

ARTÍCULO ORIGINAL

PRÁCTICAS ASISTENCIALES PARA PERSONAS CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON DESDE LA PERSPECTIVA DE LOS CUIDADORES FAMILIARES

HIGHLIGHTS

1. El desconocimiento de las enfermedades raras interfiere en la práctica de la atención.
2. Los cuidados requieren adaptaciones al entorno y a la rutina.
3. La dificultad en el diagnóstico lleva a la proactividad por parte del familiar.

Nathalia Ivulic Pleutim¹ 
Bianca Cristina Ciccone Giacon Arruda¹ 
Guilherme Oliveira de Arruda¹ 
Rosilene Rocha Palasson¹ 
Sonia Silva Marcon² 
Elen Ferraz Teston¹ 

RESUMEN

Objetivo: conocer las prácticas de atención a las personas con enfermedad de Huntington. **Método:** estudio cualitativo utilizando el marco de Atención Centrada en el Paciente y la Familia, realizado con 20 cuidadores familiares de personas con enfermedad de Huntington. Los datos se recogieron mediante entrevistas semiestructuradas, en febrero y marzo de 2022, a través de Google Meet, y tras ser transcritos en su totalidad, se sometieron a Análisis de Contenido. **Resultados:** la práctica de la atención a las personas con Huntington requiere adaptar el ambiente, reajustar la rutina e improvisar ayudas. La dificultad en obtener un diagnóstico genera proactividad por parte de los familiares en la búsqueda de conocimientos para mejorar las condiciones de atención. **Conclusión:** aunque se trate de una enfermedad rara, las acciones de cuidado mencionadas son similares a las que se llevan a cabo para personas con otras enfermedades crónicas. No obstante, reconocer las prácticas de atención que llevan a cabo los familiares puede ayudar a las enfermeras a planificar su asistencia.

DESCRIPTORES: Enfermedad de Huntington; Enfermedades Raras; Familia; Atención a la Salud.

CÓMO REFERIRSE A ESTE ARTÍCULO:

Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF. Care practices for people with Huntington's disease from the perspective of family caregivers. Cogitare Enferm. [Internet]. 2024 [cited "insert year, month and day"]; 29. Available from: <https://doi.org/10.1590/ce.v29i0.95987>.

¹Universidade Federal de Mato Grosso do Sul, Programa de Pós Graduação em Enfermagem, Campo Grande, MS, Brasil.

¹Universidade Estadual de Maringá, Maringá, PR, Brasil.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras, cuyo origen es genético en un 80%, afectan a cerca de 65 de cada 100.000 personas en Brasil y constituyen un problema de salud pública. Se caracterizan por la disparidad de signos y síntomas, lo que dificulta el diagnóstico; son progresivas y degenerativas; y tienen un impacto directo en la calidad de vida¹⁻².

Con el fin de crear un marco jurídico y político para la atención de las personas y familias que viven con enfermedades raras, en 2014 se aprobó la Orden Ministerial 199, por la que se establece la Política Nacional de Atención Integral a Personas con Enfermedades Raras (PNAIPDR). Esta tiene como objetivo organizar la Red de Atención Sanitaria (RAS), proporcionar acceso a la prevención, acogida, diagnóstico, tratamiento, apoyo hasta la resolución, seguimiento y rehabilitación; acceso a los recursos, diagnósticos y tratamientos terapéuticos; y acceso a la información, atención y consejo genético, cuando esté indicado².

Un estudio realizado en España demostró que las familias de las personas que viven con enfermedades raras se ven muy afectadas y se enfrentan a necesidades diferentes de las asociadas a las enfermedades crónicas más comunes³. Entre las necesidades identificadas por las familias como prioritarias se encuentran el acceso a los servicios sanitarios y sociales, el conocimiento sobre las enfermedades raras, las estructuras de apoyo social especializadas, la aceptación e integración social y la preservación de la vida personal y familiar³.

