes, si bien tienden a mantener patrones estables, varían gradualmente para adaptarse tanto a los cambios en el entorno como a los cambios de los elementos que la componen⁸¹, como es el caso de la aparición de una enfermedad en uno de los integrantes de la familia; la enfermedad transforma la dinámica de las familias al grado de generar entre los integrantes inestabilidad. Así encontramos que la mitad de los pacientes tienen como cuidadores primarios a las madres, en segundo lugar a la pareja (mujer), los hijos son quienes en menor número se encargan del cuidado de los padres enfermos, presentando dos posturas principalmente: una de desinterés, provocada por el hecho de que sus padres les hayan heredado una enfermedad tan severa como el Huntington, generando en ellos una serie de sentimientos encontrados que los lleva a alejarse de sus padres; la otra postura está dada por el compromiso y responsabilidad que tienen los hijos para hacerse cargo del cuidado de sus padres. Del mismo modo las parejas consideran tener la responsabilidad del cuidado del esposo(a) enfermo, algunos cuidadores perciben esta atención como una carga, según lo refieren ellos el paciente representa la “*cruz*” que les tocó cargar.

Los cambios que se producen en el interior de la familia dependen de las características de ésta, de la fase del ciclo vital en que la cual se encuentren, la edad del paciente y el rol que juega dentro de la misma. Todos los pacientes son padres de familia, por lo tanto, los roles que juegan los otros integrantes se ven modificados y alterados, habiendo casos en que la madre del paciente tiene que afrontar el cuidado de éste ya siendo adultos mayores o bien han tenido que asumir el rol de principal proveedor económico y cuidador primario que antes no tenían, esto representa un cambio sustancial dentro de la dinámica de la familia. Si a estos cambios dentro de la estructura familiar, se suman los conflictos producidos por la naturaleza genética de la enfermedad, los síntomas y signos se

⁸¹ Robles de Fabre, Teresa, et. al, “*El enfermo crónico y su familia. Propuesta Terapéutica*”, Edit. Nuevomar, México, 1987.

tiene como resultado la separación familiar, como es el caso del 37.5% de los pacientes entrevistados.

3.2.5 Dimensión Económica

Un elemento importante de la calidad de vida es la esfera económica, donde se incluye el ingreso mensual que percibe el principal proveedor económico. De los casos investigados, se obtuvo que el ingreso mensual promedio con que cuentan las familias es de \$ 2,175⁰⁰, con un ingreso per cápita de \$24,16⁰⁰ diarios por cada integrante. Esta situación permite explicar una de las principales causas de la falta de adherencia terapéutica y que esta referida a la insuficiencia de ingresos económicos.

Las principales ocupaciones de los proveedores económicos son el comercio informal para el 50% de los casos y diversos oficios para un 25%, aportando al gasto familiar el total de ingresos percibidos. A pesar de lo anterior, los entrevistados señalan que sus ingresos cubren satisfactoriamente sus necesidades básicas; sin embargo, en lo que se refiere a las repercusiones que deja la enfermedad, el 62.5% considera que se deben al alto costo de los medicamentos que repercute directamente en un importante desajuste en su economía familiar, gastando en promedio mensualmente \$1,400, es decir, el gasto en medicamentos acapara el 64% del ingreso percibido por los proveedores económicos. Como alternativas para solucionar los problemas económicos el 87.5% de los pacientes recurren a préstamos de familiares.

La dimensión económica incluye también las necesidades sociales fundamentales para todo ser humano como es la vivienda, el 37.5% señaló que su casa es prestada y otro 37.5% renta, repercutiendo también este egreso en su economía familiar.

De acuerdo con la condición de la vivienda, se considera que el material con el que está construida es adecuado en el 87.5% de los casos, la distribución es apropiada en el 62.5% permitiendo el cuidado y desplazamiento del paciente, en cuanto al mobiliario el 75% considera que es suficiente para ellos y cubre sus

necesidades, el total de las casas cuentan con un baño adecuado adentro de la vivienda.

Se observó que la higiene de la vivienda en la mitad de los casos es inadecuada, lo que se explica por las múltiples actividades del cuidador primario. El 62.5% tiene una adecuada iluminación y ventilación, el dormitorio de los pacientes es una sola habitación contando con los servicios que requiere. En cuanto a los servicios públicos y medios de transporte con que cuenta la vivienda, en el 100% de los casos es adecuada, debido a la ubicación de los domicilios en zonas urbanas.

CAPÍTULO IV

TRABAJO SOCIAL Y PROPUESTA DE INTERVENCIÓN

4.1 Ámbitos de intervención de Trabajo Social

La aparición del Trabajo Social y su desarrollo como profesión está íntimamente relacionada con los procesos políticos, económicos y sociales del país. A partir del último tercio del siglo XX ante la creciente complejidad de las situaciones sociales, surge la necesidad de fortalecer una profesión que cuente con una mayor consistencia teórico-metodológica y ampliar su campo de acción, este campo está determinado por las áreas de intervención que han ido cambiando a la par de los cambios en las necesidades y problemáticas sociales.

El Trabajo Social toma impulso a raíz del movimiento de Reconceptualización⁸² que aparece primordialmente en países de América del Sur, a mediados de la década de los sesentas y que muestra como características principales reconocer el origen de la desigualdad social a partir de las relaciones de explotación del sistema capitalista, además de cuestionar fuertemente las propuestas de integración de los individuos “disfuncionales” al orden social imperante. Bajo este contexto es necesario aclarar que a pesar de tener un mismo objetivo el término Trabajo Social contiene múltiples y variadas connotaciones, empleadas de acuerdo al contexto donde se desarrolla.

En este caso la definición que aporta la Escuela Nacional de Trabajo Social de la Universidad Nacional de Trabajo Social sintetiza la labor de la profesión⁸³:

“Trabajo Social es la profesión que interviene directamente con los grupos sociales que presentan carencias, desorganización o problemas sociales. Por ello, promueve la organización de la población para satisfacer sus necesidades y lograr la adecuada actuación de ésta en una sociedad en permanente cambio, buscando con ello, mejorar sus niveles de vida”

⁸² Palma Diego, *“La Reconceptualización. Una búsqueda en América Latina”*, Edit. Humanitas, CELATS, Buenos Aires, 1977.

⁸³ Escuela Nacional de Trabajo Social en línea, Internet 26 de julio de 2007, disponible en www.trabajosocial.unam.mx.

Para el logro de esta labor se desarrollan una serie de funciones específicas para la profesión⁸⁴:

I. *Orientación y gestoría*

A través del conocimiento de los recursos institucionales, oficiales, particulares y de organismos no gubernamentales, el trabajador social refiere y canaliza a la población que requiere atención especializada conforme a su problemática específica.

II. *Administración*

El trabajador social, elabora, dirige, ejecuta, evalúa y supervisa en diversos niveles operativos programas de bienestar social.

III. *Educación Social*

La tarea ejecutiva del trabajador social, está dirigida a generar conciencia en la población acerca de sus potencialidades, de sus recursos, de sus derechos, así como de sus obligaciones en la convivencia social; mediante esta función se pretende contribuir a generar conductas creativas e innovadoras en la población, todo ello en el ámbito de la educación no formal.

IV. *Organización y promoción social*

La organización de la población a fin de implementar programas de promoción social contribuye una función indispensable de todo trabajador social, ya que mediante éstas hace posible alcanzar los ideales de una sociedad más democrática, más justa y más participativa, fundamentalmente en la toma de decisiones.

⁸⁴ Valero Chávez, Aída, *“El Trabajo Social en México. Desarrollo y perspectivas”*, UNAM, 1999, p. 135.

V. *Investigación Social*

Mediante una metodología específica el trabajador social conoce, interpreta y diagnostica situaciones sociales que caracterizan a los sectores que presentan mayores necesidades o carencias.

Estas funciones aun cuando no sean exclusivas de esta profesión se ponen en práctica en los diversos ámbitos de intervención e incluso pueden llevarse a cabo al mismo tiempo. Para desarrollarlas, es preciso que el trabajador social haya adquirido conocimientos teórico-prácticos de todas las disciplinas sociales lo que enriquece su perfil inter y multidisciplinario.

Por otra parte, este desarrollo profesional independientemente del área en que se desenvuelva debe estar acompañado de la ética profesional que se conforma por las normas morales y jurídicas, su capacidad de actuar según unos principios es fundamental para la calidad de la intervención que ofrece⁸⁵. El Trabajo Social tiene como principio esencial la Justicia Social, siempre con el reconocimiento de sus limitaciones y competencias tanto personales como profesionales.

En el ámbito de la salud, se ha considerado la participación del profesional de Trabajo Social como el recurso humano integrante del equipo multidisciplinario que coadyuva en la organización y el funcionamiento de instituciones y servicios de bienestar social para la población, lo cual permite operacionalizar la política a través de programas de asistencia, promoción social y desarrollo comunitario. En consecuencia, se convierte en el vínculo natural de enlace entre los recursos que ofrecen las instituciones y los grupos humanos que demandan los servicios⁸⁶. El Trabajo Social con sus conocimientos y técnicas desempeña en el campo de la salud una triple misión que abarca tres diferentes momentos:

- ⊕ Prevención
- ⊕ Diagnóstico y tratamiento
- ⊕ Rehabilitación

⁸⁵ Federación Internacional de Trabajo Social, Colombo, Sri Lanka, 1994

⁸⁶ Secretaría de Salud, en línea, Internet 27 de julio, disponible http://www.ssa.gob.mx/docprog/programas_accion.htm

En cada una de estas etapas, el trabajador social es un eslabón de acceso a los servicios de salud y es parte importante del equipo multidisciplinario que conoce las problemáticas y necesidades sociales que inciden en el proceso salud-enfermedad, identifica las redes familiares, sociales y promueve la utilización de los recursos disponibles y la participación de individuos, grupos y comunidades, en las instituciones del 1º, 2º, y 3º nivel de atención.

En este contexto, su participación ha tenido una serie de cambios que paulatinamente han transformado el paradigma puramente asistencial en el que se desarrollaba su participación, incorporándose en novedosos ámbitos de intervención como es el caso de las Neurociencias, desempeñando una función de investigación que había sido relegada por muchos profesionistas, misma que es posible llevarla a cabo dentro del *Laboratorio de Investigación Sociomédica* coordinado por la Dra. Aída Valero Chávez, profesora de tiempo completo Titular C de la Escuela Nacional de Trabajo Social de la UNAM, el cual se encuentra ubicado dentro del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS", gracias al Convenio de Colaboración Académica entre la Universidad Nacional Autónoma de México y el Instituto, mismo que establece las bases de planeación, ejecución y seguimiento de programas de servicio social, intercambio y actualización permanente en Trabajo Social, así como el desarrollo de proyectos de investigación y actividades de extensión académica⁸⁷.

Este laboratorio entra en funcionamiento en diciembre del 2004, con la colaboración de la Licenciada Norma Cruz Maldonado Técnico Académico, prestadores de servicio social y alumnos de práctica de Especialización de la Escuela Nacional de Trabajo Social, desarrollando diversas líneas de investigación en el ámbito de las neurociencias. El Laboratorio de Investigación Sociomédica⁸⁸ como campo innovador para la práctica profesional tiene como misión y visión lo siguiente:

⁸⁷ Laboratorio de Investigación Sociomédica, 2007

⁸⁸ Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS", Dirección de Investigación, en línea, Internet 27 de julio de 2007, disponible en www.edu.innn.mx.

MISIÓN

El contribuir mediante la visión integradora del Trabajo Social en la Investigación Sociomédica que permita conocer las características y los factores sociales que inciden en los procesos salud-enfermedad, en la comprensión de los factores sociales que inciden en la problemática social que enfrentan los pacientes y sus familiares y ofrecer modelos integrales de atención a los problemas de salud.

VISIÓN

Su visión es lograr la proyección nacional e internacional del trabajo Inter y multidisciplinario de investigación Sociomédica que permita ofrecer elementos para análisis para el diseño e implementación de las políticas orientadas a la atención especializada de la salud.

Dentro de sus principales objetivos se pueden distinguir los siguientes:

OBJETIVOS:

- Contribuir mediante la Investigación Sociomédica a la comprensión de los procesos sociofamiliares y económicos que incidan en la salud de los pacientes que presentan padecimientos neurológicos y psiquiátricos.
- Proponer mediante protocolos el estudio de los pacientes, su familia y de las instituciones que inciden en la atención médica.
- Evaluar el impacto de las acciones en el logro de los objetivos de los programas prioritarios para el tercer nivel de atención.
- Diseñar modelos y estrategias de atención que permitan la optimización de los recursos humanos orientados a la salud integral del paciente y su familia.
- Contribuir a la formación de recursos humanos especializados en el estudio social de las enfermedades neurológicas y psiquiátricas.
- Asesorar en materia de Trabajo Social Médico a las instituciones del sector público, privado y social, mediante servicios de consultaría aprobados por la Dirección del Instituto.

- Fortalecer las líneas de investigación por medio de mecanismos integrales de evaluación académica de los proyectos desarrollados.
- Promover la vinculación entre las tareas de investigación, docencia y extensión.

La Investigación Sociomédica es definida como una actividad creativa y sistemática encaminada a incrementar el acervo de conocimientos científicos y técnicos que contribuyen al estudio y solución de problemas colectivos de salud; sean estos referentes al fomento y conservación de la salud colectiva, a la prevención y curación o a la rehabilitación. Dentro de la Investigación Sociomédica, son incluidos los estudios referentes a las repercusiones de los acontecimientos sociales en la salud y las respuestas sociales a la salud y a la enfermedad.

