



**Estrategias de Cuidado para los Cuidadores de Personas con Diagnóstico de Enfermedad  
de Huntington**

Ana María Atehortúa Morales

Ana María Gutiérrez Altamiranda

Trabajo de grado presentado para optar al título de Profesionales en Psicología

Directora

Piedad Liliana López Bustamante, Doctor (PhD) en Psicología

Universidad Pontificia Bolivariana

Escuela de Ciencias Sociales

Psicología

Medellín, Antioquia, Colombia

2025

El contenido de este documento no ha sido presentado con anterioridad para optar a un título, ya sea en igual forma o con variaciones, en esta o en cualquiera otra universidad.

## Resumen

La Enfermedad de Huntington (EH) es una condición crónica de carácter neurodegenerativo y hereditario que, debido a sus características clínicas a nivel genético, neurobiológico y a sus efectos físicos, psicológicos y psicosociales, resulta en cambios significativos en la identidad del paciente, así como en sus dinámicas sociales y familiares, haciéndose necesario en etapas avanzadas de la enfermedad, el acompañamiento por parte de cuidadores informales, generalmente miembros de la familia, y en su mayoría mujeres, quienes asumen un rol de apoyo que implica desafíos físicos, emocionales y psicosociales que conllevan síntomas de agotamiento que pueden afectar el desarrollo de su labor y su carga percibida. **Objetivo.** Proponer estrategias de cuidado para cuidadores informales de personas con EH. **Método.** Revisión teórica de información documentada en publicaciones científicas y médicas, guías clínicas de organizaciones especializadas en la enfermedad, e investigaciones de carácter cualitativo recuperadas de diversas bases de datos y páginas oficiales. **Conclusiones.** La labor del cuidador de personas con EH es un elemento de gran importancia en la atención a este tipo de pacientes y requiere no solo comprensión integral de la enfermedad, sino también inteligencia y acompañamiento emocional, apoyo de los círculos cercanos y comunidades a las que pertenecen, y políticas públicas que garanticen su bienestar y capacidad de sostener a la persona cuidada. Se propone la estructura para una guía de cuidado al cuidador como una herramienta de autogestión accesible y práctica, para favorecer la sostenibilidad del rol de cuidador y dignificar, resignificar, reconocer y valorar de forma más positiva la experiencia de cuidado.

*Palabras clave:* enfermedad de Huntington, cuidadores, sobrecarga, autocuidado, afrontamiento, guía.

### Abstract

Huntington's Disease (HD) is a chronic, neurodegenerative and hereditary condition that, due to its clinical characteristics at the genetic and neurobiological level and its physical, psychological and psychosocial effects, results in significant changes in the patients identity, as well as in their social and family dynamics, making it necessary, in advanced stages of the disease, for informal caregivers, generally family members, and mostly women, to provide support. These caregivers assume a role that entails physical, emotional, and psychosocial challenges, leading to symptoms of exhaustion that may affect the performance of their duties and their perceived burden. **Objective.** To propose care strategies for formal caregivers of people with HD. **Method.** Theoretical review of information documented in scientific and medical publications, clinical guidelines from organizations specialized in the disease, and qualitative research retrieved from various databases and official websites. **Conclusions.** The work of caregivers of people with HD is a key element in the care of this type of patient and requires not only a comprehensive understanding of the disease, but also emotional intelligence and support, backing from their close circles and the communities they belong to, and public policies that ensure their well-being and capacity to sustain the persona they care for. A structure is proposed for a caregiver care guide as an accessible and practical self-management tool to promote the sustainability of the caregiving role and to dignify, reframe, recognize and value the caregiving experience in a more positive way.

*Keywords:* Huntington's disease, caregivers, overload, self-care, coping, guide.

## Introducción

El presente artículo de revisión busca rastrear aportes teóricos e investigativos sobre la enfermedad de la Corea de Huntington (EH) y como esta afecta a las personas que la padecen y a sus cuidadores informales, para así poder plantear una guía de cuidado que permita identificar estrategias de afrontamiento y factores protectores que puedan ayudar a mitigar algunos de los efectos en cuidadores.

La EH es un trastorno neurológico poco frecuente y progresivo de naturaleza hereditaria, caracterizada por la degeneración progresiva de las células nerviosas de ciertas áreas del cerebro, lo provoca movimientos incontrolados, deterioro cognitivo y afectaciones emocionales, cuyos síntomas generalmente aparecen en la edad adulta, entre los 30 y 50 años, aunque en algunos casos pueden manifestarse en la juventud (Cancado et al., 2021).

Surge debido a mutaciones en el gen HTT y se hereda de manera autosómica dominante. Su principal afectación es la degeneración de los núcleos basales del encéfalo que progresa hasta la demencia y posterior muerte del paciente, esta patología es de evolución lenta y, al identificarse generalmente solo al aparecer los síntomas, los genes afectados pueden transmitirse a la siguiente generación, donde existe la posibilidad de portadores asintomáticos (Vallejo et al., 2020), ya que una persona con la mutación tiene un 50% de posibilidades de trasmitirla a cada uno de sus hijos (Mayo Clinic, 2024).

Los pacientes en riesgo de portar el gen causante de la enfermedad también pueden enfrentarse a un profundo nivel de preocupación frente a su potencial diagnóstico, tanto si deciden optar por asesoramiento genético como si no, lo que genera incertidumbre frente a los posibles resultados, o hiperconsciencia y duda frente a lo que puede considerarse o no como manifestaciones tempranas de la enfermedad en la vida cotidiana (Sherman et al., 2019).

La prevalencia de la EH en poblaciones occidentales es de 7 a 10 por cada 100.000 individuos (Capiluppi et al., 2020); a diferencia de países asiáticos, orientales y sudafricanos, donde es mucho menor, alrededor de 0.1 por cada 100.000 (Medina et al. 2022). Se especula que, debido a las diferencias genéricas en el gen HTT hay una menor incidencia de la enfermedad en personas de raza negra comparado con poblaciones caucásicas o mestizas (McColgan & Tabrizi, 2018).

En América Latina, por su parte, esta enfermedad suele presentarse en comunidades de bajos recursos, siendo escasos los estudios que reportan cifras epidemiológicas sólidas,

particularmente en Centroamérica (Lee-Chen et al., 2021). Entre las regiones más afectadas se encuentra el estado de Zulia en Venezuela, con 700 personas afectas por cada 100.000 habitantes (Kay et al., 2017); si bien no hay un consenso sobre la prevalencia general de la enfermedad en Brasil, se determinó en localidades como Feria Grande, con 1 caso por cada 1.000 habitantes (Apolinário, et al., 2020); en el departamento de Magdalena Colombia, el gen puede presentarse en uno de cada 5.000 habitantes, lo que posiciona a esta región como la segunda más prevalente a nivel mundial (Valdés et al., 2019).

En Pacientes con EH es posible evidenciar distintos niveles de afectación y síntomas relacionados con cada etapa de la enfermedad, con la claridad de que no todos experimentan todos los posibles síntomas o pueden presentar síntomas diferentes.

Pacientes en etapas iniciales de la fase sintomática de la enfermedad pueden empezar a experimentar movimientos musculares leves e incontrolables, tropiezos y torpeza, falta de concentración y fallos de memoria a corto plazo, depresión, cambios de humor y personalidad. Estos síntomas son relativamente leves, pero pueden empezar a dificultar la motricidad fina en actividades cotidianas y generar sentimientos de frustración o irritabilidad frente a las posibles dificultades de planificación o necesidad de emplear más tiempo para realizar actividades familiares.

Durante la etapa intermedia los síntomas suelen girar en torno a cambios en los músculos tales como contracciones musculares involuntarias o rigidez que pueden contribuir a la pérdida de agilidad, así como cambios en el habla y potenciales dificultades para comer y por ende mantener un peso regular, aunque también pueden exacerbarse síntomas comportamentales y emocionales con mayor frecuencia de sentimientos de frustración, ira o depresión, lo cual puede generar un reto para el paciente y las personas que le rodean.

En la etapa más avanzada las afectaciones progresan hasta llegar al final de la vida del paciente, con dificultades considerables en la deglución, pérdida de peso y nutrición, habla y capacidad de comunicación, movimiento y rigidez, entre otros, convirtiéndose en un obstáculo significativo en la realización de actividades simples, siendo considerablemente más dependiente de sus cuidadores, aspecto frustrante que genera malestar y tensiones (Huntington's Disease Association, sf)

Franklin et al., (2023), hacen mención al impacto en la calidad de vida por las afectaciones en las distintas áreas de funcionamiento, sumado a los síntomas psiquiátricos como

apatía, depresión, ansiedad, alteraciones del sueño, demencia progresiva (Chouksey & Pandey, 2020), comportamientos obsesivo-compulsivos y psicosis; lo que genera un impacto de las personas cercanas, específicamente de familiares que se encargarán del cuidado y cuentan con escasa información sobre la enfermedad que es poco común, el pronóstico de ella y las funciones que debe realizar.

Un cuidador se define como la persona principalmente responsable del cuidado del paciente, que se encarga de recibir las orientaciones y aclaraciones del equipo médico, así como de constituir un vínculo para responder a algunas demandas y necesidades del paciente (Valtierra et al., 2020). Es aquella persona que asiste o cuida a otra que sea por su etapa de desarrollo o por impedimentos físicos o psíquicos no puede procurar por su propio cuidado de forma completamente independiente, impidiendo el desarrollo normal de sus actividades vitales o de sus relaciones sociales (Instituto Nacional de las Mujeres, 2024).

[...] La persona que, siendo cónyuge, compañero o compañera permanente, pariente hasta el quinto grado de consanguinidad, o que, sin tener ningún tipo de parentesco con la persona con dependencia de cuidado, es apoyo permanente para las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria, sin recibir contraprestación económica por su asistencia y por su labor dedicada al cuidado de otra persona. (Acuerdo 27, 2015, p. 2).

La adopción de este rol es una decisión que implica paciencia, dedicación y amor, puesto que los retos que surgen afectan diversas áreas de la vida y variaciones en la organización familiar, es una labor compleja porque además de tener que cumplir con sus múltiples roles que realiza diariamente, debe también hacerse cargo de la mayoría de actividades relacionadas con la persona enferma; asumiendo la responsabilidad de proveer atención, cuidado, apoyo afecto, velando así por una mejoría de la calidad de vida del enfermo (Varela, 2020) lo que conlleva a un estado de sobrecarga, estrés y vulnerabilidad, lo cual aumenta los problemas a nivel emocional, físico, familiar y social (Varela, 2021).

La labor del cuidador familiar en la EH puede demorar muchos años y con el transcurrir del tiempo se aumenta la necesidad de cuidado y se acrecienta la carga del cuidador por la cantidad de tiempo dedicado al paciente, llevando a sobrecarga física y emocional, aislamiento social y

afectación psicológica producto de ver a su familiar cada vez más enfermo y con mayor sufrimiento, sin desconocer que hay una expresión de amor verdadero.

Según un estudio realizado por Liñan y Quiceno (2023), con cuidadoras mujeres, se evidenció deterioro en la calidad de vida relacionada con la salud, tales como alteraciones físicas, psicológicas y biopsicosociales, descuido de sí mismas, sentimientos emergentes de profunda tristeza e incertidumbre, siendo la fe el mecanismo de afrontamiento que les permite la resiliencia y esperanza. Expresan sentir mucho miedo, ansiedad, depresión, vergüenza social, impotencia, sensación de abandono, de soledad, de no poder con las obligaciones, sentimientos de culpa por descuidar responsabilidades, afecto y compromisos familiares (pareja, hijos padres entre otros), cansancio físico extremo, estrés, insomnio, dolor de cabeza y dolor de espalda. Sin embargo, paralelamente también expresan que, aunque tengan todas esas emociones, el sentimiento de amor hacia el familiar enfermo (madre, padre, hijo, hermano, tío) les ayuda a superar el sufrimiento y el agotamiento y les permite estar dispuesto incondicionalmente al cuidado de esa persona que tanto los necesita para ofrecerles apoyo, protección y afecto hasta el final de sus días.