Aspectos aún más específicos surgen al examinar una u otra enfermedad rara en particular, como la enfermedad de Huntington (EH). La EH es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria, autosómica dominante, caracterizada por síntomas psiquiátricos, cognitivos y motores. Su progresión provoca la destrucción de la corteza cerebral, lo que favorece el deterioro de la capacidad cognitiva y la aparición de demencia⁴.

Las manifestaciones neurológicas de la EH comienzan de forma insidiosa e incluyen disartria, disfagia, inestabilidad postural, distonía, incontinencia urinaria y movimientos coreicos. A medida que la enfermedad progresa, aparecen síntomas psiquiátricos caracterizados por cambios en la personalidad y en el estado de ánimo, agitación, depresión, impulsividad y, en algunos casos, agresividad⁵.

La incidencia de la EH varía de tres a 10 individuos por 100.000 en Europa y Norteamérica. En Brasil, todavía no hay estadísticas oficiales, pero se estima que hay entre 13.000 y 19.000 portadores del gen⁶.

A medida que la enfermedad progresa, las personas con EH pierden su capacidad para realizar las Actividades Instrumentales de la Vida Diaria (AIVD), como cocinar, ordenar la casa y ocuparse de la economía doméstica, y para llevar a cabo las Actividades de la Vida Diaria (AVD), como ocuparse de su propia higiene. Por lo tanto, la persona afectada pasa a depender de la familia, lo que provoca cambios en la rutina familiar debido al progresivo desgaste físico y emocional que supone proporcionar cuidados diarios a estas personas⁷.

Dado este contexto de atención, el enfoque de la Atención Centrada en el Paciente y la Familia (ACPF) para la planificación de los cuidados de las personas con enfermedades crónicas se basa en la colaboración mutuamente beneficiosa entre los profesionales sanitarios, los pacientes y las familias⁸. Así, los estudios realizados con familiares de personas con EH que abordan sus necesidades en el proceso asistencial pueden contribuir a construir conocimiento en relación a la identificación de puntos de apoyo y debilidades en el proceso asistencial.

El objetivo de este estudio es conocer las prácticas asistenciales de las personas con enfermedad de Huntington.

MÉTODO

Se trata de un estudio descriptivo, exploratorio y cualitativo basado en el marco teórico de la Atención Centrada en el Paciente y la Familia⁸. La construcción del informe del estudio siguió las recomendaciones establecidas en el Consolidated Criteria for Reporting Qualitative Research (COREQ). La investigación se llevó a cabo a nivel nacional, en colaboración con la Asociación Brasileña de Huntington (ABH)⁹, que ayudó a dar a conocer el proyecto de investigación a los familiares de las personas con EH registradas en esta organización en Brasil.

Los criterios de inclusión fueron: familiares de personas con EH que proporcionaran cuidados directos, que fueran mayores de 18 años y que contactaran con el investigador principal expresando su interés en participar en la investigación. A su vez, se excluyeron los familiares que también habían sido diagnosticados o cribados de EH.

Los datos se recogieron entre febrero y mayo de 2022. Se comenzó dando a conocer la encuesta en redes sociales (Instagram, Whatsapp) y por ABH a las personas inscritas en la asociación, mediante una carta abierta con información sobre la encuesta. A continuación, se envió a los interesados en participar en la encuesta un enlace (https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeKt_2MIqkaCVsSfo767PB4p9ili9735bLDIDAp9cxfD3MOTg/viewform), que conducía a un formulario de encuesta (Google forms) con preguntas sobre los criterios de inclusión y exclusión. Una vez cumplidos los criterios de inclusión mediante la confirmación del formulario, se les dirigía al formulario de consentimiento informado y se les informaba de que, si aceptaban participar en el estudio, debían rellenar su dirección de correo electrónico y su número de teléfono móvil, para que se pudiera contactar con ellos y enviarles el CIF por correo electrónico firmado por los investigadores.