El Laboratorio de Investigación Sociomédica permite de incursionar en novedosos campos de intervención e integrar al trabajador social en temas que como el Asesoramiento Genético, espacios donde no se consideraba su participación, pero que es necesaria para atender las necesidades y problemáticas sociales derivadas de los padecimientos hereditarios.

4.2 Trabajo Social como parte del equipo de Asesoramiento Genético

La Genética como ciencia de los genes tiene por objeto su análisis, reconocimiento y el estudio de los caracteres hereditarios y cómo se transmiten éstos a través de las generaciones⁸⁹. Tiene sus antecedentes en los trabajos pioneros de Gregor Mendel, quien en 1866 descubrió las bases de la herencia monogénica que hoy continúan vigentes.

Se inició una nueva era de la investigación genómica con los descubrimientos del *Proyecto del Genoma Humano*, lo que ha ofrecido una gran cantidad de información para diferentes áreas de investigación entre ellas la medicina. Con la genética se puede estimar la incidencia de las enfermedades hereditarias en la

⁸⁹ Rodríguez Sánchez, M.F., et. al., “*Bases genéticas de las minusvalías psíquicas*”, Universidad de Cádiz

población, lo que permite reducir riesgos a través de la detección temprana de los padecimientos incluso antes de la aparición de los primeros síntomas o signos.

Dentro de esta ciencia existe una rama sustancial y de gran interés tanto para la medicina como para el ámbito social y cuyo fin estriba en ofrecer una oportunidad de prevención ante las enfermedades incurables, el *Consejo o Asesoramiento Genético*, tiene sus primeros antecedentes en 1940 en Michigan donde se abrió la primera clínica de consejo genético, surgiendo como una necesidad para educar, manejar y asesorar a pacientes y familiares diagnosticados o en riesgo de padecer alguna enfermedad genética, acerca de los efectos psicológicos, médicos, financieros y sociales que la enfermedad trae consigo y si es posible presentar las posibles alternativas de prevención y tratamiento⁹⁰.

Dentro de las circunstancias que motivan el recurrir al Asesoramiento Genético (AG) se encuentran las siguientes⁹¹:

- ❑ Nacimiento de un hijo con algún tipo de deficiencia
- ❑ Repetición de abortos debido a una posible causa genética
- ❑ Infecundidad a pesar de los intentos por tener descendencia
- ❑ Consejo prematrimonial indicado por razones de consanguinidad
- ❑ Por edad avanzada de la mujer
- ❑ Por trastornos genéticos en los interesados o en sus familiares
- ❑ Conocimiento de parientes con enfermedades hereditarias o con hijos afectados con dichas anomalías

En el caso de la enfermedad de Huntington el AG es fundamental debido a su carácter autosómico dominante, ya que, la familia se ve afectada en su totalidad, los hijos de padres afectados si desconocen el padecimiento tienen una menor posibilidad de poder prepararse para enfrentar la enfermedad en caso de tenerla, aunque el recibir asesoramiento no garantiza que la enfermedad no se desarrolle, pero si ofrece la oportunidad de tomar una decisión adecuada a los intereses del paciente sobretodo aquellos que quieren tener hijos.

⁹⁰ Harper PS, "*Huntington Disease and the abuse of genetics*", Am J Hum Genet, E.U, 1992, p. 460-462

⁹¹ Garza Garza, Raúl, "*Bioética. La toma de decisiones en situaciones difíciles*", Edit. Trillas, México, 2000, p. 184

El AG sirve para ayudar a las personas y familias a traducir los conocimientos científicos en información práctica, clara y oportuna, sin establecer juicios de valor y privilegiando el escuchar a las personas tan a pesar de no estar de acuerdo con sus decisiones. En este caso se deben indagar los sentimientos y conceptos que la persona tiene acerca de la enfermedad, considerando todos los aspectos que influyen en ella como las implicaciones físicas, emocionales, económicas y sociales.

El AG tiene dos campos fundamentales dependiendo del momento en el que se realiza: antes de la concepción o después de ella; en el primer caso se lleva a cabo con vistas a la selección y evaluación de los futuros padres, lo que nos lleva a hablar de paternidad responsable. Y el segundo campo se da cuando la persona tiene algún riesgo de padecer por sus antecedentes familiares, una enfermedad. El asesor debe proporcionar la siguiente información:

- ▣ La magnitud del riesgo de padecer la enfermedad
- ▣ El impacto que puede tener la enfermedad para el paciente y la familia
- ▣ Alternativas de tratamiento y si existiera alguna posibilidad de modificar la carga o el riesgo
- ▣ Estimación de los medios clínicos disponibles en un futuro

También se habla sobre las posibles alternativas ante una enfermedad hereditaria, entre las que están:

- ▣ Evitar nuevos embarazos: Deben darse recomendaciones sobre los métodos fiables de anticoncepción.
- ▣ Proporcionar la opción del diagnóstico prenatal: Interrupción selectiva de los fetos afectados.
- ▣ Inseminación artificial con espermatozoides de donantes.
- ▣ Fertilización in vitro con diagnóstico citogenético previo a la implantación.
- ▣ Ignorar el riesgo y aceptar la situación.

Para proporcionar un diagnóstico certero y confiable la persona o familia generalmente es canalizada por el médico general o especialista quien sugiere una referencia, ya sea dentro del Instituto u otro lugar para que se le brinde ese asesoramiento dentro del equipo del AG se debe contar con las siguientes áreas, según el Instituto de Genética Humana⁹²:

- 1) **Área de Genética Clínica:** Constituida por un médico genetista y un psicólogo que en forma conjunta, atienden a pacientes y/o familiares que tienen problemas genéticos y solicitan diagnósticos y asesoramiento.
- 2) **Área de Prenatales:** Se realizan diagnósticos prenatales de líquido amniótico. Esta área debe contar con médicos especialistas en obstetricia y ginecología. Este tipo de estudios se debe realizar antes de la semana 16 de embarazo. El objetivo principal pero no exclusivo del diagnóstico prenatal es la interrupción del embarazo cuando el producto está afectado por un padecimiento genético.
- 3) **Área de Citogenética y Genética Molécula:** Se debe contar con laboratorio de citogenética, integrado por técnicos y jefe de laboratorio (técnicos, biólogos, médicos y/o bioquímicos). Se efectúa cultivos de sangre, estudios cromosómicos y estudios moleculares basados en el análisis directo del ADN y RNA (ácido ribonucléico), proteínas y algunos metabolitos con la finalidad de detectar algunas enfermedades hereditarias relacionadas con mutaciones, fenotipos o cariotipos determinados⁹³; este tipo de estudio ha colocado a los profesionales de la salud en una nueva era que traerá consigo muchos cambios y es de importancia diagnóstica y pronóstica.

⁹² Asociación Genética Humana, “*Áreas del Instituto de Genética Humana de la Asociación. Buenos Aires Argentina*”, en Internet 24 de Julio de 2007, disponible en www.aghu.org/institu.htm.

⁹³ BurKe W., et. al., “*Genetic Testing*”, N Engl J Med, Inglaterra, 2002, p. 347.

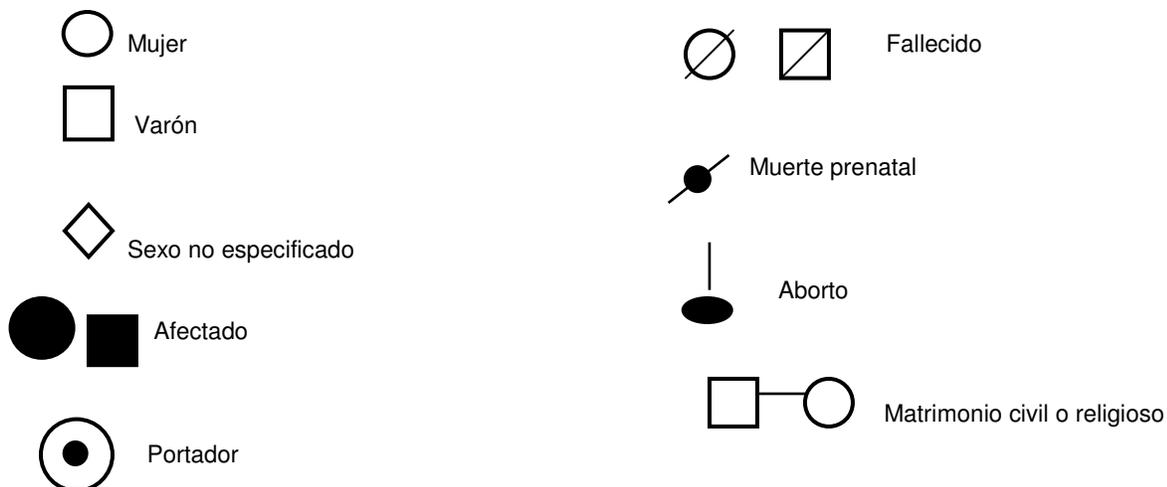
- 4) **Área de Psicología:** Con el trabajo conjunto médico-psicólogo se ayuda a dar la información resultante en un lenguaje preciso y claro, evaluando los aspectos emocionales y comunicacionales, los vínculos y los conflictos.

Para ofrecer un consejo genético válido y eficaz, es importante cubrir una serie de etapas empleando los siguientes medios⁹⁴:

A. Historia Personal y Familiar

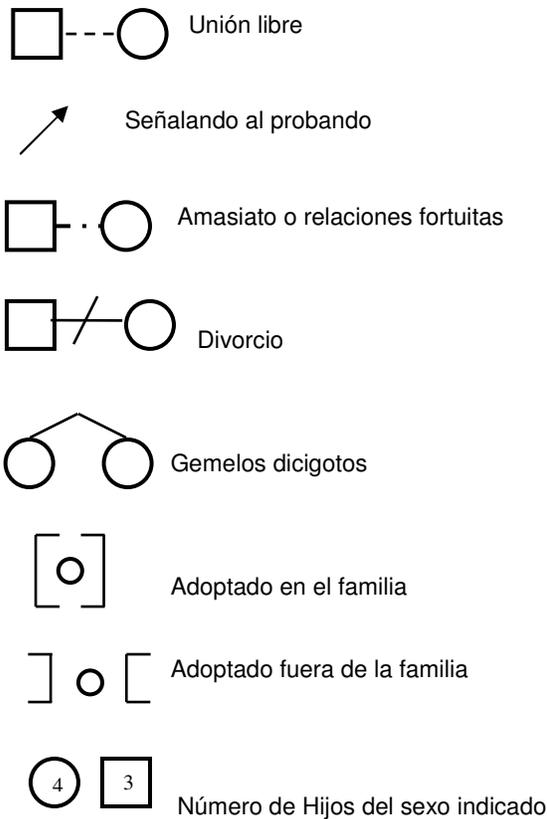
Es imprescindible disponer de una historia médica completa del paciente, donde se considera la naturaleza de los síntomas, su inicio y tiempo de evolución y los tratamientos o investigaciones previas efectuadas para el trastorno. Es necesario también, considerar los antecedentes familiares poniendo especial atención en los parientes con el mismo padecimiento o con trastornos relevantes. Diseñando un árbol genealógico para mostrar cómo se ha heredado la enfermedad a través de la familia. Empleando los siguientes símbolos:

Esquema N° 6 Símbolos y configuración de los árboles genealógicos⁹⁵



⁹⁴ Rodríguez Sánchez, M.F., “*Bases Genéticas de las minusvalías psíquicas*”, Universidad de Cádiz, p. 24-26.

⁹⁵ Manson, Ania L, “*Lo esencial en célula y genética*”, Edit. Elsevier, Madrid, España, 2003. p. 232.



La Genética Médica se apoya en el estudio de las familias y su genealogía lo que permitirá establecer el modelo hereditario de la afección, por tanto, es necesario la elaboración del árbol genealógico lo más completo posible. También es fundamental cuestionar los antecedentes sobre abortos y si es un caso de embarazo preguntar los posibles tratamientos que esté tomando para contrarrestar los síntomas. Por otra parte, el genetista tiene la labor de investigar datos concretos y seguros sobre la familia y sus verdaderas relaciones biológicas.

B. Estudio Clínico y específicos

El segundo paso para proporcionar un diagnóstico exacto es la realización de análisis dermatoglíficos⁹⁶ puesto que existen algunas cromosopatías que

⁹⁶ Este estudio se hace a partir de determinar las líneas y eminencias dérmicas de dedos, palmas y plantas que se clasifican sistemáticamente con propósitos de identificación, y se emplean en la medicina como hallazgos auxiliares en las anomalías cromosómicas. En Blakiston, *“Diccionario Breve de Medicina”*, Ediciones Científicas. La Prensa Médica Mexicana, S.A de C.V., México, 2006, p.373.

presentan rasgos patognómicos⁹⁷ al nivel de huellas dermopapilares. También se disponen de algunas pruebas para el análisis del ADN que detectan la presencia de expansión de tripletes que dan lugar; por ejemplo, a la enfermedad de Huntington, sin embargo, si las pruebas de ADN muestran que es positiva, implicaría que el progenitor también es positivo.

Se ha entrado en un dilema cuando se habla de realizar estudios genéticos masivos independientemente de tener algún riesgo de padecer una enfermedad genética, pero las personas no están preparadas para un examen genético obligatorio, no se ha comprendido la importancia que tiene conocer las características genéticas que nos definen y poder prevenir o tratar algunos padecimientos hereditarios. Con las nuevas técnicas moleculares se pueden identificar a los portadores presintomáticos y definir riesgos de padecer la enfermedad.