Por todas estas implicaciones que trae al cuidador, el cuidado de la persona enferma de Huntington, y teniendo en cuenta que existen apoyos tanto prácticos como emocionales disponibles, sin desconocer que cada caso es único y requiere adaptarse a las necesidades específicas, es importante aumentar la concientización sobre la enfermedad, los tratamientos disponibles y la evolución, buscando disminuir el estigma que la rodea y las percepciones erróneas acerca de ella (Furr-Stimming, 2023).

Lo anterior, evidencia la necesidad de promover el entendimiento de las complejidades de la EH, tanto a los pacientes, como familiares, cuidadores y profesionales de la salud; para así tener una mayor comprensión del proceso con sus afectaciones y posterior a esto, generar consciencia sobre estas realidades pocas veces nombradas en la cotidianidad y abrir la posibilidad de poner en práctica estrategias que aporten a los cuidadores informales de pacientes con EH, formas de apoyo que les permitan sortear, afrontar e incluso potencialmente resolver algunas de las situaciones problemáticas con las que se enfrentan en su labor de cuidado.

Por lo que se genera la siguiente pregunta de investigación:

**¿Qué Estrategias de cuidado se ofrecen para los cuidadores informales de Personas con diagnóstico de enfermedad de Huntington?**

## **Metodología**

### **Tipo de investigación**

Revisión teórica, basada en búsqueda bibliográfica a partir de la recopilación y análisis de literatura científica, guías clínicas, documentos institucionales y trabajos académicos que abordan tanto la progresión clínica de la enfermedad de Huntington (EH), como las implicaciones subjetivas y sociales relacionadas al cuidado; con el objetivo de identificar los aspectos relevantes asociados a la EH y el rol de los cuidadores de las personas afectadas por esta enfermedad teniendo en cuenta sus particularidades como una afectación crónica y neurodegenerativa.

### **Criterios para la selección de la información**

La selección del material se realizó en concordancia con su pertinencia temática, priorizando aquellos textos que ofrecieran datos empíricos recientes, conceptualizaciones relevantes y relatos en primera persona de cuidadores. Se consultaron principalmente fuentes en español, incluyendo artículos científicos, tesis y documentos de organizaciones especializadas en esta temática como la Asociación Corea de Huntington Española (ACHE), así como estudios de carácter cualitativo que permitieran evidenciar las experiencias y condiciones de las personas que ejercen el rol del cuidado en el contexto colombiano.

### **Técnica de registro**

El registro se realizó por medio de la lectura, análisis de contenido y selección de acuerdo con su pertinencia y relevancia, el cual se estructuró al alrededor de categorías emergentes vinculadas a la clínica de la enfermedad, sus áreas de afectación, los tipos de cuidadores, sus funciones en respuesta a la enfermedad, las consecuencias del cuidado prolongado, todo en relación con el deterioro del paciente. Se buscó establecer un marco comprensivo que articulara los requerimientos específicos que implica la atención a persona con EH y los desafíos del cuidado, para sentar las bases de la propuesta guía de cuidado al cuidador realizada posteriormente. A lo

largo del proceso la información ha sido revisada por medio de asesorías a cargo de un experto en la materia y que se ha sido almacenada por medio electrónico, dando lugar al texto final.

### **Fases de la investigación**

**Fase I.** Lectura y análisis de contenido de los documentos relacionados con el tema, para extraer la información relevante respecto a la EH, sus características clínicas, y efectos físicos, psicológicos y psicosociales, así como la labor del cuidador informal en su acompañamiento, para poder identificar factores de riesgo particulares a esta y a partir de estos proponer estrategias para su propio cuidado.

**Fase II.** Los documentos se analizaron a partir de los siguientes ejes temáticos: Corea de Huntington, manifestaciones sintomáticas, prevalencia e incidencia, cuidadores.

**Fase III.** Organización de la información en una ficha técnica: Nombre del artículo, autor y año, referencia (APA), objetivos, palabras clave, metodología (tipo de investigación, muestras, instrumentos y plan de análisis), resultados, conclusiones, conceptos fundamentales, referencias adicionales.

**Fase IV.** Elaboración del artículo.

**Fase V.** Propuesta: guía de cuidado al cuidador realizada

### **Consideraciones éticas**

A la investigación documental le corresponden consideraciones éticas específicas referidas al manejo adecuado de los derechos de autor. En el presente estudio, a todo documento referenciado se le dieron los créditos en el texto; para estas consideraciones se sigue la Ley 23 de 1982 del Congreso de la República de Colombia, que recoge los lineamientos respectivos sobre derechos de autor y aspectos de la Ley 1090 del código deontológico de Psicología, en el capítulo 7 donde hablan sobre la investigación científica, la propiedad intelectual y las publicaciones específicamente.

## Desarrollo

### Corea de Huntington

Según el Manual de Clasificación de Enfermedades propuesto por la Organización Mundial de la Salud, versión 11 (CIE 11), la enfermedad de Huntington (EH) se clasifica como una enfermedad del sistema nervioso, en la categoría de los trastornos coreiformes del movimiento, como corea secundaria; es un trastorno neurodegenerativo poco frecuente del sistema nervioso central, de transmisión autosómica dominante en el gen denominado HTT, provocado por una mutación que conduce a un incremento del número de repeticiones de la secuencia triple de las bases citosina, adenina y guanina (CAG), en el cromosoma 4, que codifican el aminoácido glutamina (Organización Mundial de la Salud, 2022).

En la población normal, las repeticiones son inferiores a 34, y en quienes sufren la clínica de la enfermedad, el número es superior a 40 repeticiones, y a mayor número mayor gravedad de la sintomatología e inicio más temprano. Además, estas repeticiones se incrementan en generaciones posteriores, favoreciendo una anticipación a la enfermedad, o en su contra, manifestaciones más precoces. Esta precocidad clínica es más pronunciada si la transmisión del gen es por parte del padre (Isábal & Lucha, 2021).

Es una afectación rara y progresiva de naturaleza hereditaria caracterizada por la degeneración de distintas áreas en el Sistema Nervioso Central, reducción del volumen cerebral general, degeneración de las neuronas en los núcleos basales por la expansión de la repetición del CAG en el gen de la huntingtina que produce una proteína agregada y mal plegada, afectando principalmente al cuerpo estriado, entre otras regiones del cerebro que participan en la progresión de la enfermedad, y la pérdida específica de neuronas espinosas medianas eferentes, provocando afectaciones fisiológicas, motoras, cognitivas, psíquicas y emocionales, que a su vez generan efectos en las esferas de funcionamiento de la vida de la persona que lo padece (Avella-Malaver et al., 2022).

Es de evolución lenta y los genes afectados tienen un 50% de probabilidad de ser transmitidos a otra generación, lo que puede generar incertidumbre en los hijos de pacientes afectados, quienes en ocasiones optan por asesoramiento genético para confirmar si son portadores asintomáticos o no, permitiendo el acompañamiento temprano (Vallejo et al., 2020).

El diagnóstico de EH implica la utilización de biomarcadores complejos, como factores clínicos y de imagen, con potencial de mejora mediante la señalización biomédica cuantitativa.

La principal herramienta es la prueba genética que mide la longitud de las repeticiones CAG. Adicionalmente, se pueden llevar a cabo pruebas de imágenes diagnósticas como la resonancia magnética, que puede evidenciar la afectación principal que es en el cuerpo estriado y la materia blanca, aunque hay atrofia en toda la corteza cerebral.

El diagnóstico prenatal es posible entre las 10 y 12 semanas de embarazo, mediante un muestreo de las vellosidades coriónicas; y entre las 15 y 17 semanas, mediante amniocentesis.

La EUCEH (Escala unificada de calificación de la enfermedad de Huntington) es una escala basada en las capacidades motoras, cognitivas y emocionales de los pacientes con EH, que se utiliza en investigación y que permite la clasificación en cuatro estadios de acuerdo con el compromiso motor. Puede ser útil para detectar el comienzo de la enfermedad y es una herramienta para medir la dependencia del paciente de otras personas. Una vez confirmada la aparición de la enfermedad, se utiliza la escala de Shoulson-Fahn para determinar la capacidad funcional total que tienen los pacientes

Los síntomas generalmente aparecen en la edad adulta, entre los 30 y 50 años y se agudizan gradualmente (Cancado et al., 2021), aunque en algunos casos puede manifestarse entre los 10 y 20 años como una variante juvenil, con características particulares, debido a que la longitud de las repeticiones CAG es superior a 55, y con una variante infantil aún más temprana e infrecuente ocurriendo en menores de 10 años con pronóstico y afectaciones particulares (Planchet et al., 2021). En ambos casos si bien también hay alteraciones motoras, cognitivas y psiquiátricas, la presentación clínica es diferente a la de los adultos, con cambios comportamentales y dificultades de aprendizaje como primeros signos que se observan en la etapa de escolarización, con marcado deterioro mental, así como síntomas cerebelosos asociados al retraso motor, del habla y del lenguaje. Al mismo tiempo que alteraciones motoras como hipocinesia y bradicinesia con componentes distónicos, con frecuencia de ataques epilépticos. (Gauto et al., 2024).

En la presentación de la EH la persona atraviesa en su evolución clínica las siguientes etapas:

*Presintomática:* no hay signos ni síntomas de alteraciones motoras o cognitivas. Estos pacientes pueden presentar cambios en el diagnóstico por imagen. Generalmente, no está indicado ningún tratamiento sintomático.

*Prodrómica:* Los pacientes empiezan a mostrar alteraciones motoras y cognitivas sutiles. Puede haber cambios conductuales, como apatía y depresión, observables en las imágenes radiológicas. Puede ser apropiado iniciar tratamiento modificador de la enfermedad para ayudar a los síntomas.

*Manifiesta:* Se observan alteraciones motoras y/o cognitivas prominentes que interfieren con la calidad de vida. Iniciar tratamientos sintomáticos y modificadores de la enfermedad.

### ***Prevalencia e incidencia***

Cuando se habla de prevalencia referida a la proporción de individuos de un grupo o una población (persona) que presentan una característica en un momento determinado, se estima que, a nivel global, entre 2011 y 2022 se encuentran 4.88 casos de EH por cada 100.000 personas; no obstante, estudios internacionales muestran gran variabilidad en relación con los diferentes continentes por cada 100.000 habitantes, siendo esta considerablemente mayor en Europa (6.37), Norteamérica (8.87) y Suramérica (11.42) en comparación con Asia (2.39) y África (0.25). (Páramo-Rodríguez et al., 2023).

Respecto a la incidencia de la EH, es decir la proporción de casos nuevos de la enfermedad en un determinado período de tiempo respecto a la población expuesta a padecerla, considerando la cantidad de casos por 100.000 años-persona, se evidencia una distribución similar que en Europa de 0.38 y Norteamérica 1.2, en comparación con Asia 0.09 (Medina et al., 2022).

La diferencia entre la prevalencia de EH en poblaciones occidentales, con poblaciones asiáticas, orientales y sudafricanas puede deberse a las diferencias genéticas en el gen HTT de forma que hay una menor incidencia en raza negra comparado con caucásicos y mixtos. (McColgan & Tabrizi, 2018)

En el contexto latinoamericano, la EH se presenta con mayor frecuencia en comunidades caracterizadas por condiciones socioeconómicas desfavorables. Esta realidad sumada a las limitaciones infraestructurales y recursos destinados a la investigación ha contribuido a que los estudios epidemiológicos sean escasos y sea difícil llegar a consensos, particularmente en regiones de Centroamérica (Lee-Chen et al., 2021). Dentro de las zonas más afectadas por la enfermedad destacan el estado de Zulia, en Venezuela, donde se estima una prevalencia aproximada de 700 personas afectadas por cada 100.000 habitantes (Kay et al., 2017); en Brasil, aunque no existe aún

un consenso nacional sobre la magnitud del fenómeno, se han identificado focos específicos, como la comunidad de Feira Grande, con tasas de hasta 1 caso por cada 1.000 habitantes (Apolinário et al., 2020); de manera similar, en el departamento de Magdalena, en Colombia, se ha reportado la presencia del gen asociado con la enfermedad en 1 de cada 5.000 habitantes, lo que sitúa a esta región como la segunda con mayor prevalencia a nivel mundial (Valdés et al., 2019).