A continuación, se contactó vía WhatsApp con aquellos que cumplían los criterios y manifestaron interés en participar en la investigación para concertar una entrevista previa, en función de la disponibilidad del participante. En la misma ocasión de contacto vía WhatsApp, se envió un enlace que dirigía al participante a rellenar un cuestionario vía Google Forms, elaborado por los investigadores principales, con el objetivo de caracterizar a los cuidadores familiares participantes. Para ello, se utilizaron las siguientes variables: sexo, edad, estado civil, escolaridad, ingresos familiares, historia y grado de parentesco con personas con EH, tiempo desde el diagnóstico y síntomas más frecuentes.

Tras publicitar la investigación, 40 personas contactaron con el investigador principal por teléfono o correo electrónico, expresando su interés en participar en el estudio. Sin embargo, después de tres intentos de devolver la llamada, 12 no contestaron, cinco no estaban disponibles para la entrevista y tres no cumplían los criterios de inclusión porque no convivían diariamente con el familiar con EH. Por lo tanto, en el estudio participaron 20 familiares de personas diagnosticadas de EH.

La entrevista se realizó a través de la plataforma Google Meet o de una videollamada vía WhatsApp, según la preferencia del participante, e incluyó la siguiente pregunta de apoyo "¿Qué prácticas de cuidado utilizan los cuidadores familiares con las personas con Enfermedad de Huntington?". También se elaboraron preguntas de apoyo que versaban sobre la forma en que el cuidador familiar se prepara para llevar a cabo las acciones de cuidado en el día a día, cómo se llevan a cabo estos procedimientos y qué factores los dificultan y/o facilitan. Se pidió a los participantes que abrieran una cámara para promover la aceptación; sin embargo, la grabación fue sólo de audio. Las entrevistas fueron realizadas por una estudiante de enfermería que se había entrenado en la técnica de la entrevista con miembros del grupo de investigación. Además, una vez realizada la primera entrevista, la estudiante presentó la transcripción, que leyó sin necesidad de ajustes. La investigadora principal no tenía ningún vínculo previo con las entrevistadas.

Las entrevistas duraron una media de 40 minutos y se transcribieron íntegramente; los datos se sometieron al Análisis de Contenido, que siguió las etapas de preanálisis, exploración del material, tratamiento de los datos obtenidos e inferencia¹⁰. Las entrevistas transcritas no fueron presentadas a los participantes para validación, pero fueron sometidas a la evaluación del supervisor del estudio para verificar posibles errores en el análisis, lo que no fue verificado. Se obtuvo un total de 73 códigos que dieron origen a 13 núcleos de significado, que fueron agrupados, considerando los polos de atracción de la comunicación, y formaron dos categorías.

Los resultados se interpretaron y debatieron a la luz de los supuestos centrales del MCPC: dignidad y respeto; intercambio de información; participación de la familia en los cuidados y la toma de decisiones; y colaboración entre pacientes, familias, profesionales sanitarios y gestores en el desarrollo de políticas públicas, la educación profesional y la investigación, así como en la prestación de cuidados⁸.

La investigación siguió todos los preceptos éticos establecidos en la legislación vigente y fue aprobada por el Comité de Ética de la Investigación con el dictamen n.º 5.247.124.

RESULTADOS

Las características de los entrevistados figuran en el cuadro 1. En cuanto a la escolaridad, 12 declararon haber cursado estudios superiores, cuatro incompletos y cuatro bachilleratos completos.

Cuadro 1 - Caracterización de los participantes de la familia EH. Campo Grande, MS, Brasil, 2023.