C. Asesoramiento Genético

Una vez establecido el diagnóstico clínico se da paso al asesoramiento genético para informar al paciente y/o la familia con el previo consentimiento informado⁹⁸ sobre los riesgos genéticos reales de su enfermedad, empleando las leyes de herencia mendeliana para un diagnóstico certero. Por otra parte, con el AG se pretende:

- Ayudar a las personas a interpretar la información médica y la magnitud del riesgo.
- Comprender la enfermedad, su evolución y tratamiento disponible (aún cuando sea solamente paliativo).
- Explicar el papel que juega la genética y la herencia explicando los riesgos existentes para los familiares.

⁹⁷ Este rasgo sirve como prueba en el diagnóstico indicando la naturaleza de la enfermedad. En Blakiston, op. cit. p. 989.

⁹⁸ Respetando en todo momento las decisiones y opiniones de los pacientes la familia, poniendo en práctica la ética profesional que exige dar información objetiva y veraz, sin imponer decisiones a los interesados, privilegiando la confidencialidad y el secreto profesional. En Garza Garza, Raúl, "*Bioética. La toma de decisiones en situaciones difíciles*", Edit. Trillas, México, 2000, p. 187.

- Comprender las alternativas para tomar medidas de prevención con relación al riesgo de recurrencia.
- Tomar decisiones adecuadas de acuerdo a sus proyectos familiares, sus valores éticos y religiosos.

El genetista puede explicar las causas y desarrollo de la enfermedad, pero se limita a canalizar al psicólogo a los pacientes y las familias cuando se generan las siguientes reacciones emocionales:

- ▣ Sensación de cansancio
- ▣ Vergüenza
- ▣ Culpa confusa
- ▣ Ansiedad
- ▣ Sentido de impotencia que lleva a una visión fatalista de la vida
- ▣ Agresividad
- ▣ Rebelión religiosa
- ▣ Deterioro de la propia imagen, de la del cónyuge
- ▣ Automarginación
- ▣ Confusión entre ser portador y sufrir la enfermedad
- ▣ Divorcio
- ▣ Deseo impulsivo de esterilización, etc.

Estas emociones pueden ser manejadas por el psicólogo, pero muchas de ellas detonan al interior y fuera de la familia conflictos, aislamiento y desintegración que lleva al paciente y a la familia a situaciones de riesgo, que dentro del asesoramiento genético como tal, no son tomados en cuenta, de esto surge la importancia de incorporar al trabajador social dentro del equipo de asesoramiento genético transformándolo en un asesoramiento sociogenético integral, que aporte el conocimiento sobre el contexto sociofamiliar de los pacientes y su percepción sobre el padecimiento y en general sobre su vida con el fin de proporcionar en lo posible un soporte para enfrentar la enfermedad. Para las familias de los pacientes

con enfermedad de Huntington se presentan una serie de dificultades que no les permiten tener un conocimiento confiable sobre su padecimiento y mucho menos recibir asesoramiento genético, con esta propuesta se pretende atender al paciente de manera integral, adherirlo al tratamiento superando la principal dificultad para no recibir atención, que es la imposibilidad de trasladar al paciente desde su domicilio hasta el Instituto, llevando el asesoramiento sociogenético hasta la casa del paciente, mediante la atención domiciliaria (AD)⁹⁹, la cual constituye:

“Un proceso continuado, integral y multidisciplinario, en el que, además de las funciones y tareas sanitarias, hay que tener siempre en cuenta los aspectos sociales”.

En general, esta atención debe ser una función básica de los programas de salud que pretendan un bienestar social, como es el caso del programa que se está comenzando a implementar en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “MVS” que presta cuidados paliativos a pacientes terminales¹⁰⁰ con atención domiciliaria, este es nuevo programa que se lleva a cabo por la Doctora Alelí Osorio; sin embargo, no se han incorporado los pacientes con enfermedad de Huntington y el enfoque que se da es el médico, empleando el social sólo para conocer el lugar donde vive el paciente y no su contexto y situación real en la que supera su enfermedad.

La necesidad de salud incita a que la atención domiciliaria se convierta en uno de los servicios más importantes para reducir costos (hospitalarios) y maximizar beneficios sobretodo para los pacientes terminales. Los programas de AD difunden conceptos de “integridad” y “multidisciplinariedad”, con los que se precisa:

⁹⁹ Turabián, José Luis, et. al., **“Actividades comunitarias en medicina de familia y atención primaria”**, Edit, Díaz de Santos, España, 2002, p. 359.

¹⁰⁰ El paciente terminal es una persona que padece una enfermedad, por la que posiblemente vaya a morir, en un tiempo relativamente corto y que conoce su diagnóstico. Entendiendo por el término, *“relativamente corto”*, desde un punto de vista, del paciente y su familia, más no del médico. En Reyes Zubiría, Alfonso, **“Acercamientos tanatológicos al enfermo terminal y su familia”**, Edit. Alzira, Vol. III, México 1996, p. 154.

- ⊕ La cooperación de la comunidad, la familia y el contexto
- ⊕ El desarrollo de estructuras sociosanitarias de apoyo
- ⊕ La intervención multidisciplinaria

Los actores que intervienen en este proceso son:

- ⊕ Paciente
- ⊕ Familia del paciente
- ⊕ Médico familiar (sí hubiera) y/o especialista
- ⊕ Enfermera
- ⊕ Trabajo Social

Todo lo anterior, da lugar a la siguiente propuesta de intervención por parte de trabajo social que se sustenta en los resultados de la investigación sobre calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington y en las necesidades y problemáticas percibidas por el paciente y la familia.

4.3 Propuesta de Intervención

4.3.1 Justificación

La enfermedad de Huntington es uno de los padecimientos neurológicos degenerativos más graves, que afecta no sólo al paciente, sino también a la familia, la importancia de estudiar este padecimiento radica en su naturaleza genética y la gravedad de sus síntomas, por ser de herencia autosómica dominante, es decir, cada hijo de un padre o madre afectado con la enfermedad de Huntington tiene una probabilidad del 50% de heredarla, independientemente de que alguno de sus hermanos (as) la haya padecido. Los síntomas generalmente aparecen después de los 30 años y antes de los 45 o después de los 70 años, en ocasiones los primeros síntomas aparecen en la infancia o juventud. Cada caso de la enfermedad de Huntington es diferente de otro. En un inicio, la enfermedad se manifiesta como espasmos musculares leves, movimientos anormales, falta de coordinación y algunas veces con cambios en la personalidad. A medida que la enfermedad progresa, el deterioro intelectual produce alteraciones en el habla y en la memoria¹⁰¹.

En cuanto a las repercusiones sociales de este padecimiento, de acuerdo a los resultados de la investigación intitulada “Calidad de vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social”¹⁰², señala que estas familias sufren una alteración en su estructura, roles y dinámica debido a la súbita aparición de esta enfermedad, ya que se sabe de ésta hasta el momento en que se presentan los primeros síntomas y se recibe atención especializada. A partir de los resultados de este estudio se identificó que las familias requieren de asesoramiento genético, por parte de un equipo multidisciplinario (médico, genetista, enfermera, psicólogo) donde se pretende la incursión de trabajo social, a fin de proporcionar una atención integral a las familias de los pacientes con enfermedad de Huntington, abordando no sólo el ámbito clínico, sino también intervenir en los problemas sociales producto del padecimiento, transformando

¹⁰¹ Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, “*Grupos de Apoyo*”, en línea, Internet 16 de agosto de 2006, disponible www.innn.edu.mx

¹⁰² Realizada en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez”, en el año 2007.

este proceso meramente médico en una atención integral que será denominado para este trabajo asesoramiento sociogenético.

Se ha considerado la participación del profesional de Trabajo Social como el recurso humano integrante del equipo multidisciplinario que coadyuva en la organización y el funcionamiento de instituciones y servicios de bienestar social para la población, por ello, en el caso de la enfermedad de Huntington se destaca la importancia de integrarlo al equipo de Asesoramiento Genético, ya que, la problemática no se limita al paciente, sino que se extiende a la familia afectándola en su totalidad, haciéndose necesaria la participación de trabajo social para entender el impacto social que tiene el padecimiento, esta profesión cuenta con los conocimientos para incorporarse a este equipo desarrollando entre otras las funciones de investigación, educación y asesoría, aportando elementos para el manejo del proceso salud-enfermedad que viven los pacientes y las familias.

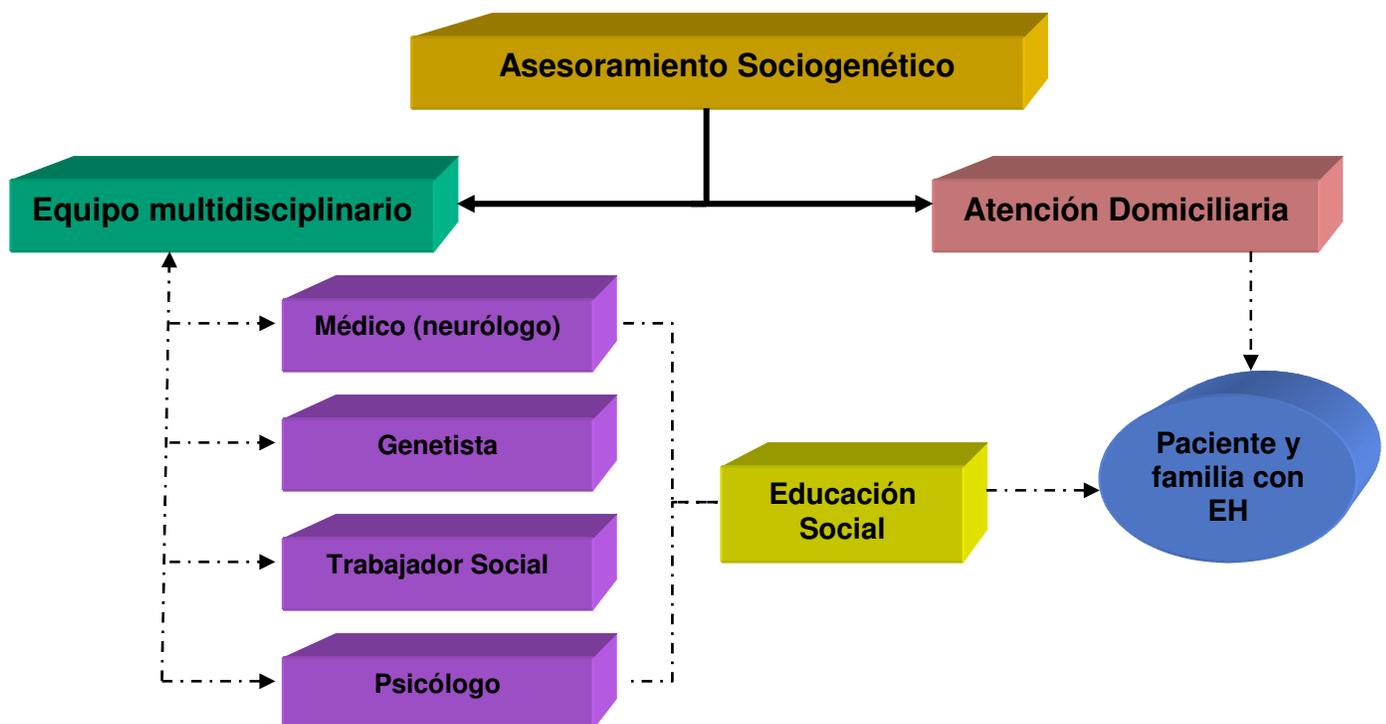
El profesionalista de trabajo social intervendrá de manera directa con los pacientes y sus familias, a partir de su función de educación social, con la finalidad de que se generen procesos educativos en los que ambos expresen su situación, sacando a la luz las principales problemáticas y necesidades producto de la enfermedad y con ello, analicen su situación. Esta labor educativa va encaminada a promover la participación organizada y reflexiva de los integrantes de la familia, lo que los llevará a reorganizar su estructura familiar y encontrar en conjunto alternativas de solución a sus problemáticas que los lleve a una mejor atención al paciente. Cabe aclarar, que en el caso de los pacientes con EH que tengan un deterioro cognitivo e intelectual avanzado, no será posible integrarlos al proceso educativo, sin embargo, se podrá proveer a la familia de elementos que les permitan darles un mejor cuidado. Y en cuanto a los pacientes con EH que su deterioro cognitivo e intelectual no este en grado avanzado se integrará al programa, con la finalidad de que sea parte de este proceso.

El trabajador social como conocedor de las carencias y necesidades sociales que inciden en el proceso salud-enfermedad puede informar al equipo de trabajo sobre los principales factores que impiden la adherencia terapéutica de los pacientes, así como las repercusiones familiares derivadas de la enfermedad, basado en los resultados obtenidos en este primer acercamiento a la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington.

Por lo anterior, se propone la integración de trabajo social en el asesoramiento genético como puente entre la familia y el equipo de salud. Debido a que no existe en este proceso el abordaje social y es importante considerar que el ser humano debe ser tratado como un ser biopsicosocial. Esta incorporación del profesionalista de trabajo social creará una red de atención integral a los pacientes con enfermedad de Huntington, misma que se esquematiza de la siguiente manera:

Esquema N° 7

Red de atención integral a pacientes con enfermedad de Huntington. Una propuesta de Trabajo Social



Fuente: Calidad de Vida de pacientes con enfermedad de Huntington: un enfoque social, 2007.

4.3.2 Objetivos

General

- ❖ Proporcionar asesoramiento sociogenético a pacientes y familias con enfermedad de Huntington sobre el proceso de la enfermedad a través de la atención domiciliaria.