En Brasil, entre 2011 y 2020, se confirmaron 1.049 muertes por EH, con una prevalencia más alta en mujeres, en la región sudeste, en personas de 50 a 59 años y en personas con escolaridad de 8 a 11 años de educación. En EE. UU se estimó en 13.1 por 100.000 personas en 2017 y en 15.2 por 100.000 personas en la población de Medicaid en 2014, lo que indica tasas potencialmente más altas de lo que se pensaba anteriormente (Exuzides et al., 2022).

### ***Manifestaciones sintomáticas***

Se ha evidenciado un alto nivel de heterogeneidad en las manifestaciones clínicas de los pacientes con EH, por lo cual, no existe un criterio diagnóstico cognitivo específico aceptado para esta enfermedad. Existe una variedad de signos que son sutiles en etapas muy tempranas, incluso 15 años antes del comienzo de esta, en el periodo prodrómico, caracterizado por la aparición de cambios leves en capacidades motoras, cognitivas y psiquiátricas, como la disminución en el rendimiento cognitivo y deterioro de funciones motoras puntuales. Durante este periodo también se identifican cambios neurobiológicos en las personas, como la pérdida de densidad de las conexiones cortico estriatales (Avella-Malaver et al., 2024).

Estos cambios y pérdidas algunos más visibles que otros, tienen un papel significativo en este proceso. Los más relevantes son los movimientos, cambios de la marcha, del lenguaje y de comportamiento y los menos visibles el deterioro cognitivo en memoria, aprendizaje, orientación y funciones ejecutivas.

### **Afectaciones fisiológicas**

Los pacientes con EH, durante la evolución de su enfermedad, suelen presentar síntomas como pérdida de peso involuntaria, asociada a la disminución de apetito y alteraciones de la

deglución, trastornos del sueño junto con alteraciones del ciclo circadiano, así como afectaciones que conllevan a trastornos u otras enfermedades crónicas como son:

La osteoporosis, causada por un compromiso en la viabilidad del osteocito (esencial para el mantenimiento de la masa y la resistencia ósea), comprendida como una enfermedad ortopédica no benigna, silenciosa pero contundente, en la que se va perdiendo masa ósea y el hueso se vuelve más poroso, delgado y frágil, por lo que resiste menos ante los golpes, y se rompe con mayor facilidad, más prevalente en pacientes con enfermedades crónicas, en especial las neuromusculares, que debido al cúmulo de factores de riesgo para la enfermedad como lo son los periodos prolongados de inmovilización, los factores nutricionales e incluso la exposición a ciertos medicamentos, generan una fragilidad que de la mano con las frecuentes caídas que suelen acompañar al diagnóstico de EH pone a estos pacientes en un riesgo considerable (Costa de Miranda et al., 2019).

La atrofia muscular esquelética, se vuelve más recurrentes en pacientes de EH a lo largo del desarrollo de su enfermedad. Es la afectación del tamaño de la fibra muscular debido a la disminución en las vías de síntesis y/o aumento en las vías de degradación de proteínas musculares, causando una pérdida de masa y fuerza, que conlleva a limitar la capacidad funcional del sujeto, sumado a los procesos naturales del envejecimiento y a las condiciones prolongadas de inmovilización (Bozzi & Sciandra, 2020).

Disfunción endocrina, que interfiere con la función hormonal normal, posiblemente generada por un agente que obstaculiza la síntesis, secreción, transporte, unión o eliminación de hormonas naturales presentes en el organismo, responsables del mantenimiento de la homeostasis, reproducción, desarrollo y comportamiento cortical (Ajitkumar et al., 2025)..

### **Afectaciones motoras**

En las personas con diagnóstico de EH, el desarrollo de síntomas motores podría sugerir la aparición de la enfermedad, en particular por la corea producto de la disfunción del Sistema Nervioso Autónomo, que corresponde a movimientos involuntarios motores típicamente rápidos, progresando desde movimientos de baja amplitud, más evidentes en las extremidades distales y los músculos faciales durante las etapas tempranas, hasta llegar a un compromiso corporal total llevando a distonía, ataxia, bradicinesia y alteraciones de la marcha; además presencia de

movimientos oculares anormales. La disartria y la disfagia (dificultades para hablar y tragar) también son comunes y empeoran con el tiempo, al igual que los síntomas piramidales como el signo de Babinski.

La Corea también altera la capacidad de los pacientes para realizar las tareas cotidianas de forma independiente, lo que conlleva la necesidad de cuidados a tiempo completo. y aumenta lesiones y caídas, además del alto riesgo de desarrollar neumonía

Las convulsiones son síntomas secundarios, sólo presentes en la variante juvenil, que se dan en el 30-50% de los pacientes antes de los 10 años.

### **Afectaciones cognitivas**

El deterioro cognitivo es una de las principales características de la EH y también puede estar presente antes de la aparición de las alteraciones motoras, que se presenta en forma de demencia subcortical con déficit de memoria que se origina por una búsqueda ineficaz de la memoria más que por una memoria deficiente, ralentización psicomotora, regresión del procesamiento y organización del pensamiento y deterioro de las habilidades ejecutivas, conceptuales, espaciales y de planeación. Sin embargo, no se aprecia en estas personas la apraxia y la afasia, que son comunes en la demencia cortical).

### **Afectaciones psíquicas y emocionales**

Los síntomas que afectan el ámbito emocional aparecen en una fase muy temprana de la enfermedad, al principio, los pacientes pueden presentar falta de atención, impulsividad e irritabilidad grave con ataques de ira y agresividad. Más adelante se produce un embotamiento emocional con apatía, pérdida de intuición y creatividad.

Las manifestaciones comportamentales y psíquicas surgen posteriormente y suelen coincidir con una disfunción del lóbulo frontal que se deben probablemente a la degeneración fronto-estriatal (Avella-Malaver et al., 2022), tales como depresión y ansiedad, aunque no hay suficiente claridad sobre su origen, ya que existen dos posibilidades: por un lado, que se deba a la expresión de la enfermedad o, por otro lado, a la patología neural subyacente. Igualmente, mayor tendencia al suicidio entre el momento de la prueba genética que confirma el diagnóstico y cuando

la dependencia del paciente empieza a aumentar. En fases posteriores psicosis, que va unida al deterioro cognitivo.

Otra característica destacada es la falta de percepción de la naturaleza de los síntomas que están experimentando; esto incluye una falta de conciencia de los tres dominios de la enfermedad (motor, cognitivo y psiquiátrico). Por lo tanto, los familiares se convierten en una fuente crucial de información y deben participar en la toma de decisiones y la evaluación (Ajitkumar et al., 2025).

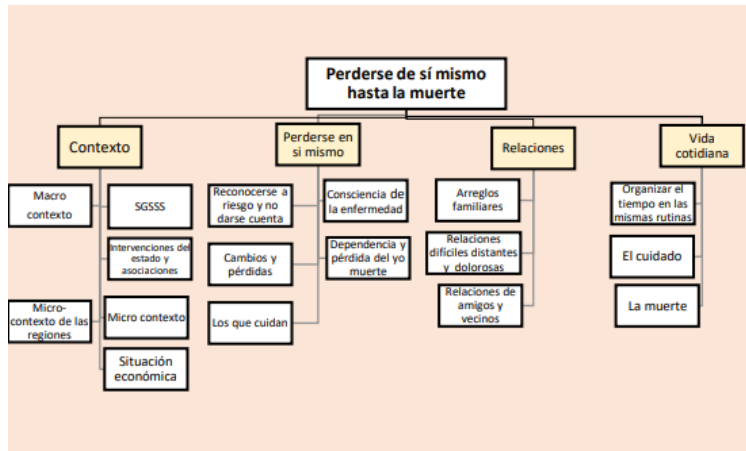
A medida que avanza la enfermedad, las personas con EH atraviesan una transformación en su identidad y en la percepción de sí mismas. La pérdida progresiva de habilidades y la dependencia creciente pueden generar sentimientos de aislamiento y desesperanza, lo que, en algunos casos, se traduce en ideas o intentos suicidas, en las etapas tempranas o incluso en aquellos en riesgo de portarla por su historia familiar antes de que se manifieste algún síntoma observable. Sin embargo, la presencia de un sistema de apoyo sólido y acceso a tratamiento psiquiátrico adecuado puede mitigar estos riesgos, ofreciendo herramientas para sobrellevar el proceso degenerativo de manera más digna.

### ***Implicaciones psicosociales***

La EH suele aparecer entre los 30 y los 40 años, cuando los pacientes están desarrollando su carrera profesional y las preocupaciones familiares son primordiales. Dada la temprana edad de aparición, el riesgo hereditario para la descendencia del 50% y el curso prolongado de la enfermedad, representan un reto único para los pacientes en sus esferas personales, familiares, sociales y en su relación con los servicios de salud.

La EH se presenta con un declive prolongado, por el deterioro progresivo, los síntomas asociados y su naturaleza insidiosa, además de los trastornos funcionales asociados, que conduce a la muerte del paciente 20 años después del diagnóstico y 35 años después del inicio de los síntomas. Todo esto genera un profundo impacto en la calidad de vida relacionada con la salud, es decir, el bienestar mental, social y físico.

En la figura que se presenta a continuación puede apreciarse la relación de categorías, propuesta por Varela (2020), que conllevan al deterioro físico y emocional tales como: contexto, aspectos personales, relacionales y vida cotidiana (Ver figura 1.)

**Figura 1.***Mapa de relación de categorías*

Nota. Tomado de Varela (2020)

Se comenzará a trabajar cada una de las categorías en las que además se tendrá en cuenta testimonios de personas que participaron en la investigación titulada “La vida cotidiana de personas con Enfermedad de Huntington” realizada por Luz Estela Varela Londoño (2020)

## Contexto

El entorno (escenario donde la persona se desarrolla y se relaciona), comprende el ambiente o el contexto en que se ubica un sujeto, tiene influencia de gran magnitud en su bienestar, reconociendo los componentes sociales, culturales, espirituales, físicos y psicológicos. El contexto de la persona se ve intervenido por su situación desde un nivel micro por la región de residencia y la situación económica, respecto a la forma de vivir el día a día y a un nivel macro, en la difícil relación con el sistema de salud colombiano, las intervenciones del estado y funciones asociadas.

En el micro contexto, se agrupan las características de una población a partir de la región que habita, tales como: historicidad, condiciones socio culturales- económicas diversas que los afecta, sin desconocer la relación con la manera como los miembros asumen su existencia y llenan sus vivencias de significado. En este componente se identifican particularidades o problemáticas como: El acceso a la alimentación, condiciones de vivienda y características de la localidad. Asimismo, se habla de la situación económica, principalmente desde los términos de escasez (alimentos, vivienda, pagos de servicios públicos y transporte entre otros), y precariedad

(informalidad del empleo, o en la falta de este hasta extremos como la mendicidad y vivir en la calle) como agravantes.

En el macro contexto se aborda el impacto que tienen en las personas vinculadas directa o indirectamente a una enfermedad, tales como temas respecto a la relación con el sistema de salud y a las intervenciones estatales de fundaciones o de asociaciones, evidenciando que las implicaciones de la enfermedad más allá del deterioro de la salud reflejan situaciones de adversidad en el sistema de salud, renunciando a los servicios por la insatisfacción, la imposibilidad de pagarlos debido al alto costo, los obstáculos para ejecutar las diligencias que el sistema exige para la continuidad con el procedimiento médico y para transportarse a los sitios donde se encuentran todos los profesionales necesarios .