Entrevistado	Sexo	Parentesco	Edad	Estado Civil
E1	Femenino	Hijo	50	Divorciado
E2	Femenino	Hermano	32	Soltero
E3	Femenino	Hijo	54	Uniónestable
E4	Femenino	Hijo	28	Soltero
E5	Femenino	Esposa	32	Casada
E6	Femenino	Tío	59	Uniónestable
E7	Femenino	Esposa	43	Casada
E8	Femenino	Esposa	49	Casada
E9	Femenino	Hijo	46	Casada
E10	Femenino	Hijo	29	Uniónestable
E11	Femenino	Madre	70	Soltera
E12	Femenino	Hijo	33	Soltera
E13	Femenino	Hijo	29	Soltera
E14	Femenino	Esposa	42	Casada
E15	Femenino	Hijo	31	Casada
E16	Femenino	Hijo	43	Uniónestable
E17	Femenino	Hijo	41	Casada
E18	Femenino	Hijo	41	Soltera

E19	Masculino	Hijo	19	Soltera
E20	Femenino	Esposa	34	Casada

Fuente: Los autores (2023).

Los estados de residencia de los participantes fueron: Distrito Federal, Minas Gerais, Alagoas, Mato Grosso do Sul, Rio de Janeiro, Espírito Santo, Piauí, Rio Grande do Sul, Bahia, Goiás y São Paulo, donde vivían cinco de los 20 individuos. La mayoría de los participantes que habían sido diagnosticados de EH eran abuelos (n=nueve; 40,9%), pero también tenían otros familiares como madres, padres, hijos y sobrinos con la misma enfermedad.

Tras analizar los datos, se identificaron los núcleos de significado y se agruparon en dos categorías: **"Prácticas asistenciales llevadas a cabo por los cuidadores familiares de personas con EH"**, y **"Desconocimiento de la EH y sus implicaciones en las prácticas asistenciales"**.

Prácticas de atención llevadas a cabo por cuidadores familiares de personas con EH

Según los familiares participantes, las prácticas y estrategias de cuidados adoptadas estaban en consonancia con las demandas presentadas e influidas por la progresión de la enfermedad.

Durante el almuerzo, empecé a notar que cuando comía judías se atragantaba mucho y decidimos molerlas y hacer gachas de frijol". (E17)

Empezó a tener más caídas. En todos estos años, mi madre se ha roto la rodilla, la rótula, la meseta, la pelvis, las costillas, el hombro y la clavícula. Fueron caídas muy fuertes. También se cayó de cabeza. (E9)

Se viste sola. A veces se pone una blusa subida, pero lo hace a su manera. En la ducha, le cuesta más lavarse el pelo, le cuesta más higienizarse, en vez de limpiarse se ensucia más. (E10)

Ante esto, los cuidadores familiares han tomado ciertas medidas, como prevenir las caídas, ayudar con la alimentación y el baño, manejar dispositivos invasivos, hacer frente a los cambios repentinos de humor y proporcionar actividades de ocio.

Aprendemos a ponernos los zapatos en los pies, para que no se salgan, siempre cerrados. Se aprende a ponerlos en la cama, en el lateral, aquí no tenemos cama de hospital, pero la hemos adaptado, ponemos un colchón en el lateral de la pared, para que la rodilla no choque con la pared. 'Para evitar taladrar la pared de la casa, en el baño, utiliza la "ventosa doble", se fija a la pared y aguanta hasta 60 kg, puedes comprarla en una tienda de construcción.' A mi marido se le ocurrió la idea. Puedes ponerte de pie y hacer los ejercicios, y no tienes que gastarte mucho dinero. Sales a pasear y te lo puedes llevar". (E3)

Y sólo la visto cuando está sentada en la cama, porque no tengo valor para cambiarla estando de pie, porque cualquier descuido es fatal, ¡así que me pongo las bragas, el pañal, el pijama, la ropa estando sentada! De ninguna manera me los voy a poner de pie!". (E6)

La sobrecarga provocada por las elevadas exigencias del cuidado de personas con EH hizo que los cuidadores familiares tuvieran que buscar apoyo psicológico. Esto contribuyó a crear un espacio para hablar/escuchar y promover sentimientos de apoyo.