Específicos

- ⊕ Informar sobre la etiología de la enfermedad de Huntington.
- ⊕ Sensibilizar a los sujetos de riesgo sobre la importancia de la realización del diagnóstico predictivo.
- ⊕ Propiciar una adecuada toma de decisiones en los sujetos de riesgo que los conduzca a la paternidad responsable.
- ⊕ Fortalecer las redes de apoyo y atención al paciente dentro y fuera de la familia.

4.3.3 Metas

- ⊕ Lograr el consentimiento informado de las 8 familias entrevistadas para la realización de las sesiones de asesoramiento al interior de su domicilio.
- ⊕ Realizar 6 sesiones de asesoramiento sociogenético con las 8 familias en su domicilio.
- ⊕ Detectar a los sujetos de riesgo dentro de las 8 familias.
- ⊕ Formar una red de apoyo entre las familias de los pacientes con enfermedad de Huntington.

4.3.4 Límites

▲ *De tiempo*

El proyecto se llevará a cabo en el primer trimestre del año 2008.

▲ *De Espacio*

Las sesiones se realizarán en el domicilio de los pacientes con enfermedad de Huntington ubicados en el Distrito Federal y la Zona Metropolitana.

▲ *De universo*

La población que participará en este programa serán los pacientes con enfermedad de Huntington y su familia nuclear y de ser posible extensa que mediante el consentimiento informado acepten la realización de las sesiones.

4.3.5 Recursos

a) Humanos

- ▲ 2 pasantes o profesionistas de la licenciatura de Trabajo Social especialistas en el área de salud mental
- ▲ 1 médico especialista (neurólogo o neuropsiquiatra)
- ▲ 1 genetista
- ▲ 1 enfermera
- ▲ 1 tanatologo
- ▲ 1 psicólogo

b) Materiales

- ▲ Equipo médico para la revisión del paciente
- ▲ Material didáctico para impartir el asesoramiento sociogenético

c) Institucionales

- ▲ Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez”
- ▲ Escuela Nacional de Trabajo Social ENTS-INNN
- ▲ Laboratorio de Investigación Sociomédica

4.3.6 Metodología

A través de la implementación de un programa de intervención social se busca generar procesos educativos que redunden en el mejoramiento de la atención de los enfermos de Huntington así como la sensibilización de los integrantes de la familia para la realización de la prueba predictiva.

El programa se denomina “**Asesoramiento Sociogenético**”, el cual se divide en seis módulos, que se desarrollarán a través de 6 visitas domiciliarias, se realizarán informes descriptivos y crónicas a fin de recuperará mediante la intervención con las familiar la subjetividad que se expresa en comportamientos, actitudes y acciones, en suma, como lo señala Marcela Lagarde la subjetividad es la elaboración única que hace el sujeto de su experiencia vital.

Para la intervención con estas familias se tendrán las siguientes consideraciones éticas.

- A cada cuidador primario y sus familiares se les dará una amplia explicación sobre el programa psicoeducativo y los beneficios para el paciente.
- Respeto a los familiares del paciente.
- Identificarán a cada uno de los participantes por su nombre.
- Respeto del tiempo y horario establecido para la sesión.
- De la información obtenida respecto a la dinámica de la familia se garantizará la confidencialidad y uso exclusivo para los fines del programa.

El proyecto se llevará a cabo con la colaboración de los especialistas y trabajadores sociales a través de la modalidad de taller pues esta técnica tiene por finalidad impartir información e instrucción, identificar, analizar y resolver problemas, el taller es un proceso de enseñanza-aprendizaje, lo que permitirá el logro del objetivo general.

4.3.6.1 Funciones y actividades de Trabajo Social

Debido a que el trabajador social formará parte del equipo de asesoramiento sociogenético y el interés de esta propuesta se centra en su participación, a continuación se proponen una serie de actividades y funciones que va ha desarrollar:

- ④ Diseñar la propuesta de intervención transformando una práctica médica en una atención integral a los pacientes con enfermedad de Huntington.
- ④ Organización y planeación de actividades.
- ④ Difundir entre el equipo de trabajo la información sobre los factores y problemáticas sociales que intervienen en el proceso de la enfermedad de Huntington en las familias con las que se trabajará.
- ④ Promover la formación y participación del equipo de trabajo y de las familias, para que participen en el programa.
- ④ Coordinación de las actividades antes, durante y después de las sesiones del asesoramiento sociogenético.
- ④ Gestión de los espacios para realizar las sesiones, en este caso, solicitar el consentimiento informado de las familias para que permitan el acceso a su domicilio.
- ④ Calendarización de las sesiones con cada una de las 8 familias.
- ④ Establecer el contacto entre las familias y el equipo de trabajo.
- ④ Como parte de la coordinación será el encargado de abrir las sesiones y aplicar las técnicas grupales.
- ④ Expondrá los siguientes temas: conflictos familiares provocados por el diagnóstico predictivo, importancia de las redes sociales (primaria y secundarias) con las que cuentan los pacientes y el trabajador social tanatologo proporcionará el apoyo tanatológico.
- ④ La evaluación se hará en cada sesión, en dos momentos, el primero al inicio de cada exposición mediante la técnica denominada “¿Qué sabemos?” y al final mediante preguntas elaboradas de manera verbal a los

asistentes, mismos que se registraran en la crónica grupal y el diario de campo, elaboradas por el trabajador social.

- ④ Al finalizar cada sesión será el encargado de hacer el cierre, medirá en forma objetiva y analítica las actividades realizadas, tanto a nivel interno como externo, con relación a las metas y objetivos del programa.
- ④ Formulará alternativas de acción a los obstáculos que se presenten durante la ejecución del programa.
- ④ Elaboración de las cartas descriptivas, donde se incluyen: temas, responsable, tiempo, técnicas, material didáctico, instrumentos y evaluación.
- ④ Elaboración del material didáctico.
- ④ Llevar el registro de cada sesión.
- ④ Realizar reuniones semanales con el equipo de trabajo para el intercambio de experiencias y opiniones, además de evaluar las sesiones.

4.3.7 CONTENIDO TEMÁTICO ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO

Primera Sesión

I. Enfermedad de Huntington

- a. Qué conoce la familia sobre el padecimiento
- b. Qué es la enfermedad de Huntington
- c. Edad de aparición

Segunda Sesión

II. Síntomas y Signos

- a. Trastorno motor
- b. Trastorno cognitivo
- c. Trastornos de personalidad

Tercera Sesión

III. Tratamiento

- a. Rehabilitación
- b. Medicamentos
- c. Para que sirven los medicamentos
 - i. Efectos secundarios
- d. Cuidado del paciente

Cuarta Sesión

IV. Asesoramiento Sociogenético

- a. Herencia
- b. Sujetos de riesgo
- c. Diagnóstico Predictivo
- d. Conflictos familiares provocados por el diagnóstico predictivo
- e. Manejo de emociones

Quinta Sesión

V. Grupos de apoyo

- a. Red Primaria:
 - i. Apoyo Familiar
- b. Red Secundaria
 - i. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS"
 - ii. Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington (AMEH)
 1. Apoyo Asistencial
 2. Apoyo Espiritual

Sexta Sesión

VI. Apoyo Tanatológico

- a. Enfermo Terminal
- b. Manejo del duelo



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA
CARTA DESCRIPTIVA
ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO



Primera Sesión
Tema: Enfermedad de Huntington

Objetivo: Proporcionar a pacientes y familiares información sobre la etiología de la enfermedad de Huntington

Subtema	Contenido	Responsable	Tiempo	Técnicas	Recursos materiales	Instrumentos	Evaluación
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Conocimiento de las familias sobre el padecimiento ▪ Qué es la enfermedad de Huntington ▪ Edad de aparición 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Presentación del equipo de trabajo del programa de asesoramiento sociogenético 2. Presentación entre la familia y el equipo de trabajo a través de la técnica "Canasta revuelta" 3. Exposición del tema: Enfermedad de Huntington a través de la técnica "Sígueme" 4. Resolución de dudas 5. Cierre de la sesión con la elaboración de conclusiones 	<p>Trabajador Social</p> <p>Trabajador Social</p> <p>Médico Especialista (Neurólogo)</p> <p>Médico Especialista (Neurólogo)</p> <p>Trabajador Social</p>	60 min.	<p>"Canasta Revuelta"¹⁰³</p> <p>"Sígueme"¹⁰⁴</p> <p>(Ver Anexo 4)</p>	<p>Tarjetas con el tema</p> <p>Tarjetas en blanco</p> <p>Rotafolio</p> <p>Marcadores</p>	<p>Crónica Grupal</p> <p>Diario de Campo</p>	<p>Preguntas específicas que detecten la comprensión que los participantes lograron de la información proporcionada.</p>

¹⁰³ Ponce Vázquez Daniel, "*Técnicas participativas y juegos didácticos de educadores cubanos*", Tomo II, Edit. IMDEC, Instituto Mexicano para el Desarrollo Comunitario, 1998, p. 133.

¹⁰⁴ *Ídem*



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIURGÍA
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA
CARTA DESCRIPTIVA
ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO



Segunda Sesión
Tema: Síntomas y Signos

Objetivo: Identificar los principales síntomas y signos que afectan al paciente con enfermedad de Huntington

Subtemas	Contenido	Responsable	Tiempo	Técnicas	Recursos materiales	Instrumentos	Evaluación
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastorno motor ▪ Trastorno cognitivo ▪ Trastornos de personalidad 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Resumen de la sesión anterior e introducción al tema mediante la aplicación de la técnica “¿Qué sabemos?” 2. Exposición del tema 3. Resolución de dudas 4. Cierre de la sesión con la elaboración de conclusiones 	<p>Trabajador Social</p> <p>Médico Especialista (Neurólogo)</p> <p>Médico Especialista (Neurólogo)</p> <p>Trabajador Social</p>	60 min.	<p>“¿Qué sabemos?”¹⁰⁵</p> <p>(Ver Anexo 4)</p>	<p>Rotafolio</p> <p>Marcadores</p> <p>Hoja de papel grande (30x50cm)</p> <p>Tarjetas o papeles pequeños</p> <p>Dado</p>	<p>Crónica Grupal</p> <p>Diario de Campo</p>	<p>Preguntas específicas que detecten la comprensión que los participantes lograron de la información proporcionada.</p>

¹⁰⁵ Bustillos Graciela, Laura Vargas, “*Técnicas participativas para la educación popular*”, Tomo I, Edit. IMDEC, Instituto Mexicano para el Desarrollo Comunitario, 1989, p. 2.77.



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIROLOGÍA
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA
CARTA DESCRIPTIVA
ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO



Tercera Sesión
Tema: Tratamiento

Objetivo: Destacar la importancia de la adherencia terapéutica en los pacientes con enfermedad de Huntington

Subtemas	Contenido	Responsable	Tiempo	Técnicas	Recursos materiales	Instrumentos	Evaluación
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Rehabilitación ▪ Medicamentos ▪ Utilidad de los medicamentos ▪ Efectos secundarios del paciente 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Resumen de la sesión anterior e introducción al tema mediante la aplicación de la técnica "¿Qué sabemos?" 2. Exposición del tema 3. Aplicación de la técnica "La gente pide" 4. Resolución de dudas 5. Cierre de la sesión con la elaboración de conclusiones 	<p>Trabajador Social</p> <p>Médico Especialista y Enfermería</p> <p>Trabajador Social</p> <p>Médico Especialista y Enfermería</p> <p>Trabajador Social</p>	60 min.	<p>"¿Qué sabemos?"</p> <p>"La gente pide"¹⁰⁶</p> <p>(Ver Anexo 4)</p>	<p>Rotafolio</p> <p>Marcadores</p> <p>Hoja de papel grande (30x50cm)</p> <p>Tarjetas o papeles pequeños</p> <p>Dado</p>	<p>Crónica Grupal</p> <p>Diario de Campo</p>	<p>Preguntas específicas que detecten la comprensión que los participantes lograron de la información proporcionada.</p>

¹⁰⁶ *idem*



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIROLOGÍA
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA
CARTA DESCRIPTIVA
ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO



Cuarta Sesión
Tema: Asesoramiento Sociogenético

Objetivo: Proporcionar ayuda a las personas y familias a traducir los conocimientos científicos en información práctica, clara y oportuna para lograr la resolución de conflictos al interior de la familia.

Subtemas	Contenido	Responsable	Tiempo	Técnicas	Recursos materiales	Instrumentos	Evaluación
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Herencia ▪ Sujetos de riesgo ▪ Diagnóstico Predictivo ▪ Resolución de conflictos provocados por el diagnóstico predictivo ▪ Manejo de emociones 	1. Resumen de la sesión anterior e introducción al tema mediante la técnica “¿Qué sabemos?”	Trabajador Social	60 min.	“¿Qué sabemos?” “El árbol de problemas” ¹⁰⁷ “Remover obstáculos” ¹⁰⁸ (Ver Anexo 4)	Rotafolio Marcadores Hoja de papel grande (30x50cm) Tarjetas o papeles pequeños Dado Papelografós Lápices de color	Crónica Grupal Diario de Campo	Preguntas específicas que detecten la comprensión que los participantes lograron de la información proporcionada.
	2. Exposición del tema	Genetista					
	3. Aplicación de la técnica “El árbol de problemas”	Trabajador Social					
	4. Exposición de los temas restantes	Psicólogo					
	5. Aplicación de la técnica “Remover obstáculos”	Trabajador Social					
	6. Resolución de dudas	Genetista y psicólogo					
	7. Cierre de la sesión con la elaboración de conclusiones	Trabajador Social					

¹⁰⁷ Ponce Vázquez, *op. cit.*, p.131

¹⁰⁸ Bustillos Graciela, *op. cit.*, p. 5.33



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA
CARTA DESCRIPTIVA
ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO



Quinta Sesión
Tema: Grupos de apoyo

Objetivo: Destacar la importancia que tiene la existencia de redes de apoyo para el paciente y la familia con enfermedad de Huntington.