Por otro lado, se habla sobre las intervenciones estatales y fundaciones o asociaciones creadas para hacer frente a las condiciones de las personas con EH, las cuales son diferentes según las regiones, la opinión de líderes regionales, la población y la respuesta social. Una de ellas es ACOLP EH, creada por la hija de un padre que tuvo el diagnóstico, al igual que su hermana y su sobrina; Sin embargo, a pesar de los recursos que el Estado asigna para personas en condición de vulnerabilidad, los líderes tienen percepciones negativas sobre la manera como se distribuyen, lo cual se evidencia en el siguiente testimonio (E11OE. F. Mujer mayor de 50 a. P. 40 Juan de Acosta)

Esperar las brigadas, porque aquí (en Juan de Acosta) no constantemente están haciendo eso. Es rara vez que vienen, lo que le den, uno tiene que aprovechar, porque si no va.... (Varela, 2020, p. 95).

A pesar de que las fundaciones emprenden estrategias optimistas, en algunas ocasiones no persisten, debido a que no se justifican los costos frente a los beneficios para los pacientes y sus familias. El siguiente testimonio esclarece esta afirmación (E23 MC. O. Mujer mayor de 50a. P. 11 Santa Marta):

Lo otro que veía, era que sí, ellos le daban el medicamento, pero si no tenían alimento, yo no hacía nada con conseguirles la medicina, entonces yo dije: yo no sé aquí que es mejor, ¿la medicina o el alimento? Entonces hice un pare, no más, no volví a traer pacientes. Eso hace alrededor de cinco años. (Varela, 2020, p. 98).

### **Perderse a sí mismo**

En el transcurso de la EH desde su diagnóstico o sospecha, aparece de manera progresiva el hecho de perderse a sí mismo, que se evidencia ya sea reconociendo el riesgo, no darse cuenta, o tener consciencia de la enfermedad con los cambios en: lenguaje, deglución, piezas dentarias, peso, y deterioro cognitivo; y las pérdidas que implica, entre ellas: pérdida del propio yo, de su ser, de su imagen corporal, de lo que eran y, pasan a ser (dependencia), trayendo consecuencias en diferentes esferas de la vida como: imposibilidad del cumplimiento de hábitos saludables, dificultad para encontrar motivadores intrínsecos y extrínsecos para el paciente e incapacidad para continuar con sus responsabilidades laborales, sufriendo un deterioro de las relaciones, la sociabilidad y la autonomía. Frente a esto, una familiar refiere: “Era divina persona, era un caballero”. (E01 JM. F. Mujer mayor de 50 a. P. 11 Bogotá por casualidad) (Varela, 2020).

Un fenómeno muy común en personas con EH es la anosognosia (disfunción cerebral que impide la conciencia del deterioro de la función neurológica o neuropsicológica), que dificulta la construcción de expectativas claras, realistas y apropiadas sobre su condición, sin darse cuenta del riesgo y del deterioro propio que si es evidente para las personas externas. Puede apreciarse desde hacerse el loco, tener escasa, mediana o conciencia plena; lo que conlleva a los familiares a pensar que el paciente mantiene una actitud maliciosa o un estado de negación en lugar de imaginar la posibilidad de que esté experimentando dicha anosognosia. Por lo que se sugiere buscar cómo acercar al paciente a la atención interdisciplinaria para entender la patología y a su vivir con ella de una manera menos adversa y con mejores estrategias de afrontamiento.

El que tiene la enfermedad no se da cuenta, el que está alrededor es el que se da cuenta de los movimientos involuntarios que ellos tienen, (familiares, amigos, compañeros) se sienten bien, pero ellos nada, no tienen nada, no les duele nada. (E06 RDM. Mujer mayor de 50 a. P. 8 Juan de Acosta) (Varela, 2020, p,107).

Por esto es importante reconocer el riesgo que tienen los descendientes de pacientes con EH confirmado, a pesar de poder generar preocupación e incertidumbre frente a la incapacidad de predecir lo que va a ocurrir. El testimonio a continuación pone en evidencia lo descrito:

Yo pienso que si tu cerebro no sabe que eso existe... (No te preocupa), yo antes de eso no sabía que existía, ahora lo enfrento porque yo sé que existe. (...) porque yo pienso que todo está en la mente. (E19 GDA. F. Mujer mayor de 50 a. P. 31 Santa Marta) (Varela, 2020, p. 99).

Frente a la incertidumbre causada por la posibilidad de desarrollar la EH, las personas en riesgo encuentran dos opciones, conocer o no conocer su estatus genético mediante la prueba determinada. A partir de esto, quienes deciden acudir a una asesoría genética y realizar la prueba, refieren un abanico de preguntas en relación con la opción de contar o no contar a sus familiares cercanos y de qué manera, continuar con su vida de igual forma o realizar un redireccionamiento; finalmente, qué recursos protectores pueden emplear para afrontar la noticia junto a los sentimientos que conlleva. El siguiente testimonio esclarece este argumento:

Un estudio genético es un estudio que se hace a través de la sangre, donde se determina si la persona va a tener o no la enfermedad, entonces los que no han tenido hijos pueden prepararse, porque hay que prepararse también para tener esos resultados, porque le pueden decir a uno que le va a dar la enfermedad y si no estoy preparado puedo cometer un error. (E19 GDA. F. Mujer mayor de 50 a. P.29 Santa Marta) (Varela, 2020, p. 100).

En cuanto a la determinación de tener hijos y el componente hereditario de la EH, se identifican distintas alternativas después de tener conocimiento del diagnóstico: no tener hijos o tener pocos, hacer uso de la inseminación artificial, adoptar o considerar la concepción como un derecho, continuando, haciendo caso omiso a las advertencias.

## **Relaciones**

Las relaciones humanas son inherentemente complejas, pero cuando hay una persona en el entorno familiar y social, con diagnóstico de EH, los vínculos se ven profundamente afectados, la convivencia se torna difícil ante síntomas que alteran la personalidad y el comportamiento, generando distancias, conflictos e incluso, abandono.

El diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa como la EH puede poner a prueba cualquier relación de pareja, ya sea que esta permanezca al lado de su ser querido o se aleje por no querer enfrentar la carga emocional y física que implica el cuidado. Si se aleja y decide separarse enfrenta un dilema en el que la preocupación por el bienestar del otro persiste. a pesar de haber roto el vínculo amoroso.

Pues yo me casé, yo no soy de Juan de Acosta, yo me casé con un muchacho de allá, (...) él estaba muy joven, no conocía de esa situación, si sabía que su mamá estaba enferma... (...) cuando llegaba a visitarlo, la mamá cogía y trataba como de maltratarme, y a mí me daba como mieditos, y traté como de decir no, yo como que dejo esto aquí, pero dije: lo que Dios quiera, y me casé con mi esposo. (E06 RDM. Mujer mayor de 50 a. P. 1 Juan de Acosta) (Varela, 2020, p,131).

Entonces el domingo iba bajando y yo iba pasando y cuando lo vi le dije: ¿Luis Fernando, uste ya almorzó? Entonces me dijo (...) quesque no, y le dije venga coma, (...) ¿se va a comer un almuerzo de acá?, A bueno, y ahí mismo se sentó y se puso a comer. (E10 ZC. Mujer mayor de 30 a. P. 14 Medellín) (Varela, 2020, p,133).

La enfermedad transforma los roles y, en algunos casos, la compasión reemplaza al amor romántico, por lo que la relación de pareja se ve redefinida por la enfermedad, que de una u otra manera dinamiza en función del miedo, la culpa y el sacrificio en quienes están a su alrededor.

En las familias que tienen conocimiento de los antecedentes de EH, se identifica una reacción rápida y conexión inmediata con el diagnóstico ante la aparición de movimientos involuntarios, al punto de presentar ansiedad anticipatoria frente a situaciones no necesariamente relacionadas con la potencial aparición de la enfermedad.

Hay esa constante en el fondo de tu cabeza... Son todas las pequeñas cosas, ya sabes, siempre estás sospechando. Te tropezaste, pero ¿es el inicio? ¿Está relacionado con la EH o había ¿había algo en el suelo de lo que no me di cuenta? (Sherman, et al., 2020, p. 7).

Con respecto a las relaciones con los hijos se ha visto que comienzan las distancias entre generaciones. Hijos que se alejan de sus padres enfermos, padres que no pueden asumir el cuidado de sus hijos afectados y familias que, por diversas razones, terminan rompiendo lazos. En algunos casos, no se trata de un abandono absoluto, sino de una desconexión progresiva, la comunicación se vuelve esporádica, hasta casi desaparecer:

"¿Te ayuda esa hija con algo?" – En el momento, nada, doctora. – "¿Pero hablan por teléfono?" – Ya hace rato que no. Tiene como dos meses que tampoco viene a darle vuelta a la niña. (E14 OE, mujer mayor de 60 años, Juan de Acosta) (Varela, 2020, p. 137).

Este distanciamiento no siempre es resultado de la indiferencia, sino también por el estigma y por miedo a la carga emocional y social que implica el diagnóstico. Se evita hablar del tema, se reduce el contacto y, en muchos casos, el enfermo queda solo.

Sí,...eso se ve mucho pues, el abandono, la falta de amor familiar (...) esto ha sido también debido al mismo estigma que se ha generado en la enfermedad a nivel del interior de la familia, lo han manejado con muchos mitos y con muchos secretos, en donde ellos mismos no comparten ese sentimiento, ese sufrimiento, sino que cada uno se hace el fuerte y así van creciendo las nuevas generaciones, donde el que se enfermó es ese y el verá a ver como hace...entonces las nuevas generaciones van actuando de la misma forma y se vuelve un círculo vicioso en donde a ninguno le importa el que se enfermó. (E23 MC. O. Mujer mayor de 50 a. P. 16 Santa Marta) (Varela, 2020, p. 138).

A raíz del distanciamiento familiar las personas con EH pueden terminar en situaciones de extrema vulnerabilidad, condiciones de extrema pobreza y desamparo.

Si bien no todos los familiares se alejan y por el contrario intentan cuidar a sus seres queridos, puede pasar que no cuentan con los recursos, el tiempo o el apoyo necesario, conllevando a la imposibilidad de brindar un cuidado adecuado en medio de otras responsabilidades, lo que genera un impacto emocional debido al deterioro del ser querido, con ansiedad, tristeza e incluso desesperanza.

Yo a veces me pongo a ver a Camilo, y era tan deportista... escalaba montañas, tenía unas espaldas así de fuertes... y verlo reducido a eso, es doloroso... muy doloroso... y todos los sueños que tenían, todas las ilusiones y que día a día más deterioro, más deterioro y siguen ahí... en la misma lucha en las mismas condiciones. (E04 LP. A. Hombre mayor de 60 a. P. 5 Bogotá) (Varela, 2020, p. 140).

Este deterioro puede traer consigo conductas que despiertan estigmas, al ser comparadas con un estado de ebriedad. Las personas se sienten observadas y con restricciones para la movilidad generando repercusiones en el desarrollo de las actividades cotidianas, sumado al temor en los familiares por los juicios sociales:

Ya los movimientos no lo dejaban (silencio largo) en el metro ni lo dejaban montar, que si era que estaba borracho. No lo dejaban montar casi porque está borracho o drogado. (E08 LZ. A. Mujer mayor de 40 a. P. 12 Medellín) (Varela, 2020, p. 109).