En 2021 conocí la Asociación Brasileña de Huntington y me apunté para empezar la terapia, y empecé a hablar más. Fue entonces cuando me di cuenta de que había miles y miles de personas que también pasaban por Huntington. Entonces no me sentí tan sola". (E5)

En 2020, me asusté, me puse muy mal. Parecía que nadie me hablaba, nadie venía a hablar conmigo, nadie intentaba averiguar o ayudar. Así que me puse muy mal y envié un correo electrónico a ABH pidiendo ayuda, se lo conté y les expliqué que era hija única y entonces se pusieron en contacto conmigo para empezar las terapias. Pienso en la terapia que me ayudó, porque solía pensar en el suicidio y siempre había crecido con el dicho: "¡Quien se suicida no tiene salvación! y tuve mucho miedo. (E12)

Los cuidadores familiares señalaron la necesidad de ejercitar la paciencia ante los cambios de humor del familiar con EH y de utilizar estrategias de afrontamiento y reflexiones diarias para vivir con la enfermedad:

Es muy difícil, pero a veces hay que darse cuenta de que las cosas hay que hacerlas a su tiempo y no al nuestro. Si no, se enfadarán y tú te enfadarás con ellos, con la situación en sí. Y darte cuenta de que es una persona, que está delante de ti y tienes que hacer lo mejor por ella en ese momento. Y no te sientas culpable cuando pierdas la paciencia, no tengas fuerzas o energía. Habrá días buenos y días malos. (E4)

Sal a pasear Sal a pasear por la plaza, disfruta del momento, haz cosas diferentes y no te estanques en tu enfermedad. ¡Tienes que vivir! Tenemos una vida más allá del Huntington, no te limites. Todo lo que puedas hacer, hazlo. (E8)

Sin embargo, frente a su rutina, los familiares destacaron lagunas en su preparación para llevar a cabo estas acciones asistenciales:

Hacemos algo todos los días y aprendemos con la práctica, pero no hay ningún sitio al que acudir y mira si lo hubiera, ¡sería genial!". (E13)

[...] hay muchas cosas que son sencillas. La gente que no tiene los conocimientos no los aplica por eso. Por ejemplo, un día llegué al hospital para acompañar a mi marido a una operación y las enfermeras me estaban cambiando la posición de decúbito, y dije 'Dios mío, eso es lo que necesita mi madre', antes de comprar un colchón, eso es lo que necesita". (E16)

Puedo bañarla, sólo que no sé si es lo correcto [risas]. Pero creo que me vendrían bien algunos consejos sobre cómo bañarla, si la forma en que le cambio el pañal es la correcta. Por ejemplo, las medicinas, ¿es correcto ponérselas en la mano o sería mejor ponérselas directamente en la boca? Son dudas que tenemos, ¿sabes?". (E9)

El desconocimiento de la EH y sus implicaciones en la práctica de atención

El análisis de los informes indicó la influencia de la falta de conocimiento sobre la EH, tanto por parte de los profesionales como de los familiares, en la práctica de atención.

Ha tenido síntomas durante 20 años, pero fue tratado como otra cosa. El neurólogo no le había hecho ninguna prueba. Cuando llegamos a la nueva neuróloga, nos dijo: 'Mire, no creo que su madre tenga el síndrome de las piernas inquietas. Vamos a hacerle una prueba de mapeo genético', e incluso preguntó por los antecedentes familiares, pero no lo sabíamos [...]. Así que fue la primera diagnosticada de la familia". (E1)

Al principio no sabíamos nada, tardaron casi diez años en averiguarlo. Hicieron pruebas de Parkinson, Alzheimer... ¡y no salió nada! Y fuimos a muchos médicos, hasta que un médico de Pará lo diagnosticó. (E3)

Pero antes de que le diagnosticaran "corea", que en realidad son los primeros síntomas de la EH, no le dijeron nada más. Incluso fue a un psiquiatra, que dijo que tenía trastorno bipolar, pero eso fue porque ya tenía cambios de humor y luego no salió nada más. Sólo un neurólogo, que por casualidad nos dijo que hiciéramos un test genético. (E4)