Subtemas	Contenido	Responsable	Tiempo	Técnicas	Recursos materiales	Instrumentos	Evaluación
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Importancia de la red primaria de apoyo familiar ▪ Redes Secundarias: <ul style="list-style-type: none"> - Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS" - Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington (AMEH) 	1. Resumen de la sesión anterior e introducción al tema mediante la técnica "¿Qué sabemos?"	Trabajador Social	60 min.	"¿Qué sabemos?" "En pro o en contra" ¹⁰⁹ (Ver Anexo 4)	Rotafolio Marcadores Hoja de papel grande (30x50cm) Tarjetas o papeles pequeños Dado Papelógrafo Plumones	Crónica Grupal Diario de Campo	Preguntas específicas que detecten la comprensión que los participantes lograron de la información proporcionada.
	2. Exposición del tema	Trabajador Social					
	3. Explicación de la técnica "En pro o en contra"	Trabajador Social					
	4. Resolución de dudas	Trabajador Social					
	5. Cierre de Sesión	Trabajador Social					

¹⁰⁹ Ponce Vázquez, *op. cit.* p. 77



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIURGÍA
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA
CARTA DESCRIPTIVA
ASESORAMIENTO SOCIOGENÉTICO



Sexta Sesión
Tema: Apoyo Tanatológico

Objetivo: Proporcionar al paciente y su familia un soporte emocional que permita afrontar la enfermedad de Huntington

Subtemas	Contenido	Responsable	Tiempo	Técnicas	Recursos materiales	Instrumentos	Evaluación
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Manejo del duelo ▪ Enfermo Terminal ▪ Atención tanatológica al paciente y su familia 	1. Resumen de la sesión anterior e introducción al tema mediante la técnica “¿Qué sabemos?”	Trabajador Social	60 min.	“¿Qué sabemos?” “El oro del silencio” ¹¹⁰ “Me sirve o no me sirve” ¹¹¹ (Ver Anexo 4)	Rotafolio Marcadores Hoja de papel grande (30x50cm) Tarjetas o papeles pequeños Dado Pancarta Fotocopias Cartulina Cartón	Crónica Grupal Diario de Campo	Preguntas específicas que detecten la comprensión que los participantes lograron de la información proporcionada.
	2. Aplicación de la técnica “El oro del silencio”	Trabajador Social					
	3. Exposición del tema	Trabajador Social (Tanatologo)					
	4. Aplicación de la técnica “Me sirve o no me sirve”	Trabajador Social					
	5. Resolución de dudas	Trabajador Social					
	6. Cierre de las sesiones de trabajo con las familias	Trabajador Social					

¹¹⁰ Ídem

¹¹¹ Ídem

CONCLUSIONES

La enfermedad de Huntigton es un padecimiento hereditario poco conocido y de baja incidencia, pero con importantes repercusiones en los pacientes y sus familias, dentro de esta investigación se encontró que la mayoría de los entrevistados son mujeres de aproximadamente 44 años de edad, que fueron diagnosticadas en edad reproductiva y productiva, lo que trajo como consecuencia cambios significativos en su calidad de vida, misma que se ha visto afectada de manera considerable con el inicio de la enfermedad y a medida que esta avanza la calidad de vida se ve más deteriorada.

Con la realización de este protocolo se logró una aproximación al conocimiento de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington, corroborando la hipótesis planteada al inicio del estudio que afirmaba que este padecimiento afecta todas las dimensiones de la vida de los pacientes e incluso las repercusiones de la enfermedad se extienden al ámbito familiar y social, debido a las importantes connotaciones psicosociales que esta tiene.

Desafortunadamente, la enfermedad de Huntington sigue un curso invariablemente progresivo afectando primeramente la dimensión fisiológica, debido a la gravedad de los síntomas y signos, limitando la autosuficiencia de las personas para realizar sus actividades cotidianas por sí mismos, al grado de hacerlos dependientes totalmente de un cuidador, impidiendo en la mayoría de los casos poder realizar actividades laborales, esta situación se ve reflejada en las otras dimensiones.

Actualmente no hay un tratamiento eficaz para esta enfermedad, ya que los existentes permiten aliviar algunos síntomas y signos pero no retrasan la aparición ni la progresión del padecimiento. Con el descubrimiento del gen responsable de la enfermedad se tiene la esperanza de disponer en un futuro de estrategias terapéuticas eficaces para prevenir la muerte neuronal en esta enfermedad. Es esencial la comprensión y atención de los síntomas neuropsiquiátricos, para ofrecer una mayor calidad de vida a los pacientes y sus cuidadores.

Es de suma importancia hacer énfasis en el incremento y mantenimiento de la adherencia terapéutica, con la generación de propuestas que permitan que el paciente pueda recibir atención en su domicilio.

El tratamiento de los padecimientos crónicos debería ser holístico auxiliado por un equipo multidisciplinario (médicos especialistas, enfermeras, trabajadores sociales, tanatologos) que atiendan las necesidades de los pacientes y su familia, tratando en lo posible de adherirlos al tratamiento e identificar los posibles obstáculos que impidan esta adherencia. Proporcionar a los pacientes y a la familia en general el conocimiento sobre la enfermedad y su evolución con la intención de aportar al paciente elementos que le permitan mejorar su calidad de vida.

Aún cuando los pacientes y las familias tienen conocimientos sobre su enfermedad, se observan dudas que no han sido resueltas por los médicos, debido a que la relación médico-paciente se desarrolla en un ambiente de temor y desconfianza, que no permite que los pacientes expresen sus inquietudes sobre su enfermedad, recurriendo a la búsqueda de información en otras fuentes como Internet o la Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington, mismas que sólo informan al paciente y no explican la naturaleza, evolución y tratamiento del padecimiento.

Una vez conocida la afectación física en los pacientes, se indagaron las dimensiones de la calidad de vida en las que se tienen importantes repercusiones, como es el caso de la familia, mismas que con este estudio se pueden ubicar, considerando las referencias teóricas, en el prototipo de familias de riesgo, debido a la situación que viven con la manifestación la enfermedad en uno o más integrantes de la familia.

Se transforma su dinámica familiar al grado de generar entre los integrantes inestabilidad que conlleva a la separación de las familias, siendo las mujeres quienes en su mayoría son abandonadas por sus parejas una vez que han sido diagnosticadas, recurriendo a sus familias de origen para su cuidado, convirtiéndose las madres en edad avanzada en las principales cuidadoras primarias, es recurrente encontrar en las investigaciones que se realizan sobre cuidadores primarios que la responsabilidad del cuidado del paciente recae en una sola persona, siendo estas en su mayoría mujeres.

Además del abandono de la pareja se suma el aislamiento que la familia enfrenta al cambiar sus relaciones sociales con familiares, amigos y vecinos, debido a que el paciente se vuelve el centro de atención, dejando de lado sus actividades sociales, incluso aunque las familias y los pacientes quieran seguir con sus relaciones sociales, son los vecinos, amigos y familiares los que se alejan, por el desconocimiento de la enfermedad, llegando incluso a creer que es contagiosa, por lo que rechazan todo contacto con los enfermos, al grado de discriminarlos y evitar prestarles algún servicio.

En las enfermedades crónico degenerativas, la existencia de las redes sociales para poder sobrellevar el padecimiento es de suma importancia, por lo tanto la familia como integrante de la red primaria, tiene la cualidad vital de ser para estos pacientes el único soporte emocional y económico que permite afrontar la enfermedad, sin embargo con los hijos se generan cambios significativos en sus actitudes y comportamientos, mientras unos cuidan de los padres enfermos otros manifiestan desinterés e irritabilidad, incluso resentimiento hacia el paciente, sobre todo aquellos hijos que tienen un diagnóstico predictivo positivo, provocando un alejamiento de tipo emocional con los pacientes.

Existen, también redes institucionales en las que se constituyen grupos de apoyo con el objetivo de brindar ayuda psicológica y asistencial a las familias, como la Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington (AMEH), quien brinda soporte espiritual a los pacientes, siendo esto un elemento fundamental para afrontar y vivir con el padecimiento. A pesar de que el número de pacientes que acuden a los grupos de apoyo es mínimo, es necesario la difusión de los mismos, a fin de crear redes familiares en las que identifiquen los problemas comunes y se generen soluciones, que hagan sentir a las familias que no están solos y que existen personas que pasan por situaciones similares, mismas que afrontan de maneras diferentes, lo que puede ayudar a las familias a encontrar medios para salir adelante.

En cuanto al estado emocional de los pacientes, se pudieron establecer con la aplicación de los Inventarios de Beck que los pacientes presentan niveles moderados tanto de Depresión como de Ansiedad, manifestando algunos sentimientos negativos como el miedo a morirse, la culpa, el castigo y la ideación suicida, sentimientos que son reemplazados por la actitud positiva que ellos manifiestan, argumentando tener esperanzas alentadoras acerca de su futuro,

donde su principal motivación son sus hijos, ellos argumentan que “*seguirán luchando*” y que tienen expectativas sobre el descubrimiento de la cura o de un tratamiento que revierta la enfermedad tanto para los sujetos sintomáticos como para los sujetos asintomáticos.

Desafortunadamente, hasta el momento la única alternativa que tiene los sujetos de riesgo es el diagnóstico predictivo, el cual les permitirá prepararse para enfrentar la enfermedad cuando esta se manifieste.

Aunado a los problemas sociales y psicológicos, las familias enfrentan las repercusiones de la enfermedad en su economía al grado de no permitir satisfacer otras necesidades básicas, debido a que el mayor porcentaje del ingreso familiar se destina al tratamiento.

La gravedad e irreversibilidad de los síntomas psicofísicos y su inicio generalmente tardío hace que las familias afectadas por esta enfermedad tengan la necesidad de recibir *Asesoramiento o Consejo Genético* y sobre todo poner énfasis en la realización del *Diagnóstico Predictivo* a los sujetos de riesgo que están en edad productiva y reproductiva para que tomen una decisión oportuna sobre si desean o no tener hijos, respetando en todo momento sus derechos reproductivos.

Las investigaciones sobre la enfermedad de Huntington tanto en el ámbito clínico como el social constituyen un aliciente para las familias principalmente los estudios dirigidos a lograr un tratamiento eficaz encaminado al control de los síntomas, pero mucho más esperanzadores aquellos que se encaminan hacia la prevención de la neurodegeneración.

Son también importantes las investigaciones que hacen referencia al contexto socio-familiar en el que el paciente vive para mejorar la atención y tratamiento, proporcionando a la medicina un enfoque más humano, al dar a conocer los problemas y necesidades sociales que tienen los pacientes y sus familias a raíz de la enfermedad.

Por ello, la propuesta de esta tesis se basa en la incorporación del trabajador social en el equipo de asesoramiento genético, para que se proporcione una atención no sólo al paciente, sino también a sus familiares, por lo que es recomendable la intervención de trabajadores sociales conocedores de la problemática social de estos pacientes, creando un área que aborde el ámbito social para entender el impacto que tienen los padecimientos genéticos en la

familia y en la sociedad en general; por ello, es importante que desarrollo una de sus funciones básicas, es decir, la educación social, transformando el asesoramiento genético en un asesoramiento sociogenético, logrando una atención integral.

La intervención con las familias de pacientes con enfermedad de Huntington, debe estar sustentada en informar-educar, teniendo como finalidad proveer de conocimientos sobre el proceso de la enfermedad, los sentimientos y emociones que pueden experimentar, así como las modificaciones en la dinámica familiar, la reestructuración de los roles y los conflictos al interior y al exterior de la familia. Todo lo anterior, para que puedan expresar sus problemas y reflexionen sobre su situación, creando un ambiente de confianza y así poder extender a los sujetos de riesgo la sensibilización mediante la información clara y oportuna sobre la enfermedad, con la finalidad de mejorar su calidad de vida. Esta calidad de vida depende siempre de la intervención oportuna con las familias tanto en el tratamiento como en la resolución de sus conflictos psicosociales.

ANEXOS



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y
NEUROCIRUGÍA
"DR. MANUEL VELASCO SUÁREZ"
DIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA



**CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA PARA PACIENTES
CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON**

No. de expediente: _____

Objetivo

Conocer la dimensión fisiológica, psicológica, social y económica de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington que fueron hospitalizados en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "Manuel Velasco Suárez" durante el período 2004-2006.