Más allá de la familia, otras relaciones sociales también se ven afectadas. Muchas personas con EH pierden amistades debido a los cambios en su comportamiento, la agresividad o el estigma asociado a la enfermedad, aunque, hay quienes logran mantener pequeñas redes de apoyo en su comunidad. En estos casos, los gestos cotidianos se vuelven fundamentales para resistir la soledad

Ella (la mamá) no tiene muchos amigos de vida viejos, porque...sus hijos solo declaran dos o tres amigas de ella. En treinta años no veo. Pero es culpa de mi madre, muy agresiva con todos". (E026 MH hombre mayor de 50a. Pág. 35) (Varela, 2020, p. 143).

¿Los amigos de qué manera te ayudan? Si hay unos que están por ahí, como te digo, aquí todo el mundo tiene sus negocios buenos, me dieron unos así...hay veces me dan cinco barras o diez mil. (E12 RCA. A. Hombre mayor de 40 a. P. 17 Juan de Acosta) (Varela, 2020, p. 144).

Aunque la enfermedad tiende a aislar, algunos encuentran compañía en vecinos, conocidos o incluso en pequeños rituales personales, pequeños actos de cuidado que se convierten en símbolos de resistencia, humanidad y conexión.

En la terraza tiene doña María sus matas, a pesar de las dificultades de movilidad para subir allí, no hay día que deje de verlas. (DC LM 031617 pág. 2 Medellín) (Varela, 2020, p. 145).

### **Vida cotidiana y el empleo del tiempo**

La vida cotidiana de las personas con EH se encuentra marcada por la repetición de rutinas que estructuran su día a día, influidas por la progresión de la enfermedad y las condiciones socioeconómicas en las que habitan. La organización del tiempo, el acceso a los recursos básicos y las relaciones interpersonales determinan, en gran medida, la calidad de vida de quienes padecen esta condición y de sus familias.

En el desarrollo cotidiano, cada acción aparentemente simple adquiere una complejidad significativa debido a las limitaciones impuestas por la enfermedad. Actividades como levantarse, preparar alimentos, realizar labores del hogar o el mismo aseo personal y desplazamiento requieren de apoyo progresivo, con una creciente dependencia de cuidadores o dispositivos de asistencia; por lo que el entretenimiento pasivo, en especial la televisión es uno de los medios de distracción como forma de mantenerse conectado con el mundo exterior.

Yo lo que tengo es la televisión y eso me da tranquilidad, me gusta mucho, yo veo todo el día televisión. (E03 LEM, Mujer mayor de 50 años, Medellín) (Varela, 2020, p. 152).

Es importante anotar que quienes sufren de EH llegan a una fase terminal de la enfermedad caracterizada por una inmovilidad casi total y la pérdida de comunicación efectiva, lo que afecta profundamente tanto a los pacientes como a sus cuidadores. En este punto, la vida cotidiana se reduce a la supervivencia básica, con la constante amenaza de complicaciones médicas que pueden llevar a la muerte. por lo que se hace necesario tener en cuenta el estado de ánimo del paciente y favorecer la movilidad mientras sea posible, con actividades como caminar, visitar parques y asistir a actividades religiosas o comunitarias como parte de la rutina semanal.

Después con el tiempo había una tía que igual yo la conocí muy sana, una persona muy alegre, y pasaron algunos años y cuando ya, yo no le vi movimiento ni nada... Cuando ya a

ella la vi nuevamente, ella estaba en una cama, en un cuarto que no tenía ventanas (...) porque ella no reconocía a nadie, ella no hablaba con nadie, y ella solamente estaba en una cama donde la sacaban era para bañarla. (E19 GDA, Mujer mayor de 50 años, Santa Marta) (Varela, 2020, p. 155).

## **Cuidadores**

Un cuidador se define como el familiar que se hace cargo del cuidado del paciente, siendo el principal responsable de recibir las orientaciones y aclaraciones del equipo médico, según el manual de la Agencia Nacional de Cuidados Paliativos (ANCP) de Brasil, así como de constituir un vínculo entre el paciente y el equipo para comunicar algunas demandas (Carvalho & Parsons, 2023).

Estos cuidadores suelen relegar actividades fundamentales como el trabajo remunerado, estudio, tiempo de ocio y las relaciones sociales, para centrarse en el cuidado y aunque este constituye su actividad principal, no reciben ningún tipo de compensación económica reglamentada por su labor (Gómez, et al., 2016).

Barreto et al., (2015), realizaron un estudio con 1555 cuidadores familiares de personas con enfermedad crónica, residentes en las cinco regiones geográficas de Colombia, de las cuales el 76% fueron mujeres y el 24% hombres, en su mayoría con edades entre los 36 y 59 años, solo el 4% del total correspondiendo a cuidadores en edades extremas, es decir menores de 18 o mayores de 75, encontrando que entre las mujeres cuidadoras existían características comunes estadísticamente significativas, como el desempleo, bajo nivel educativo y vínculos cercanos con la persona a la que cuidaban.

### ***Categorías de cuidadores***

#### **Cuidadores informales**

Según Torres, Carreño y Chaparro (2024), son personas, generalmente familiares, parejas y amigos allegados, que se encargan de asistir, brindar atención y supervisión constante y

acompañar los procesos del tratamiento médico de personas que lo requieren, como en el caso de las enfermedades crónicas y neurodegenerativas.

Además del cuidado y las labores cotidianas, los cuidadores informales son personas que tienen vínculo de cercanía o parentesco, modifican su vida y toman decisiones que implican la atención de otro ser humano; se ocupan principalmente de cuidar a su ser querido, no reciben compensación económica y manifiestan problemas de salud asociados a su labor, considerando que estas personas que asumen el rol de cuidador en su mayoría son mujeres. Adicional a esto, los cuidadores en Colombia deben adaptarse al funcionamiento del sistema de salud para mantener y conseguir atención médica, viéndose obligados en diferentes situaciones a hacer trámites administrativos largos, gastar más dinero en transporte y medicamentos. Estos factores pueden afectar el trabajo, estudio, y tiempo disponible para realizar actividades de ocio y mantener una vida social satisfactoria para cada uno de ellos.

### **Cuidadores formales**

También conocidos como cuidadores profesionales, refiere a enfermeros, auxiliares de enfermería y otros profesionales de la salud que brindan atención médica, personal o rehabilitadora de forma estructurada, desempeñando un papel importante en el manejo de la enfermedad especialmente en casos que requieren apoyo prolongado más allá de lo posible por redes informales. Estos cuidadores se adhieren a estándares institucionales, protocolos clínicos e intervenciones programadas orientadas a mantener o mejorar la capacidad funcional del paciente, contribuyendo a la continuidad del cuidado, manejo de síntoma y reducción de reingresos hospitalarios, además de actuar como intermediarios entre la persona enferma y su familia y los sistemas de salud más amplios. Su presencia puede influir positivamente en la calidad de vida y autonomía de los pacientes con enfermedades con condiciones crónicas.

Si bien tanto los cuidadores formales como los informales cumplen funciones esenciales en el acompañamiento y manejo de enfermedades, para la presente investigación se tendrán en cuenta exclusivamente los cuidadores informales, tanto por la importancia y prevalencia de su rol en el contexto colombiano, como el grado de vulnerabilidad y necesidad de apoyo que suelen presentar; como lo confirma Wang et al., (2024), en un análisis comparativo sobre el bienestar subjetivo de cuidadores, donde evidenciaron que, mientras los cuidadores formales tendían a reportar mayores

niveles de dominio y satisfacción frente al cuidado, posiblemente debido a su entrenamiento y el apoyo institucional con el que cuentan, los cuidadores informales presentaron un mayor riesgo de sobrecarga emocional y menor bienestar percibido.

### *Perfiles de cuidadores*

De acuerdo con lecturas de textos varios se puede decir que los cuidadores, a partir del acompañamiento que propician a la persona que cuidan, del apoyo que perciben en su entorno y las consecuencias del mismo en su bienestar propio, pueden nombrarse de la siguiente manera (1) Cuidadores con red de apoyo, (2) Cuidadores sin apoyo familiar asociado, (3) Cuidadores en situaciones de vulnerabilidad estructural (4) Cuidadores con signos de agotamiento.

#### **Cuidadores con red de apoyo**

Son aquellos que suelen establecer una dinámica de reciprocidad afectiva por ser hijos o familiares cercanos adultos, en la que el cuidado se asume como una forma de retribuir el apoyo recibido durante la infancia o en la familia, generando un compromiso consciente y voluntario que mitiga parcialmente el desgaste emocional del rol.

Nosotros sobreprotegíamos a mi papá, así como él nos sobreprotegía a nosotros (...) le devolvimos todo el cariño y el amor que él nos dio. (E16 DE. F. Mujer mayor de 30 a. P. 13 Juan de Acosta) (Varela, 2020, p. 130).

#### **Cuidadores sin apoyo familiar o social**

Son aquellos cuidadores que brindan asistencia generando un contexto de cuidado solitario o basado en la obligación más que el compromiso, ya sea por experiencias familiares negativas previas y condiciones económicas limitadas o por el aislamiento emocional y la falta de redes de apoyo, lo que aumenta la carga del cuidado.

“¿Ven apoyo en alguien? No...si no es mi mamá no es nadie” (E13 JE. F. Mujer mayor de 18 a. P. 35 Juan de Acosta) (Varela, 2020, p. 130).

### **Cuidadores en situaciones de vulnerabilidad estructural**

Son personas de rangos de edad menores de 18 años y mayores de 75, que asumen el cuidado, estando bajo condiciones extenuantes poco favorables, lo que problematiza la labor del cuidado, entre estas se incluyen los adultos mayores a cargo de personas enfermas o niños que asumen estas responsabilidades no acordes a su etapa de desarrollo, generando efectos negativos para el cuidador y dificultando el cuidado al punto de no poder responder adecuadamente a las necesidades de la persona enferma

En el caso de los niños cuidadores esto puede generar consecuencias particulares a largo plazo como alteraciones físicas, psicológicas, sociales y hasta educativas debido al alto riesgo de deserción escolar que conlleva asumir este rol. (Gómez el al., 2016)

### **Cuidadores con signos de agotamiento**

Son personas que no cuentan con espacios de descanso, ni apoyo por parte de otras personas para el cuidado, enfrentándose a las exigencias constantes de su labor, que se intensifica a medida que progresa la enfermedad, conllevando a afectaciones a su salud física y emocional que dificultan su función de acompañamiento y continúan generando una mayor carga de estrés a lo largo del tiempo

Los que están a su alrededor son los que sufren, que no se caiga, que vaya al baño, (...) no duermen bien, no están bien, ellos ni duermen ellos ni dejan dormir al que está al lado y tienen que estar pendientes. (E06 RDM. Mujer mayor de 50 a. P. 7 Juan de Acosta) (Varela, 2020, p. 119).

### ***Cuidadores de Corea de Huntington***

Los cuidadores de personas con EH, generalmente son informales, los cuales se enfrentan a la carencia de recursos psicosociales para brindar un cuidado completo a sus seres queridos afectados por la enfermedad que es progresiva, incapacitante e impacta significativamente no solo la calidad de vida quien lo padece, sino también, de quienes los acompañan.

Su papel es una figura clave, que implica una labor multifacética debido a la progresión gradual de la enfermedad, lo que exige atención y adaptación continua, incluyendo compromisos cuyo propósito es tener un amplio conocimiento de la enfermedad desde sus implicaciones hasta el desarrollo y las opciones de manejo, según “Cuidando al enfermo de Huntington: Una guía básica” realizada por la Asociación Corea de Huntington Española (ACHE) (2022).