1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN DOMICILIARIA

Domicilio	_____		
	Calle	No.	Colonia
	C. P.	Delegación o Municipio	Entidad Federativa
Calles colindantes con el domicilio	_____		
Teléfono	_____		
Líneas y medios de transporte	_____		

2. DATOS GENERALES DEL PACIENTE

Nombre	_____	
	Apellidos	Nombre (s)
Sexo	Edad	Fecha de Nacimiento
_____	_____ años	____/____/____
		Día Mes Año
Lugar de Origen	_____	
Escolaridad	Ocupación	_____
Estado Civil	Religión	_____
Diagnóstico Médico	Edad de Diagnóstico	_____

3. DATOS GENERALES DEL RESPONSABLE LEGAL

Nombre _____	Apellidos _____	Nombre (s) _____
Sexo _____	Edad _____	Estado Civil _____
Parentesco con el paciente _____		
Ocupación _____		

4. DIMENSIÓN FISIOLÓGICA

Con la finalidad de conocer las condiciones físicas en que se encuentra su familiar, podría mencionar:

1. En el último mes el paciente ¿Ha presentado alguno de los siguientes síntomas?

SÍNTOMAS	Siempre 2	Algunas Veces 1	Nunca 0
a) Cambios en el apetito			
b) Pérdida de peso corporal			
c) Anergía (debilidad)			
d) Insomnio o hipersomnía			
e) Falta de concentración			
f) Apatía			
g) Movimientos anormales involuntarios			
h) Movimientos oculares anormales			
i) Lentitud en movimientos finos			
j) Disfagia (dificultad para deglutir)			
k) Disartria (dificultad para articular palabras)			
l) Trastornos de la marcha			
m) Rigidez severa			
n) Afasia (dificultad para entender el lenguaje escrito o hablado)			
o) Epilepsia			
p) Abulia (disminución o pérdida del interés)			

2. En el último mes el paciente ¿Ha requerido ayuda para realizar las siguientes actividades?

ACTIVIDADES	Nunca 0	Algunas veces 1	Siempre 2
a) Cuidado personal			
b) Realizar actividades domésticas			
c) Usar el excusado			
d) Caminar			
e) Comer			
f) Levantarse de la cama			
g) Utilizar el teléfono			
h) Tomar sus medicamentos			

3. ¿Quién dio el diagnóstico clínico? ()
- 1) El médico
 - 2) El psicólogo
 - 3) Trabajadora Social
 - 4) Otra persona _____
 - 5) No le comunicaron el diagnóstico

En caso de haber obtenido el DX, preguntar:

4. ¿A quién le comunicaron en primera instancia su diagnóstico? ()
- 1) A usted
 - 2) A algún familiar
 - 3) A una persona no familiar
 - 4) A nadie (no procede)
5. ¿Antes de asistir al Instituto se acudió a otras alternativas de curación?
 Si () No ()
 ¿Cuáles?

6. ¿Qué institución o profesional lo canalizó al INNN?

7. Servicio médico con que cuenta el paciente:

IMSS () ISSSTE () Centro de Salud () Dispensario () Médico Privado ()

Otro _____
 Especificar

8. ¿Le han explicado en qué consiste la enfermedad de Huntington?
 Si () No ()
 ¿Por qué?

9. ¿Sabe Usted en qué consiste la enfermedad de Huntington?

- Padecimiento neurológico	
- Hereditaria	
- Da a ambos sexos	
- Degenerativa	
- Crónico	
- Síntomas	
o Movimientos involuntarios	
o Torpeza o incoordinación motora (pérdida del equilibrio)	
o Alteración en el lenguaje y la escritura	
o Dificultad para la deglución	
o Temblor de acción.	
o Alteración en las funciones cerebrales	
o Demencia	

10. ¿En el último mes el paciente ha recibido algún tipo rehabilitación como parte de su tratamiento?

No ()

Si ()

¿De qué tipo?

¿En dónde?

11. Qué medicamentos toma el paciente para los síntomas provocados por la enfermedad de Huntington:

Medicamento	Duración del Medicamento	Costo	Costo mensual
Total			\$

12. ¿Los medicamentos que toma el paciente han tenido algún efecto secundario?
Si () No ()
¿Cuál?

13. ¿Considera que los medicamentos que toma el paciente le ayudan a sentirse mejor?
Si () No ()
¿Por qué?

14. ¿Ha dejado de tomar el medicamento?
Si () No () Algunas veces ()
¿Cuáles han sido los motivos?

15. Además de la enfermedad de Huntington, ¿Le han diagnosticado otra enfermedad?
Si () No ()
En caso afirmativo ¿Cuál (es)?

16. ¿Actualmente acude a tratamiento en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS?
Si () No ()
En caso afirmativo ¿A qué servicio?

17. ¿Tiene alguna dificultad para trasladarse desde su domicilio al INNN para su atención?
Si () No ()
¿Cuál?

18. ¿Cómo considera que ha sido la atención y el servicio médico que ha recibido durante su estancia en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS?
Buena () Regular () Mala ()

19. ¿Se siente satisfecho con el actual estado de salud de su familiar?
Si () No ()
¿Por qué?

20. En su opinión ¿El tratamiento que recibe el paciente le ha permitido mejorar su calidad de vida?
Si () No ()
¿Por qué?

5. DIMENSIÓN PSICOLÓGICA

21. En el último mes ¿Cómo ha percibido emocionalmente a su familiar?

PERCEPCIÓN EMOCIONAL EN TORNO A LA VIDA	Nunca 0	Algunas veces 1	Siempre 2
a) ¿Sufre porque esta enfermo (a)?			
b) ¿Sus deseos de vivir y de seguir adelante están presentes?			
c) ¿Hay cosas que lo ilusionan?			
d) ¿Se siente satisfecho con su vida?			
e) ¿Se siente satisfecho con su familia?			
f) En caso de que labore ¿Se siente satisfecho con su trabajo?			
g) En caso de acudir a la escuela ¿Se siente satisfecho con sus estudios?			
h) ¿Acepta su apariencia personal?			
i) ¿Le importa lo que los demás piensen de usted?			
j) ¿Se siente una persona valiosa?			
k) ¿Se siente a gusto con la gente?			
l) ¿Decide cómo quiere vivir?			
m) ¿Es capaz de tomar decisiones?			
n) ¿Se ha mostrado irritable?			
o) ¿Piensa en la idea de morir?			
p) ¿Se ha mostrado agresivo?			

6. DIMENSIÓN SOCIAL

a. FAMILIA Y SOCIALIZACIÓN

22. Estructura Familiar

(Personas que habitan en el domicilio)

No.	Nombre completo	Edad	Sexo	Estado Civil	Parentesco con el paciente	Escolaridad	Ocupación	Estado de Salud

23. Dinámica Familiar

Roles

1) ¿A quién considera el jefe de la familia? _____

2) ¿Por qué? _____

24. ¿Con qué frecuencia la familia suele reunirse para conversar o visitar al paciente?

PERSONAS	Todos los días 1	Una vez a la semana 2	Una vez al mes 3	Una vez al mes 4	Nunca 5
Padre					
Madre					
Pareja					
Hermanos					
Hijos					
Nietos					
Otros familiares					
Vecinos					
Amigos					
Compañeros (escuela, trabajo)					

25. ¿Está satisfecho con la relación que las siguientes personas mantiene con el paciente?

PERSONAS	Satisfecho 0	Insatisfecho 1	NS/NC 0
Padre			
Madre			
Pareja			
Hermanos			
Hijos			
Nietos			
Otros familiares			
Vecinos			
Amigos			
Compañeros (escuela, trabajo)			

26. ¿Cómo es la comunicación de las siguientes personas con el paciente?

PERSONAS	Buena 0	Regular 1	Mala 2
Padre			
Madre			
Pareja			
Hermanos			
Hijos			
Nietos			
Otros familiares			
Vecinos			
Amigos			
Compañeros (escuela, trabajo)			

27. ¿Considera que el paciente tiene el apoyo de sus familiares?

Si ()

No ()

¿Por qué?

28. ¿Quién de su familia apoya al paciente para su tratamiento?

Parentesco con el paciente	Tipo de ayuda

29. ¿Percibe algún tipo de rechazado por parte de sus familiares hacia el paciente debido a su padecimiento?

Si ()

No ()

¿Por qué?

30. ¿El paciente acude a algún grupo de apoyo?

Si ()

No ()

En caso afirmativo ¿Cuál?, ¿Dónde?

31. ¿La enfermedad el paciente fue causa de que lo despidieran o rechazaran de su trabajo?

Si ()

No ()

32. En caso de haber contestado afirmativamente, explique la situación:

33. En caso de estar en edad escolar, ¿Su padecimiento fue causa de que desertara de la escuela?

Si ()

No ()

34. En caso de haber contestado afirmativamente, explique la situación:

7. DIMENSIÓN ECONÓMICA

35. ¿Quién (es) es el principal proveedor económico?

Nombre completo del trabajador	Principal ocupación	Ingreso Mensual	Contribución mensual al gasto familiar
Total		\$	\$

36. ¿Número de dependientes económicos?

37. ¿Alguien más contribuye al ingreso familiar?

Si ()

No ()

¿Quién?

38. ¿Sus ingresos económicos le son suficientes para cubrir sus necesidades básicas?

Si ()

No ()

¿Por qué?

39. ¿El tratamiento para la enfermedad de Huntington ha tenido alguna repercusión en la economía familiar?

Si ()

No ()

¿Cuál?

40. Cuando tiene problemas económicos recurre a:

Ahorro () Empeño () Tarjeta de crédito ()

Préstamo de familiares () Venta de bienes () Otro _____

(especificar)

7.1 CONDICIONES DE VIVIENDA

41. Tenencia de la vivienda

Propia () Rentada () Prestada () Invasada ()

42. En caso de alguna dificultad en la marcha, ¿Considera que las condiciones de su vivienda son adecuadas para su desplazamiento?

Si ()

No ()

¿Por qué?

VIVIENDA	Adecuado	Inadecuado
Material de construcción		
Distribución de la vivienda		
Mobiliario		
Baños		
Higiene de la vivienda		
Iluminación		
Ventilación		
Dormitorio del paciente		
Servicios públicos (drenaje, alcantarillado, pavimentación, luz)		
Medios de transporte		

(Datos obtenidos mediante la observación del Trabajador Social en la visita domiciliaria)

OBSERVACIONES DE TRABAJO SOCIAL

Fecha de aplicación

--	--	--	--	--	--

Día

Mes

Año

Responsable de la Entrevista

Nombre y firma del E. Lic. en Trabajo Social



INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y
NEUROCIROGÍA
"DR. MANUEL VELASCO SUÁREZ"
DIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN
LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN SOCIOMÉDICA



INVENTARIO DE ANSIEDAD DE BECK

En la última semana y en el momento actual ha presentado los siguientes síntomas.

SÍNTOMAS	En absoluto 0	Levemente 1	Moderadamente 2	Severamente 3
1.Hormigueo o entumecimiento				
2. Sensación de calor				
3.Temblores de piernas				
4.Incapacidad de relajarse				
5.Miedo a que suceda lo peor				
6.Mareo o aturdimiento				
7.Palpitaciones o taquicardia				
8.Sensación de inestabilidad e inseguridad física				
9.Terrores				
10.Nerviosismo				
11.Sensación de ahogo				
12.Temblores de manos				
13.Temblores generalizados o estremecimiento				
14.Miedo a perder el control				
15.Dificultad para respirar				
16.Miedo a morir				
17.Sobresaltos				
18.Molestias digestivas o abdominales				
19.Palidez				
20.Rubor facial				
21.Sudoración (no debida al calor)				

Rango de Puntuación obtenida:

Normales: 0 a 9

Ansiedad leve: 10 a 18

Ansiedad moderada: 19 a 29

Ansiedad grave: 30 a 63



INVENTARIO DE DEPRESIÓN DE BECK

En la última semana y en el momento actual ha experimentado las siguientes emociones.

1. Tristeza

- 0 No me siento triste
- 1 Me siento triste
- 2 Me siento triste continuamente y no puedo dejar de estarlo
- 3 Me siento tan triste o tan desgraciado que no puedo soportarlo

2. Proyección

- 0 No me siento especialmente desanimado respecto al futuro
- 1 Me siento desanimado con respecto al futuro
- 2 Siento que no tengo que esperar nada
- 3 Siento que el futuro es desesperanzador y las cosas no van a mejorar

3. Fracaso

- 0 No me siento fracasado
- 1 Creo que he fracasado más que la mayoría de las personas
- 2 Cuando miro hacia atrás, sólo veo fracaso tras fracaso
- 3 Me siento una persona totalmente fracasada

4. Satisfacción

- 0 Las cosas me satisfacen tanto como antes
- 1 No disfruta de las cosas tanto como antes
- 2 Ya no obtengo una satisfacción auténtica de las cosas
- 3 Estoy insatisfecho o aburrido de todo

5. Culpabilidad

- 0 No me siento especialmente culpable
- 1 No me siento culpable en bastantes ocasiones
- 2 Me siento culpable en la mayoría de las situaciones
- 3 Me siento culpable constantemente

6. Castigo

- 0 Creo que no estoy siendo castigado
- 1 Siento que puedo ser castigado
- 2 Espero ser castigado
- 3 Siento que estoy siendo castigado
- 3 Quiero que me castiguen

7. Autovaloración

- 0 No me siento descontento conmigo mismo
- 1 Estoy descontento conmigo mismo
- 2 Me avergüenzo de mí mismo
- 3 Me odio

8. Autocrítica

- 0 No me considero peor que cualquier otro
- 1 Me critico por mis debilidades o errores
- 2 Continuamente me culpo por mis faltas
- 3 Me culpo por todo lo malo que sucede

9. Suicidio

- 0 No tengo ningún pensamiento de suicidio
- 1 A veces pienso en suicidarme, pero no lo haría
- 2 Desearía suicidarme
- 3 Me suicidaría si tuviese la oportunidad

10. Llanto

- 0 No lloro más de lo que solía
- 1 Ahora lloro más que antes
- 2 Lloro continuamente
- 3 Antes era capaz de llorar, pero ahora no puedo, incluso aunque quiera

11. Irritación

- 0 No estoy más irritado de lo normal en mí
- 1 Me molesto o irrito más fácilmente que antes
- 2 Me siento irritado continuamente
- 3 No me irrito absolutamente nada por las cosas que antes solían irritarme

12. Interés social

- 0 No he perdido el interés por los demás
- 1 Estoy menos interesado en los demás que antes
- 2 He perdido la mayor parte de mi interés por los demás
- 3 He perdido todo el interés por los demás

13. Toma de decisiones

- 0 Tomo decisiones como siempre he hecho
- 1 Evito tomar decisiones más que antes
- 2 Tomar decisiones me resulta mucho más difícil que antes
- 3 Me es imposible tomar decisiones