Entre las múltiples tareas en el rol se encuentra la **asistencia en la vida cotidiana y rutinas básicas** (apoyo al paciente para asearse, vestirse, alimentarse y movilizarse, especialmente en fases más avanzadas de la enfermedad); **supervisión y prevención de riesgos** debido al deterioro físico y cognitivo progresivo, para evitar caídas, atragantamiento durante la alimentación, comportamientos impulsivos y otras situaciones que puedan poner en riesgo su integridad; **establecimiento de rutinas estructuradas** ya que los pacientes están más cómodos cuando siguen unas normas o una rutina y cuando las situaciones en las que están inmersos les resultan familiares (ACHE, 2022), siendo la predictibilidad y la organización herramientas fundamentales para reducir su confusión y malestar, por lo cual el cuidador debe estructurar el día con actividades, tiempos y espacios definidos.

Además, requieren **estimulación física y cognitiva**, con el fin de fomentar la participación en actividades sencillas, ejercicios de movilidad, equilibrio y fuerza, estimulación cognitiva o juegos adaptados a sus capacidades, factor que ayuda a preservar sus habilidades por más tiempo, así como mejorar y preservar su calidad de vida. Al mismo tiempo, **apoyo y validación emocional** para mantener un trato afectuoso, comprensivo y cálido, aun cuando la persona con EH no pueda retribuir emocionalmente de la misma forma en que lo había hecho antes del diagnóstico, lo cual se evidencia en el siguiente testimonio: “Hay que tener presente que estos cambios se deben a la enfermedad y que el enfermo no actúa así a propósito. Los cambios emocionales no están bajo su control” (ACHE, 2022, p. 8).

Igualmente debe tenerse en cuenta la **Adaptación de la comunicación**, para poder hacerlo de forma clara, pausada y adaptada a las dificultades del lenguaje del paciente, usando apoyos

visuales o gestuales cuando sea necesario, necesidad que se puede percibir en el testimonio a continuación:

“Quizás el enfermo no entiende lo que usted intenta decirle o usted no consigue entender lo que el enfermo está demandando, porque ciertas partes del cerebro están dañadas debido a la enfermedad de Huntington y no porque no desee entenderle o no quiera expresarse con mayor claridad” (ACHE, 2022., p. 22)

También es necesario considerar el **manejo de alimentación y nutrición** preparando alimentos con texturas adecuadas, controlando la hidratación, previniendo la desnutrición y en algunos casos gestionando la alimentación enteral o por sonda. Debido a la pérdida de peso asociada con la enfermedad, sería posible pensar que el paciente no quiere alimentarse adecuadamente, pero la guía explica que “Muchos enfermos de Huntington tienen buen apetito y casi siempre comen demasiado rápido. La frustración que sienten al no poder tragar sin atragantarse les produce una variación de problemas asociados a la comida” (ACHE, 2022., p. 12)

Por último, la **Coordinación con el entorno y servicios profesionales**, a partir de la gestión de citas médicas, buscar ayudas técnicas, coordinar con otros cuidadores o familiares y recurrir a servicios profesionales cuando sea necesario para garantizar la calidad de vida del paciente en base a sus necesidades fluctuantes.

## **Propuesta de Estrategias de Cuidado para el Cuidador**

Pensar en la estructura para una guía de cuidado al cuidador de la persona con EH, permitió tener en cuenta las características y necesidades de ambos actores, buscando incluir información general sobre la enfermedad y el rol del cuidador, orientaciones para el reconocimiento y gestión emocional y pautas relacionadas a importancia del autocuidado y relación con la experiencia del acompañamiento. Además, actividades prácticas para afianzar el conocimiento e integrarlo en la vida cotidiana, con el objetivo de fortalecer las capacidades de afrontamiento, promover una visión más equilibradas ente la labor del cuidado y el bienestar personal, consolidar lazos con la persona cuidada y redes de apoyo disponibles, y prevenir afectaciones a corto y largo plazo que puedan comprometer la salud y bienestar de cuidado y cuidador.

### **Justificación**

La vida cotidiana de las personas con EH está mediada por la enfermedad, los recursos disponibles y el apoyo familiar. La progresiva dependencia y la reducción del espacio vital evidencian la necesidad de estrategias integrales que permitan mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, promoviendo un acompañamiento que reduzca la carga emocional y social que conlleva esta condición en todas las personas implicadas.

### **¿Porque una guía para cuidadores de Huntington?**

La EH presenta síntomas y desafíos particulares que impactan de forma directa la vida no solo a los pacientes, sino a sus cuidadores de forma única, conocer y comprender estas particularidades le permite al cuidador adoptar estrategias más efectivas para afrontar el cuidado, proteger su bienestar y mantener un vínculo saludable con la persona afectada y un balance con aspectos de su vida fuera del rol de cuidador.

### **Estrategias de cuidado para el cuidador**

La propuesta consiste en desarrollar la estructura para una guía de acompañamiento dirigida a los cuidadores informales de personas con EH, reconociendo su rol como un aspecto esencial del

acompañamiento del proceso de la enfermedad para mantener el bienestar y la calidad de vida tanto del cuidador como la persona cuidada, teniendo en cuenta que más allá de la responsabilidad asumida con el rol, los cuidadores tienen necesidades que requieren ser atendidas para mantener un equilibrio físico y emocional que repercute directamente en la calidad del cuidado.

Teniendo esto en cuenta se eligen 8 temáticas basadas en los retos más frecuentes identificados en la literatura relacionada a la enfermedad, cada una con su respectiva descripción conceptual, objetivos generales y específicos, justificación, temáticas a abordar y actividades prácticas estructuradas así, para facilitar su ejecución y la posibilidad de replicar el concepto con otras problemáticas similares. Las temáticas propuestas son:

- (1) El punto de partida: Conocer para cuidar. Entender la enfermedad de Huntington. Aspectos claves**
- (2) Qué es un Cuidador: Soy un cuidador, ¿qué implicaciones tiene para mí?**
- (3) Conozco mis emociones: Cuando el corazón se agita, ¿Que son las emociones? ¿Hay emociones malas?**
- (4) Identifico la ansiedad: Cuando experimento Ansiedad, ¿Qué hacer?**
- (5) Reconozco la ira y la irritabilidad: La ira y la irritabilidad como señales de Alarma**
- (6) Entender la Tristeza: La Tristeza como respuesta a la labor de cuidador**
- (7) Me cuido para Cuidarte: Qué hacer con mi agotamiento físico y emocional**
- (8) Entre la calma y la tormenta. Estrategias de manejo frente a la irritabilidad y los cambios conductuales del paciente con enfermedad de Huntington**

Cada temática busca no solo brindar información teórica, sino también, herramientas prácticas para generar espacios de reflexión personal en que los cuidadores puedan reconocer su experiencia, validar y tramitar sus propias emociones y construir estrategias sostenibles para el cuidado a lo largo del tiempo, fortaleciendo su bienestar emocional y relacional y reducir el riesgo de sobrecarga y fatiga.

**Tabla 1*****Entender la Enfermedad de Huntington. Aspectos Claves***

<b>El punto de partida: conocer para cuidar.</b>	
<b>Descripción Conceptual</b>	Presentar información clara, precisa y accesible sobre la EH, con el fin de que el cuidador comprenda los orígenes y la evolución de los cambios que se presentan.
<b>Objetivo General</b>	Ofrecer a los cuidadores informales una comprensión global de la EH y las implicaciones que, a mediano y largo plazo, tienen en las personas afectadas.
<b>Objetivos Específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Comprender el origen neurológico de los cambios conductuales.</li> <li>• Reconocer los principales síntomas motores, cognitivos y emocionales.</li> <li>• Identificar las fases de progresión de la enfermedad y sus implicaciones en el cuidado.</li> </ul>
<b>Justificación</b>	Una comprensión clara de la EH permite al cuidador anticipar cambios, ajustar expectativas y reducir la frustración ante comportamientos difíciles de manejar.
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Definición de la EH.</li> <li>• Etiología y genética.</li> <li>• Síntomas: motores, cognitivos y emocionales.</li> <li>• Progresión y deterioro funcional.</li> </ul>
<b>Actividad</b>	Infografía explicativa

**Tabla 2*****¿Qué es un cuidador?***

<b>Soy un cuidador: ¿qué implicaciones tiene para mí?</b>	
<b>Descripción Conceptual</b>	Reflexionar sobre lo que significa ser un cuidador, las responsabilidades que implica y cómo transforma la vida personal, social y laboral.
<b>Objetivo General</b>	Ayudar al cuidador a reconocer su rol y las adaptaciones necesarias para su bienestar.
<b>Objetivos Específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diferenciar entre los tipos de cuidadores: formal, informal y familiar.</li> <li>• Identificar los cambios físicos, emocionales y sociales derivados del cuidado.</li> <li>• Explorar recursos para sostener el rol a largo plazo.</li> </ul>
<b>Justificación</b>	Al comprender y aceptar el rol, se puede acceder a recursos de apoyo, manejar el estrés y evitar el agotamiento, manteniendo una actitud positiva y la fortaleza para afrontar las difíciles circunstancias del cuidado.
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Qué es un cuidador: definición.</li> <li>• Tipos de cuidador: formal, informal o familiar.</li> <li>• Implicaciones físicas y sociales del cuidado.</li> <li>• Implicaciones psicológicas.</li> <li>• Derechos y apoyos disponibles.</li> </ul>
<b>Actividad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ejercicio de registro ¿Cómo ha cambiado mi vida desde que soy cuidador?</li> <li>• Reflexión sobre los aprendizajes personales y las habilidades desarrolladas, identificadas en el ejercicio anterior.</li> </ul>

**Tabla 3*****Conozco mis emociones***

<b>Cuando el corazón se agita: ¿Qué son las emociones? ¿Hay emociones malas?</b>	
<b>Descripción Conceptual</b>	Psicoeducación para aprender a reconocer, nombrar y normalizar las emociones, especialmente las que suelen generar más desgaste: ansiedad, tristeza e ira, sin desconocer su función en la cotidianidad.
<b>Objetivo general</b>	Desarrollar la inteligencia emocional para gestionar las propias emociones de forma temprana y adaptativa para prevenir el agotamiento y el desgaste.
<b>Objetivos específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Reconocer las señales físicas, cognitivas y conductuales de las emociones.</li> <li>• Comprender la función adaptativa de las emociones.</li> <li>• Identificar cómo las emociones afectan las decisiones de cuidado y las relaciones.</li> <li>• Implementar estrategias para la regulación de emociones intensas.</li> </ul>
<b>Justificación</b>	Cuando el cuidador no reconoce sus propias emociones, las reacciones asociadas se activan sin control, aumentando la carga y potencialmente afectando la relación con la persona a quien cuidan u otras personas a su alrededor. Fortalecer el reconocimiento emocional y brindar técnicas de regulación le puede permitir responder con intención, prevenir crisis y disminuir la culpa y aislamiento que puede significar el rol.
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ¿Qué es una emoción?</li> <li>• Señales y pensamientos asociados.</li> <li>• Emociones frecuentes en cuidadores: ansiedad, ira y tristeza.</li> <li>• ¿Es malo sentirme así?: función de las emociones y cuándo buscar ayuda profesional.</li> <li>• Técnicas de regulación emocional.</li> </ul>
<b>Actividad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Identificación de mis emociones.</li> <li>• Diferenciación de emociones con carga afectiva negativa y positiva.</li> <li>• Registro emocional: situación&gt;emoción&gt;intensidad&gt;respuesta.</li> <li>• Práctica de respiración y de relajación progresiva.</li> </ul>

**Tabla 4*****Identifico la ansiedad***

<b>Cuando experimento ansiedad: ¿Qué hacer?</b>	
<b>Descripción conceptual</b>	La ansiedad puede surgir en el cuidador por muchas razones: incertidumbre sobre el futuro, sobrecarga o la misma exigencia del rol; entender su origen y manifestaciones facilita su manejo a lo largo del tiempo.
<b>Objetivo general</b>	Dotar al cuidador de estrategias útiles para identificar y manejar la ansiedad.
<b>Objetivos específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Reconocer los síntomas físicos y mentales de la ansiedad.</li> <li>• Diferenciar entre la ansiedad adaptativa y patológica.</li> <li>• Identificar pensamientos asociados y patrones de conducta que mantienen el malestar.</li> <li>• Aplicar técnicas de relajación y organización del tiempo.</li> </ul>