14. Aspecto físico

- 0 No creo tener peor aspecto que antes
- 1 Estoy preocupado porque parezco poco atractivo
- 2 Creo que se han producido cambios permanentes en mi aspecto que me hacen parecer poco atractivo
- 3 Creo que tengo un aspecto horrible

15. Voluntad de trabajo
- 0 Trabajo igual que antes.
 - 1 Me cuesta un esfuerzo extra comenzar algo
 - 2 Tengo que obligarme mucho para hacer algo
 - 3 No puedo hacer nada en absoluto
16. Sueño
- 0 Puedo dormir tan bien como antes
 - 1 No duermo tan bien como antes
 - 2 Me despierto una o dos horas antes de lo habitual y me resulta difícil volver a dormir
 - 3 Me despierto varias horas antes de lo habitual y no puedo volver a dormir
17. Cansancio
- 0 No me siento más cansado de lo normal
 - 1 Me canso mas fácilmente que antes
 - 2 Me canso en cuanto hago cualquier cosa
 - 3 Estoy demasiado cansado como para hacer algo
18. Apetito
- 0 Mi apetito no ha disminuido
 - 1 No tengo tan buen apetito como antes
 - 2 Ahora tengo mucho menos apetito
 - 3 He perdido completamente el apetito
19. Baja de peso
- 0 Últimamente he perdido poco peso o no he perdido nada
 - 1 He perdido más de dos kilos y medio
 - 2 He perdido más de cuatro kilos
 - 3 He perdido más de siete kilos
20. Molestias físicas
- 0 No me preocupo por mi salud más que lo normal
 - 1 Estoy preocupado por problemas físicos como, por ejemplo, dolores, molestias estomacales o estreñimiento
 - 2 Estoy muy preocupado por mis problemas físicos y me resulta difícil pensar en otra cosa
 - 3 Estoy tan preocupado por mis problemas físicos que soy incapaz de pensar en otra cosa
21. Sexo
- 0 No he notado ningún cambio reciente en mi interés por el sexo
 - 1 Estoy menos interesado en el sexo de lo que estaba antes
 - 2 Ahora estoy mucho menos interesado en el sexo
 - 3 He perdido por completo el interés en el sexo

Rango de Puntuación obtenida:

Normales: 0 a 9

Depresión leve: 10 a 18

Depresión moderada: 19 a 29

Depresión grave: 30 a 63



ANEXO 3

INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIROGÍA “MANUEL VELASCO SUÁREZ”

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Fecha ____/____/____

Los datos personales serán protegidos, incorporados y tratados por el Laboratorio de Investigación Sociomédica con fundamento en la Ley Federal de Acceso a la Información Pública Gubernamental (IFAI)

Usted ha sido invitado(a) a participar en el protocolo de investigación **“Calidad de Vida de pacientes con la enfermedad de Huntington: un enfoque social”**.

La decisión de participar implica que usted tenga un conocimiento completo del propósito y beneficios que traerá consigo el estudio, los cuales se detallan en esta carta. Cualquier duda adicional puede ser aclarada por los investigadores responsables. Una vez que usted lea este escrito y aclare sus dudas, podrá decidir si desea participar o no en el estudio.

OBJETIVO DEL ESTUDIO

El proyecto se propone:

- Conocer como se afecta la dimensión psicológica, social y económica de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington que fueron hospitalizados en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” en los años 2004 y primer semestre del 2006.
- Identificar los factores que inciden en la calidad de vida de los pacientes con diagnóstico de Huntington en la dimensión psicológica, social y económica.

CONFIDENCIALIDAD

Si usted acepta participar en este estudio es necesario que sepa que su información es confidencial y que nadie que no este inscrito en este proyecto tiene acceso a la misma. No se proporcionará información de usted o proporcionada por usted a ninguna persona o institución que lo solicite sin su previo consentimiento por escrito.

PROCEDIMIENTOS

Se aplicará el Inventario de Ansiedad y Depresión de Beck y el cuestionario de Calidad de Vida para pacientes con la enfermedad de Huntington (elaborados por el Laboratorio de Investigación Sociomédica).

BENEFICIOS

Con su participación en el estudio no obtendrá beneficio económico, se espera mejorar el estado general del paciente con las propuestas que se obtengan después del análisis de los resultados.

EFFECTOS INDESEABLES Y RIESGOS

Ninguno

CONSIDERACIONES ECONÓMICAS

Este estudio no representará ningún costo adicional para el paciente o su familia.

DERECHOS DE ABANDONAR EL ESTUDIO

Su participación se considera completamente voluntaria y usted puede desistir de participar o continuar en el estudio en el momento que lo desee. Esta determinación no afectará su relación con el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS.

Si usted considera que cualquiera de los puntos antes mencionados no está claro, o le surgen nuevas dudas, le pedimos aclararlas con los investigadores responsables antes de determinar si participará o no en el estudio. Para cualquier duda o aclaración se puede dirigir al teléfono 56063822 ext. 5019 con la Dra. Aída Valero Chávez, responsable de la investigación y coordinadora del Laboratorio de Investigación Sociomédica ENTS- UNAM.

AUTORIZACIÓN

He leído el contenido de este escrito y al firmar esta forma he decidido por voluntad propia participar en este estudio.

Nombre del Paciente: _____

Dirección: _____

Teléfono: _____

Firma: _____

Nombre del testigo: _____

Teléfono: _____

Firma: _____

Entrevistador: _____

Firma: _____

ANEXO 4

Técnicas Grupales

🕒 “CANASTA REVUELTA”

I **Objetivo:** Animación o presentación

II **Desarrollo:** Todos los participantes se forman en círculo con sus respectivas sillas. El coordinador queda al centro de pie, en el momento en el que el coordinador señale a cualquiera diciéndole ¡Piña!, éste debe decir el nombre del que tiene a su izquierda. Si se equivoca o tarda, más de 3 segundos en responder, pasa al centro y el coordinador ocupa su puesto.



🕒 “SÍGUEME”

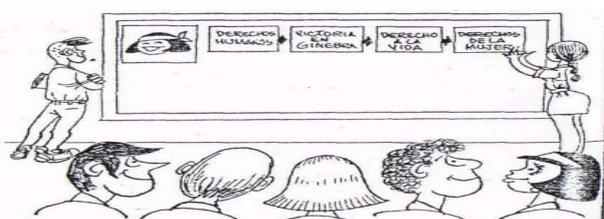
I **Objetivo:** Promover reflexión sobre criterios de los participantes

II **Materiales:** Tarjetas con temas generales, tarjetas en blanco

III **Desarrollo:** A cada participante se le dan varias tarjetas en blanco y se les explica que cuando el educador coloque el tema en la pizarra, cada uno puede escribir en una tarjeta un pensamiento que se relacione con el tema y así uno tras otro seguirán colocando sus tarjetas de manera tal que se pueda recoger la mayor cantidad posible de criterios.

Cuando se agoten los criterios, todos los que han ido al frente a colocar sus tarjetas iniciarán un diálogo sobre el tema, que irá, profundizándose con las intervenciones de todos los que quieran seguir al educador en esta reflexión.

IV **Recomendaciones:** Si logran crear un símbolo que identifique la actividad, pueden utilizarlo como un procedimiento de comentario inicial del día, con aquellos temas de mayor actualidad o más controvertidos.

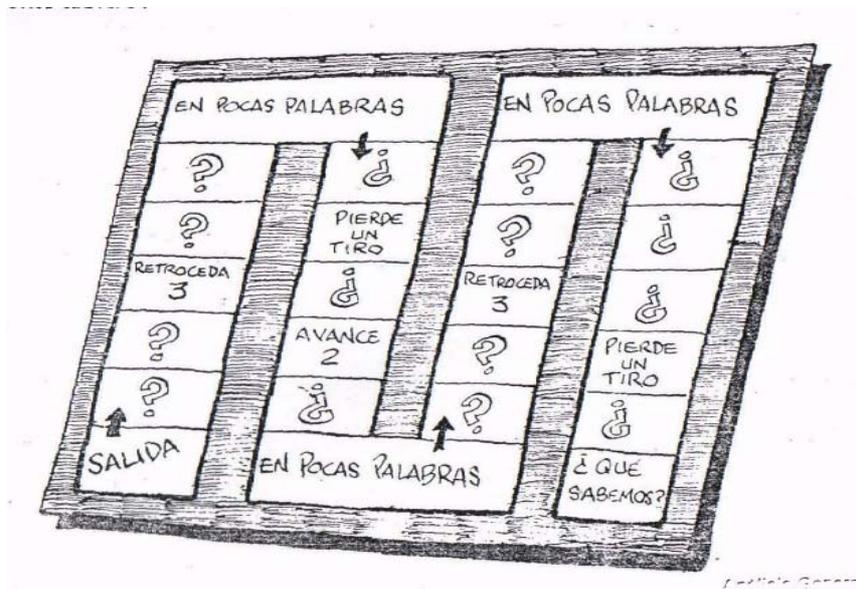


“¿QUÉ SABEMOS?”

I Objetivo: Colectivizar el conocimiento que los participantes tienen sobre un determinado tema, problema o situación.

II Material: Hoja de papel grande (30x50cm) tarjetas o papeles pequeños y un dado.

III Desarrollo: Se trata de utilizar un juego de mesa como motivación para ir colectivizando ideas y opiniones. En la hoja se dibuja el siguiente tablero.



“LA GENTE PIDE”

I Objetivo: Analizar la importancia de la colaboración dentro de un grupo u organización. El papel del dirigente o líder de una organización.

II Desarrollo: Se forman dos o más grupos. Cada grupo nombra a su dirigente. El que coordina va a pedir una serie de objetos que tengan los participantes o se encuentren en el local donde estén reunidos.

Quien coordina debe señalar un lugar fijo donde se coloquen los objetos de cada grupo. El dirigente y el grupo deben conseguir lo que se pide; el dirigente es el que debe entregar el objeto solicitado al coordinador.

Se decide qué grupo fue el ganador y en plenario se colectiviza cómo trabajó cada grupo y cómo se comportó su dirigente.

III Dirigente: Se hace una reflexión sobre la colaboración y la coordinación en el trabajo colectivo. Permite analizar el papel del dirigente, su función e importancia.

🌳 “EL ÁRBOL DE PROBLEMAS”

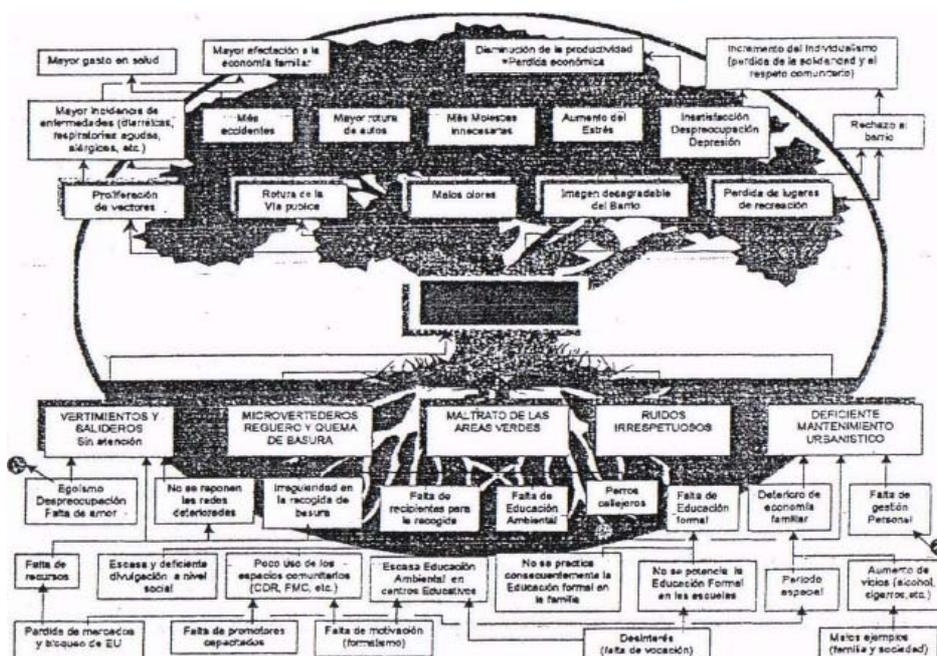
I Objetivo: Diagnosticar la situación

II Materiales: Papelógrafos, lápices de colores, hojas de papel

III Desarrollo: Una motivación combinada con dinámicas de animación puede, crear el ambiente necesario de confianza y deseos de reflexionar sobre su cotidianidad en cada uno de los participantes.

La invitación a enlistar o escribir en pequeñas hojas de papel, todos aquellos problemas que consideran les afectan en su vida cotidiana; darán al plenario una visión compartida y ampliada de su entorno. La posibilidad de que se enriquezcan con nuevos aportes estará siempre abierta, de manera tal que nadie sienta que ha quedado algo sin decir. Por consenso se llegará a determinar cuál será el problema (o problemas en el caso de que el grupo sea muy numeroso y permita dividirlos en equipos) que analizarán en ese día. Se orienta dibujar un árbol cuyo tronco sea el problema y en sus raíces-escribirán todas las causas que le dan origen y en las hojas escribirán las consecuencias que ese problema tiene para su vida.

De esta manera al plenario se lleva el resultado de su reflexión, como paso previo a las actividades de propuestas de objetivos, soluciones, planes de acciones, etc. que acometerá posteriormente la comunidad.



“REMOVER OBSTÁCULOS”

I Objetivo: Ubicar los problemas al interior de un grupo. Permite hacer una mejor planificación del trabajo al ver con qué elementos cuenta y qué dificultades hay que enfrentar.

II Desarrollo: Basándose en la realidad concreta del grupo (sus problemas, planes de trabajo, integrantes), se prepara material que apoye la identificación de los problemas. Se prepara de antemano una serie de preguntas básicas que permita ubicar los “Obstáculos” que han habido para realizar el plan de trabajo o funcionamiento del grupo. Y, ya sea de forma individual o en grupos (según el número de participantes y tiempo) se deben responder de forma honesta y crítica.

“EN PRO O EN CONTRA”

I Objetivo: Desarrollar la capacidad de propuestas

II Materiales: Papelografos, plumones

III Desarrollo: Ante una expresión interesante que el maestro propone a los alumnos, se dividirá el grupo en dos subgrupos según estén en PRO o en CONTRA de la propuesta.

Cada subgrupo buscará todos los argumentos posibles para tratar de ganar su moción.

En reunión plenaria se expondrán todos los argumentos a favor y en contra y después de terminada la argumentación se tomará la decisión por consenso o por votación.

IV Recomendaciones: Es muy importante que la frase que se escoja tenga un interés real de debate.

“EL ORO DEL SILENCIO”

I Objetivo: Desarrollar la capacidad de escucha

II Material: Pancarta con ideas básicas

III Desarrollo: Esta técnica se justifica, cuando por las características del grupo se requiere que sean más reflexivos, que logren mejor concentración para escuchar opiniones ajenas o cuando deseamos estimular la escucha activa.

En un lugar visible del aula debe aparecer la pancarta con las siguientes propuestas:

- Permanecer en nuestro sitio sin violentar el espacio de otros
- Incitar a preguntas necesarias
- No redondear ideas, aportar nuevos puntos de vista
- Callar lúcido y oportuno, hacer honores a la inteligencia ajena y a la propia

Se dará lectura a las propuestas que aparecen en la pancarta y se promoverá una breve reflexión sobre la necesidad e importancia de asumirlas como desafíos durante el debate que tendrá lugar a continuación. Se informa que el estímulo se entregará al compañero que haya mantenido una conducta más cercana a la propuesta. Vale aclarar que deberán diferenciar la actitud de escuchar e intervenir oportunamente, de la conducta de no intervención por falta de atención o interés. Al concluir el debate, cada participante dirá quién considera que es merecedor del premio "El oro del silencio" y por qué. Gana la persona que más veces haya sido propuesta para el estímulo.



© “ME SIRVE O NO ME SIRVE”

I Objetivo: Desarrollar la cultura del diálogo

II Material: Tirillas de papel, cartulina o cartón

III Desarrollo: Se inicia leyendo a viva voz por el mejor lector o por el educador, el poema homónimo-del excelente poeta y escritor uruguayo Mario Benedetti.

"Me sirve o no me sirve"

La esperanza tan dulce
tan pulida tan triste
la promesa tan leve
no me sirve

no me sirve tan mansa
la esperanza

La rabia tan sumisa
tan débil, tan humilde
el furor tan prudente
no me sirve

no me sirve tan sabia
tanta rabia

El grito tan exacto
si el tiempo lo permite
alarido tan pulcro
no me sirve

no me sirve tan bueno
tanto trueno

El coraje tan dócil
la bravura tan chirle
la intrepidez tan lenta
no me sirve

no me sirve tan
fría la osadía

Sí me sirve la vida
que es vida hasta morir
el corazón alerta
sí me sirve

me sirve cuando avanza
la confianza

Me sirve tu mirada
que es generosa y firme
y tu silencio franco
sí me sirve

me sirve la medida
de tu vida

Me sirve tu futuro
que es un presente libre
y tu lucha de siempre
sí me sirve

me sirve tu batalla
sin medalla

Me sirve tu modestia
de tu orgullo posible
y tu mano segura
sí me sirve

me sirve tu sendero
compañero

BIBLIOGRAFÍA

Fuentes Bibliográficas

Alonso Vilatela, Ma. Elisa (coord.), ***“Enfermedad de Huntington”***, Edit. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez. México, 2000.

“Atlas sopena del cuerpo y la vida: Anatomía, fisiología, genética, salud y enfermedad”, Edit. Sopena, Barcelona, 1989.

Blakiston, ***“Diccionario Breve de Medicina”***, Ediciones científicas La Prensa Médica Mexicana, S.A. de C.V. México, 2006.

Boll Woehrle, Catherine, Características clínicas y diagnóstico, ***“Enfermedad de Huntington”***, Departamento de publicaciones, INNN, México.

BurKe W., et. al., ***“Genetic Testing”***, N Engl J Med, Inglaterra, 2002.

Bustillos Graciela, Laura Vargas, ***“Técnicas participativas para la educación popular”***, Tomo I, Edit. IMDEC, Instituto Mexicano para el Desarrollo Comunitario, 1989.

Cornelius Kelly, ***“Etiología de la demencia”***, Psiquiatría en la Práctica, Edit. REMEDICA, Estados Unidos, 2004.

Escobedo, Francisco, Teresa Corona, ***“Cuarenta años de Historia del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez”***, México, 2004.

Estrada Inda, Lauro, ***“El ciclo vital de la familia”***, Edit. Grijalbo, México, 1997.

Evaluación de la Calidad de Vida Grupo WHOQOL 1994, ***“¿Por qué Calidad de Vida? Grupo WHOQOL”***, Foro Mundial de la Salud, OMS, Ginebra 1996.

Federación Internacional de Trabajo Social, Colombo, Sri Lanka, 1994

Garduño, Estrada León, et. al., Procesos cognitivos asociados a los constructor de calidad de vida y bienestar subjetivo, ***“Calidad de Vida y Bienestar Subjetivo en México”***, Centro de Estudios sobre la Calidad de Vida y Desarrollo Social, México, 2005.

Garza Garza, Raúl, ***“Bioética. La toma de decisiones en situaciones difíciles”***, Edit. Trillas, México, 2000, p. 187.

Gómez Tortosa, E, ***“Enfermedad de Huntington”***, Guía en Demencia conceptos, criterios y recomendaciones para el estudio del paciente con demencias, Tomo 1 y 2, Masson, España 2002.

González, Ana Luisa, et. al., ¿Cómo mejorar la calidad de vida y el bienestar subjetivo de los ancianos?, **“Calidad de Vida y Bienestar Subjetivo en México”**, Centro de Estudios sobre la Calidad de Vida y Desarrollo Social, México, 2005.

González M, Julia, **“Calidad de vida relacionada con la salud”**, División de Promoción de la Salud, Escuela de Salud Pública, Chile, 2000.

Harper PS, **“Huntington Disease and the abuse of genetics”**, Am J Hum Genet, E.U, 1992.

Hernández Sampieri, Roberto, **“Metodología de la Investigación”**, 2º Edición, Edit. Mc Graw Hill, México.

Irigoyen Coria, Arnulfo E., **“Nuevos Fundamentos de Medicina Familiar”**, 2º Edición, Edit. Medicina Familiar Mexicana, México, 1998.

Jacques Michel, Robert, **“La Herencia explicada a los padres”**, Edit. Fondo de Cultura Económica, México, 1978.

Katsching, Heinz, et. al., **“Calidad de Vida en los trastornos mentales”**, Edit. MASSON, España, 2000.

Kelly Cornelius, **“Psiquiatría en la Práctica”**, Edit. REMEDICA, E.U., 2004.

Manson, Ania L, **“Lo esencial en célula y genética”**, Edit. Elsevier, Madrid, España, 2003.

Navarro Góngora, José, **“Enfermedad y Familia. Manual de Intervención Psicosocial”**, Edit. Paídos Barcelona, Buenos Aires, 2004.

Nussbaum, Amartya Sen (comp), **“La Calidad de Vida”**, Edit. Fondo de Cultura Económica, México, 2004.

Oblitas, A. Luis (coord.), **“Psicología de la salud y Calidad de Vida”**, Edit. Thomson, México, 2004.

Ortega Rivera, Raquel, **“Autoestima de personas jubiladas y su relación con algunos aspectos de la Calidad de vida”**, UNAM, México, 2000.

Palma Diego, **“La Reconceptualización. Una búsqueda en América Latina”**, Edit. Humanitas, CELATS, Buenos Aires, 1977.

Ponce Vázquez Daniel, **“Técnicas participativas y juegos didácticos de educadores cubanos”**, Tomo II, Edit. IMDEC, Instituto Mexicano para el Desarrollo Comunitario, 1998.

Quintero Velásquez, Ángela María, **“Trabajo Social y procesos familiares”**, Edit. Lumen Humanitas, Buenos Aires, 1997.

Ranne Neal y cols., **“Una Guía Médica para el Manejo de la Enfermedad de Huntington”**, Internacional Huntington Association, Estados Unidos, 1996.

Reyes García, Patricia, **“La participación del cuidador primario en el cuidado integral de pacientes con la enfermedad de Huntington en el hogar: una propuesta de enfermería”**, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS, 2005.

Reyes Ibarra, Horacio, **“Desarrollo Sustentable y Calidad de Vida”**, Centro de Integración Universitaria, México 1999.

Reyes Zubiría, Alfonso, **“Acercamientos tanatológicos al enfermo terminal y su familia”**, Edit. Alzira, Vol. III, México 1996, p. 154.

Robles de Fabre, Teresa, et. al, **“El enfermo crónico y su familia. Propuesta Terapéutica”**, Edit. Nuevomar, México, 1987.

Rodríguez Sánchez, M.F., et. al., **“Bases genéticas de las minusvalías psíquicas”**, Universidad de Cádiz.

Schaloch, Robert. et. al., **“Calidad de vida. Manual para profesionales de la educación, salud y servicios sociales”**, Editorial Alianza, Madrid, 2003.

Smith, Ronald E. **“Psicología. Fronteras de la conducta”**, 2º Edición, Edit. Harla, México. 1982.

Tom Strachan y Andrew P. Read, **“Genética Humana”**, Edit. McGraw-Hill Interamericana, México, 2006.

Turabián, José Luis, et. al., **“Actividades comunitarias en medicina de familia y atención primaria”**, Edit, Díaz de Santos, España, 2002.

Valero Chávez, Aída, **“El Trabajo Social en México. Desarrollo y perspectivas”**, UNAM, 1999.

Vázquez García, Fany Areli, **“Dinámica Familiar a partir de un miembro afectado por la enfermedad de Huntington; repercusiones en el cuidador primario”**, Tesis UNAM-ENTS, México 2001.

Velásquez Arellano, Antonio (coord.), María Teresa Tusié Luna, et. al., Genómica y la medicina del siglo XXI, **“Lo que somos y el genoma humano. Des-velando nuestra identidad”**, Ediciones Científicas Universitarias, FCE, UNAM, México, 2004.

Wriedt, Ana, **“¿Cómo sobrevivir a la enfermedad de Huntington?”**, Manual para familiares, México, 2006.

Fuentes Electrónicas

Asociación Genética Humana, "**Áreas del Instituto de Genética Humana de la Asociación. Buenos Aires Argentina**", en Internet 24 de Julio de 2007, disponible en www.aghu.org/institu.htm.

Asociación Mexicana de la Enfermedad de Huntington, I.A.P., en línea, Internet 29 de mayo de 2006, disponible en [http:// asociación mexicana de la Enfermedad de Huntington I.A.P.](http://asociaciónmexicana.org/)

Diccionario estadístico, "**Métodos de muestreo no probabilístico**", en línea, Internet 27 de agosto de 2007, disponible en www.estadistico.com.

Enciclopedia Libre, "**Calidad de Vida**", en línea, Internet 29 de mayo de 2007, disponible en <http://www.wikipedia.com>

Escuela Nacional de Trabajo Social en línea, Internet 26 de julio de 2007, disponible en www.trabajosocial.unam.mx.

Ganglios Basales, en línea, Internet 30 de mayo de 2007, disponible en www.uc.cl/sw_educ/neurociencias/html/094.html.

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, en línea, Internet 30 de mayo de 2007, disponible en <http://iibce.edu.uy/2000>.

Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "MVS", Dirección de Investigación, en línea, Internet 27 de julio de 2007, disponible en www.edu.innn.mx.

Llach, Badia X., "**Estudios de calidad de vida**", en línea, Internet 29 de mayo de 2007, disponible en <http://www.e/servier.es/librosvivos/>

Luria Sonia y cols. "**Enfermedad de Huntington**", en línea, Internet 26 de abril de 2007, disponible en <http://www.medired.com/papeles/colabora22.htm>.

Salud y Discapacidad, "**Corea de Huntington**", en línea, Internet, 21 de marzo de 2007, disponible www.salud.discapnet.es.

Secretaría de Salud, en línea, Internet 27 de julio, disponible http://www.ssa.gob.mx/docprog/programas_accion.htm

Sociedad de América para la Enfermedad de Huntington, "**Corea de Huntington**", en línea, Internet 21 de marzo de 2007, disponible [http://www.sociedad de américa para la enfermedad de huntington.](http://www.sociedaddeamerica.org/)

Fuentes Hemerográficas

Butters N, Grady M, "***Effect of predistractor delays on the shortterm memory performance of patients with Korsakoff's and Huntington's disease***", Neuropsychol 1977.

Montoya Alonso, Amélie M. Achim, et. al., "***Disfunción de la memoria episódica en la enfermedad de Huntington***", Archivo de Neurociencias, vol. 11, Nº 1:11-17, INNN, 2006.

Ochoa Morales, Adriana, Claudia García de la Cadena, et. al., "***Perfil socioeconómico y dinámica familiar del paciente con enfermedad de Huntington***", Archivo de Neurociencias, vol. 2, Nº 2:74-77, INNN, 19997.

The Huntington's Disease Collaborative Research Group, "***A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes***", Cell, 1993.