<b>Justificación</b>	La ansiedad prolongada incrementa el riesgo de insomnio, errores en el cuidado, irritabilidad y desgaste del vínculo cuidado-cuidador. Reconocer e intervenir a tiempo reduce la afectación y mejora la capacidad de respuesta a emergencias reales, además de reservar energía para otras tareas y el autocuidado.
<b>Temáticas de Abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Desencadenantes frecuentes en los cuidadores de EH.</li> <li>• Estrategias a corto plazo: técnicas de respiración, relajación muscular y mindfulness.</li> <li>• Estrategias a largo plazo: horarios, listados y división de tareas.</li> <li>• Prevención del insomnio y manejo del estrés físico.</li> <li>• Señales de alarma para la búsqueda de apoyo profesional.</li> </ul>
<b>Actividad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Plan de tres pasos: Situación&gt;planeación&gt;acción.</li> <li>• Ejercicio de grounding: 5, 4, 3, 2, 1.</li> <li>• Práctica de Mindfulness.</li> <li>• Plan de sueño: Ritual de 30 minutos antes de dormir.</li> </ul>

**Tabla 5*****Reconozco la ira y la irritabilidad***

<b>La ira y la irritabilidad como señales de Alarma</b>	
<b>Descripción Conceptual</b>	Entender la ira como respuesta a la frustración, la pérdida de control y el estrés acumulado, además de poder diferenciar entre la ira como emoción y el comportamiento agresivo.
<b>Objetivo General</b>	Reducir episodios de reactividad agresiva o confrontativa y enseñar otras formas de manejar la ira para preservar la relación con la persona cuidada.
<b>Objetivos Específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Reconocer señales de escala emocional.</li> <li>• Aprender técnicas de desescalada inmediata.</li> <li>• Implementar rutinas para la disminución de detonantes.</li> <li>• Aprender estrategias de reparación emocional después de un episodio.</li> <li>• Señales de alarma para la búsqueda de apoyo profesional.</li> </ul>
<b>Justificación</b>	La ira no gestionada puede causar episodios de confrontación, daño emoción al vínculo o incluso riesgos físicos, trabajar la ira permite establecer y mantener límites seguros, disminuir la culpa asociada y conservar la figura del cuidado como soporte estable y confiable.
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diferencia entre ira, irritabilidad y agresión.</li> <li>• Señales de escalamiento.</li> <li>• Técnicas de desescalada verbal y no verbal.</li> <li>• Estrategias de retirada segura.</li> <li>• Reparación afectiva, pedir perdón sin culpa.</li> <li>• Señales de alarma para la búsqueda de apoyo profesional.</li> </ul>
<b>Actividades</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Guion corto para retirarse.</li> <li>• Checklist de señales de alarma y acciones a tomar.</li> <li>• Ejercicio de respiración y movimiento para bajar la activación.</li> </ul>

Tabla 6

*Entender la Tristeza*

<b>La Tristeza como respuesta a la labor de cuidador</b>	
<b>Descripción conceptual</b>	Identificar y diferenciar la tristeza reactiva, el duelo anticipatorio y la depresión clínica, para hacer uso de estrategias que las contrarresten efectivamente.
<b>Objetivo general</b>	Ayudar al cuidador a reconocer las bajas en el ánimo y prevenir que se cronifiquen, así como promover acciones que recuperen y solidifiquen el sentido de vida y la actividad en la vida cotidiana.
<b>Objetivos específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Distinguir la tristeza normal de los síntomas depresivos.</li> <li>• Promover la activación conductual por medio de las acciones cotidianas.</li> <li>• Reforzar las redes y oportunidades de apoyo.</li> <li>• Facilitar el acceso a la ayuda profesional cuando sea necesario.</li> </ul>
<b>Justificación</b>	La tristeza prolongada y el aislamiento pueden evolucionar a un cuadro clínico de depresión, reduciendo a capacidad del cuidador para sostener su rol y aumentando la posibilidad de que surjan errores en el cuidado, intervenir tempranamente con estrategias de activación, conexión, sentido y si es necesario la búsqueda de ayuda profesional disminuye el riesgo de consecuencias graves para la salud del cuidador y el paciente.
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Duelo y anticipación de pérdidas.</li> <li>• Síntomas de tristeza esperable y diferenciación de la depresión.</li> <li>• Activación conductual.</li> <li>• Red de apoyo y recursos comunitarios.</li> <li>• Señales de alarma y búsqueda de ayuda.</li> </ul>
<b>Actividades</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tres pequeñas cosas diarias: identificar algo por lo que se está agradecido, algo que disfrutó en algún momento del día y un vínculo significativo que se hizo presente.</li> <li>• Carta reconociendo el valor de cada cosa identificada.</li> <li>• Listado de contactos de apoyo y plan de contingencia si el ánimo no mejora.</li> </ul>

Tabla 7

*Me cuido para Cuidarte*

<b>Qué hacer con mi agotamiento físico y emocional</b>	
<b>Descripción conceptual</b>	El rol del cuidador puede generar agotamiento físico y emocional al punto de llegar a una fatiga por compasión o síndrome del cuidador, incorporar pausas activas y una gestión eficiente del tiempo ayuda a prevenir el desgaste.
<b>Objetivo general</b>	Fomentar el equilibrio entre el cuidado y el autocuidado.
<b>Objetivos específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Identificar señales de fatiga física y emocional causadas por la labor de cuidado.</li> <li>• Planificar descansos reales en el día a día.</li> <li>• Incorporar pausas activas adaptadas al entorno de cuidado.</li> </ul>

<b>Justificación</b>	Uno de los aspectos más complejos del cuidado de una persona con Huntington es sostener el bienestar del propio cuidador.
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome del cuidador.</li> <li>• Técnicas de organización del tiempo.</li> <li>• Ejemplos de pausas activas y autocuidado.</li> </ul>
<b>Actividad</b>	Ejercicio de autoobservación y reajuste donde se reconozca el estado emocional y las necesidades básicas del momento, y a partir de ellas puedan buscar acciones compensatorias simples.

**Tabla 8**

*Entre la calma y la tormenta. Estrategias de manejo frente a la irritabilidad y los cambios conductuales del paciente con enfermedad de Huntington*

<b>Estrategias de manejo frente a la irritabilidad y los cambios conductuales del paciente con enfermedad de Huntington</b>	
<b>Descripción conceptual</b>	La EH puede provocar alteraciones significativas en el estado de ánimo, impulsividad, irritabilidad, y cambios de personalidad. Síntomas que no son actitudes voluntarias, sino manifestaciones neurológicas propias de la progresión de la enfermedad. Comprender esta diferencia es clave para reducir la frustración y cultivar estrategias de respuesta eficaces y empáticas.
<b>Objetivo general</b>	Brindar a los cuidadores familiares, herramientas prácticas para reconocer, prevenir y manejar episodios de irritabilidad y cambios conductuales asociados a la enfermedad de Huntington, favoreciendo un entorno de convivencia más estable y disminuyendo el desgaste emocional del cuidador.
<b>Objetivos específicos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Comprender el origen neurológico de los cambios conductuales.</li> <li>• Aprender a identificar señales tempranas de irritabilidad y desregulación emocional.</li> <li>• Prevenir entornos desencadenantes y reducir el estrés Ambiental.</li> <li>• Establecer rutinas y límites.</li> <li>• Desarrollar respuestas no confrontativas ante situaciones tensas.</li> <li>• Fomentar el autocuidado emocional del cuidador durante y después de las crisis.</li> <li>• Identificar cuándo y cómo buscar apoyo externo (profesional o comunitario).</li> </ul>

<b>Justificación</b>	<p>Uno de los aspectos más complejos del cuidado de una persona con Huntington es la alteración del comportamiento. Esta situación puede generar tensión crónica en el entorno familiar, sentimientos de culpa en el cuidador y conflictos relacionales.</p> <p>Proveer estrategias claras y adaptables permite al cuidador manejar mejor estas situaciones, sostener el vínculo afectivo y reducir el desgaste físico y emocional que pueden derivar en crisis o abandono del rol de cuidado. Además, legitima el sufrimiento del cuidador y lo orienta hacia recursos concretos.</p>
<b>Temáticas de abordaje</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• La diferencia entre el "quién" y el "qué": separar a la persona del síntoma.</li> <li>• Anticipación y estructura: cómo prevenir entornos desencadenantes.</li> <li>• Cómo intervenir sin escalar: tono, lenguaje corporal, distancia emocional.</li> <li>• Estrategias para la regulación emocional.</li> <li>• Cuidados post-crisis: cómo reestablecer la calma y el vínculo.</li> <li>• El rol del descanso, la alimentación y el entorno físico.</li> <li>• Cuando pedir ayuda: indicadores de riesgo y sobrecarga emocional.</li> </ul> <p>Prácticas de autocuidado emocional para el cuidador</p>
<b>Actividad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diario breve de cuidado: donde se registran las emociones propias en una situación compleja, el nivel de carga físico y emocional que generó, las señales que anticipan estos momentos difíciles, la forma en que se interviene (tono, postura y distancia emocional), estrategias de regulación emocional empleadas, acciones que ayudan a restablecer el vínculo, así como bienestar físico y emocional.</li> <li>• Reflexión a partir de lo registrado para identificar los cambios emergentes y estrategias más eficientes semana a semana con el propósito de construir planes de acción.</li> </ul>

### **Comentarios finales**

Siendo Colombia el país con la segunda región de mayor prevalencia a nivel mundial (departamento de Magdalena) de personas con diagnóstico de Enfermedad de Huntington, hace necesario profundizar en las implicaciones genéticas, neurológicas y epidemiológicas que impactan de manera significativa en las personas que la padecen tanto en el bienestar físico como emocional incluyendo su salud, el autoconcepto, la autonomía e independencia, y las dinámicas sociales entre otras; transformando así los vínculos familiares e interpersonales. Estas modificaciones reestructuran los roles de su entorno inmediato debido a la progresiva necesidad y dependencia de la figura del cuidador, quien se vuelve esencial para garantizar la seguridad y calidad de vida del paciente. Aún en las etapas más avanzadas de la enfermedad.

La diversidad de perfiles y las distintas formas de ejercer la labor del cuidado están mediadas en parte por factores psicosociales tales como situaciones económicas, disponibilidad del cuidador, altos costos asociados al tratamiento, acceso al servicio de salud y medicamentos, apoyo de instituciones gubernamentales, acompañamiento médico integral que incluye no solo al paciente sino a la familia, entorno adaptado para las actividades de la vida diaria; hacen que en este rol sea difícilmente sostenible y como consecuencia lleve al agotamiento emocional, la fatiga por compasión, el deterioro físico y el descuido personal, incluso en casos extremos el abandono del rol o el apoyo insuficiente a la persona cuidada.

Prevenir y reducir los efectos de esta sobrecarga requiere comprender las particularidades de la enfermedad para anticipar su evolución y planificar alrededor en torno a ella, reconociendo los aspectos del deterioro que pueden generar tensiones en la relación entre cuidador y cuidado.

De esta forma se busca proteger y fortalecer los vínculos existentes, facilitar la comunicación y comprensión mutua y mantener un equilibrio entre las exigencias del rol de cuidador y la atención al propio bienestar. También resulta importante preservar vínculos sólidos fuera del espacio de cuidado y destinar momentos de descanso y reflexión personal.

## **Recomendaciones**

Después de la investigación realizada y el análisis de los datos encontrados, se identificó la necesidad de continuar con los estudios sobre la EH en Colombia, principalmente en cuestiones de epidemiología, factores de riesgo y efectividad en las estrategias de intervención, con el fin de tener mayor comprensión de ella y propiciar una cultura de conocimiento y prevención.

Igualmente, se considera pertinente emplear esta misma estrategia de revisión teórica orientada a construir propuestas de distribución de información en torno a otras enfermedades o condiciones médicas, con el fin de facilitar el acceso a alternativas que puedan ser utilizadas por los cuidadores en su vida cotidiana.

Finalmente, es importante tener en cuenta que la mayor parte de la población que podría beneficiarse de las estrategias propuestas en la guía corresponde a cuidadores informales. Por ello, se sugiere que la información sea distribuida utilizando un lenguaje accesible, comprensible para personas que no pertenecen a la comunidad científica o académica.

## Referencias

- Alcaldía de Medellín. (9 de diciembre de 2015). Acuerdo número 27 de 2015 “Por medio del cual se establece una política pública para cuidadores familiares y voluntarios de personas con dependencia de Cuidado y conformación de redes barriales de Cuidado en el municipio de Medellín”
- Ajitkumar, A., Lui, F. & De Jesus, O. (2025) Huntington Disease. National Library of Medicine: StatPearls <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559166/>
- Apolinário, T. A., Rodrigues, D. C., Lemos, M. B., Antão Paiva, C. L., & Agostinho, L. A. (2020). Distribution of the HTT Gene A1 and A2 Haplotypes Worldwide: A Systematic Review. *Clinical medicine & research*, 18(4), 145–152. <https://doi.org/10.3121/cmr.2020.1523>
- Asociación Corea de Huntington Española (2022). Cuidando al enfermo de Huntington: Una guía básica. <https://factor-h.org/es/cuidados-en-la-eh-una-guia>
- Avella Malaver, N., García Rubio, C., Castellanos Suárez, M., Aristizábal Ortiz, S., & Flórez Abreu, S. (2022). Enfermedad de Huntington: Un abordaje desde lo celular y lo fisiológico. *Revista Salud Bosque*, 14(2). <https://doi.org/10.18270/rsb.4585>
- Barreto Osorio, R., Coral Ibarra, R., Campos, M., Gallardo Solarte, K. y Támara Ortiz, V. (2015). Cuidadores y cuidadoras familiares de personas con enfermedad crónica en Colombia: más similitudes que diferencias. *Revista Salud Uninorte*, 31(2), 255-265. [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-55522015000200007&lng=en&tlng=es](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-55522015000200007&lng=en&tlng=es).
- Bozzi, M., & Sciandra, F. (2020). Molecular Mechanisms Underlying Muscle Wasting in Huntington’s Disease. *International Journal of Molecular Sciences*, 21(21), 8314. <https://doi.org/10.3390/ijms21218314>
- Cancado Figueiredo, M., Borges, B., Vianna Potrich, A., Back Gouvêa, D., & Liberman, J. (2021). Atención odontológica en un paciente con síndrome raro: enfermedad de Huntington. Reporte de caso. *Revista Odontología universidad central de Ecuador*, 23(1), e2652. <https://doi.org/10.29166/odontologia.vol23.n1.2021-e2652>
- Capiluppi, E., Romano, L., Reborá, P., Nanetti, L., Castaldo, A., Gellera, C., Mariotti, C., Macerollo, A., & Cislághi, M. (2020). Late-onset Huntington's disease with 40-42 CAG

- expansion. *Neurological sciences: official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 41(4), 869–876. <https://doi.org/10.1007/s10072-019-04177-8>
- Carvalho, R. & Parsons H. (2023) *Manual de cuidados paliativos, 2ª Edição revisada e ampliada*. Academia Nacional de Cuidados Paliativos. <https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/guias-e-manuais/2023/manual-de-cuidados-paliativos-2a-edicao/view>
- Chouksey, A., & Pandey, S. (2020). Phenotypic Variability in Huntington's Disease. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 23(2), 153–154. [https://doi.org/10.4103/aian.AIAN\\_543\\_19](https://doi.org/10.4103/aian.AIAN_543_19)
- Costa de Miranda, R., Di Lorenzo, N., Andreoli, A., Romano, L., De Santis, G., Gualtieri, P., & De Lorenzo, A. (2019). Body composition and bone mineral density in Huntington's disease. *Applied nutritional investigation*, 59, 145–149. <https://doi.org/10.1016/j.nut.2018.08.005>
- Exuzides, A., Reddy, S., Chang, E., Ta, J., Patel, A., Paydar, C., & Yohrling, G. (2022). Epidemiology of Huntington's Disease in the United States Medicare and Medicaid Populations. *Neuroepidemiology*, 56(3), 192–200. <https://doi.org/10.1159/000524732>
- Franklin, G., Teive, H., & Cardoso, F. (2023). "I don't have Huntington's disease": the boundaries between acceptance and understanding. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 81(7), 696–699. <https://doi.org/10.1055/s-0043-1768158>
- Furr Stimming, E. (25 de septiembre de 2023). Better Huntington's awareness can reduce stigma, misperceptions surrounding disease [Archivo de vídeo]. Healio. <https://www.healio.com/news/neurology/20230919/video-better-huntingtons-awareness-can-reduce-stigma-misperceptions-surrounding-disease>
- Gauto, A., Bellantonio, E., Pedernera-Bradichansky, P., Cafiero, P., Rodriguez, E., & Massaro, P. (2024). Childhood-onset Huntington's disease. A rare presentation. *Enfermedad de Huntington de inicio en la infancia. Una presentación poco frecuente*. *Revista de neurologia*, 78(5), 135–138. <https://doi.org/10.33588/rn.7805.2024039>
- Gómez, A., Peñas, O. & Parra, E. (2016). Caracterización y condiciones de los cuidadores de personas con discapacidad severa en Bogotá. *Revista de Salud Pública*, 18(3), 367–378. <https://doi.org/10.15446/rsap.v18n3.53048>

- Huntington's Disease Association. (s.f.). The stages of Huntington's disease: What is Huntington's disease? <https://www.hda.org.uk/information-and-support/huntingtons-disease/what-is-huntingtons-disease/>
- Instituto Nacional de las Mujeres (octubre de 2024). Guía: ¿Cómo cuidarme mientras cuido? [https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/952825/Guia\\_C\\_mo\\_Cuidarme\\_Mientras\\_Cuido.pdf](https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/952825/Guia_C_mo_Cuidarme_Mientras_Cuido.pdf)
- Isábal C., Lucha A. (2021) Trabajo Fin de Grado. Plan de Cuidados de Enfermería en pacientes con Enfermedad de Huntington: a propósito de un caso <https://zagan.unizar.es/record/107200/files/TAZ-TFG-2021-526.pdf>
- Kay, C., Tirado-Hurtado, I., Cornejo-Olivas, M., Collins, J., Wright, G., Inca-Martinez, M., Veliz-Otani, D., Ketelaar, M., Slama, R., Ross, C., Mazzetti, P., & Hayden, M. (2017). The targetable A1 Huntington disease haplotype has distinct Amerindian and European origins in Latin America. *European journal of human genetics*, 25(3), 332–340. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.169>
- Lee-Chen, L., Chen de Lee, D., Amaya Naranjo, M., Gracia, F., Berenguer Sánchez, M., & Austin Ward, E. (2022). Enfermedad de Huntington en población panameña, 2007-2021. *Revista Médica de Panamá*, 42(2). <https://doi.org/10.37980/im.journal.rmdp.20221866>
- Liñan Castillo, J. & Quiceno Espitia, A. (2023). Percepción de calidad de vida de los cuidadores de pacientes con enfermedad de Huntington. [Trabajo de grado, universidad de Córdoba facultad ciencias de la salud programa de enfermería]. Repositorio institucional Universidad de Córdoba. <https://repositorio.unicordoba.edu.co/entities/publication/8aeb66fa-571a-483f-a679-c0e2c08be1d6>
- Mayo Clinic. (24 de abril de 2024). Huntington's disease – Symptoms & causes. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/symptoms-causes/syc-20356117>
- McColgan, P., & Tabrizi, S. (2018). Huntington's Disease: A clinical review. *European journal of neurology*, 25(1), 24–34. <https://doi.org/10.1111/ene.13413>
- Medina, A., Mahjoub, Y., Shaver, L., & Pringsheim, T. (2022). Prevalence and Incidence of Huntington's Disease: An Updated Systematic Review and Meta-Analysis. *Movement*

- disorders : official journal of the Movement Disorder Society, 37(12), 2327–2335.  
<https://doi.org/10.1002/mds.29228>
- World Health Organization (2022) Huntington Disease (8A01.10). <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http://id.who.int/icd/entity/2132180242>
- Páramo-Rodríguez, L., Moreno-Marro, S., Guardiola-Villarraig, S., Zurriaga, O., & Caverro-Carbonell, C. (2023). La enfermedad de Huntington en la Comunitat Valenciana. *Revista de neurologia*, 76(11), 343–350. <https://doi.org/10.33588/rn.7611.2022088>
- Planchet, J., Godoy, N., & Badra, B. (2021). Enfermedad de Huntington infantil en paciente escolar: A propósito de un caso. *Academia Biomédica Digital: Facultad de medicina - Universidad Central de Venezuela*, (87-88). ISSN-e 1317-987X
- Sherman, C., Iyer, R., Abler, V., Antonelli, A., & Carlozzi, N. (2019). Perceptions of the impact of chorea on health-related quality of life in Huntington disease (HD): A qualitative analysis of individuals across the HD spectrum, family members, and clinicians. *Neuropsychological Rehabilitation*, 30(6), 1150–1168. <https://doi.org/10.1080/09602011.2018.1564675>
- Torre, A., Carreño, S., & Chaparro, L. (2023). Experiencia de los cuidadores informales en Colombia: Revisión sistemática y metasíntesis. *Universidad Y Salud*, 26(1), 29–40. <https://doi.org/10.22267/rus.242601.318>
- Valdés Hernández, M., Abu-Hussain, J., Qiu, X., Priller, J., Parra Rodríguez, M., Pino, M., Báez, S., & Ibáñez, A. (2019). Structural neuroimaging differentiates vulnerability from disease manifestation in colombian families with Huntington's disease. *Brain and behavior*, 9(8), e01343. <https://doi.org/10.1002/brb3.1343>
- Vallejo Zambrano, C. R., Steinzappir Navia, M. A., Ávila Meza, S. A., Azua Zambrano, M. C., Zambrano Vásquez, K. B., & Chumo Rivero, M. E. (2020). Síndrome de Huntington: revisión bibliográfica y actualización. *RECIMUNDO*, 4(4), 392- 398. [https://doi.org/10.26820/recimundo/4.\(4\).octubre.2020.392-398](https://doi.org/10.26820/recimundo/4.(4).octubre.2020.392-398)
- Valtierra Oba, E., González Villegas, A., González Villegas, G., Ruiz Recéndiz, M., Picazo Carranza, A., & Alcántar Zavala, L. A. (2020). Cansancio del cuidador primario de paciente con enfermedad mental. *Jóvenes en la Ciencia*, 7. <https://www.jovenesenlaciencia.ugto.mx/index.php/jovenesenlaciencia/article/view/3218>

- 
- Varela Londoño, L. (2020). La vida cotidiana de las personas con Enfermedad de Huntington: el proceso de perderse de sí mismo. Universidad de Antioquia. <http://hdl.handle.net/10495/15050>
- Varela Londoño, L., Giraldo Mora, C., León Gañán, J., & Arias Valencia, M. (2021). La enfermedad de Huntington: una difícil relación entre los enfermos y el derecho a la salud en Colombia. *Revista Ciencias de la Salud*, 19(2), 20-38. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.10288>
- Wang, Y., Tian, S., Yi, J., Cai, C., Zhu, Y. & Shi, C. (2024) The impact of family burden on the psychological distress of informal caregivers for older adults living with dementia: the role of internal and external coping resources. *Geriatric Nursing*, 60 (2024), pp. 92-98  
10.1016/j.gerinurse.2024.08.017