Comprensión del comportamiento de los individuos en el momento del servicio:

Mucha gente no parece estar preparada para afrontar esta enfermedad. Una vez fui al hospital y el médico y la enfermera le dijeron 'Mantén la calma' y yo dije 'No está nerviosa', y ellos seguían diciendo 'Deja de moverte sólo un minuto para que podamos ponerte el tubo', ¡y yo estaba tan desesperada! No podía soportarlo y dije: 'Ella no para porque no quiere, sino porque no puede'. Puede que incluso sepas: 'Sabes que es genético, degenerativo, tal y cual'. Pero no creo que haya ningún conocimiento práctico de cómo se comporta el paciente. (E1)

[...] da mucho miedo ir a un sitio y decir 'Mi marido tiene EH'. Y que la persona vaya y lo busque en Google, da mucho miedo. Te quedas como, '¿Qué quieres decir? En todos los sitios a los que fui el 100% de las veces, la única persona que sabía lo que era la EH era el neurólogo que le examinó, por desgracia [...] El tema de la EH es un 'puzzle de siete cabezas', muchas preguntas sin respuesta. (E5)

Porque cuando hablo del Huntington, la persona no ha oído hablar de él en su vida, y le digo: 'Estás pensando en el Alzheimer mezclado con Parkinson sin pérdida de memoria', entonces la persona dice: '¿Eso es todo? Eso es. Y mucha gente no lo sabe, no sabe lo que va a pasar. (E7)

Algunos familiares mencionaron sucesos ocurridos en el entorno hospitalario que contribuyeron a su inseguridad sobre el tratamiento:

Y lo que me frustra de las pruebas es que hay que pedir las cada seis meses y nada va a cambiar, la enfermedad es degenerativa. No hay otra salida, no mejorará. Y eso a veces me hace preguntarme qué funciona y qué no, incluso la medicación que está tomando: 'Si se la quito toda, ¿qué pasará? Y sigo pensando: '¿Merece la pena? (E10)

Y todavía hay algunos [profesionales] que nos miran un poco raro. Y es realmente malo, te sientes un poco abandonado, imagínate que estás en el hospital, se supone que te tienes que sentir apoyado, se supone que tienes que saber lo que está pasando, y sé que mucha gente pasa por esto. (E16)

En consecuencia, la orientación que los profesionales ofrecen a las familias se ve comprometida.

Está el neurólogo que acompaña al psiquiatra, el psicólogo. Pero no hubo tiempo para la orientación sobre cómo cuidar de ella. (E10)

Es difícil encontrar un profesional que oriente. No tuve mucha preparación, sólo entramos en la rutina". (E16)

Es muy difícil hablar de un momento concreto, porque fue más en el día a día que aprendimos, y al final acabo orientando a los médicos y cuidadores y no al revés". (E20)

Los familiares también hicieron hincapié en la influencia del desconocimiento de la enfermedad en el acceso a cuestiones relacionadas con los derechos de los ciudadanos, como la jubilación y la excedencia en el INSS:

Hubo un momento en que dejamos de darle la medicación, porque iba a ser examinada por el INSS, y como la EH es una enfermedad más conductual y sutil, al principio teníamos miedo de que el INSS no aceptara su jubilación o la prestación por enfermedad. Fue una sugerencia del propio médico". (E17)

Cuando se retiró fue muy triste, no dejan entrar acompañantes durante este proceso, y le pregunté al médico y con mucha insistencia me dejó entrar. Entonces empezó a preguntar: '¿Cómo te llamas?' Ella me miró y yo le dije: '¡Dime, mamá, cómo te llamas! Entonces él preguntó: '¿Qué sientes?' Ella me miró y permaneció en silencio.... Entonces me dijo: 'Dime, mamá...' qué tiene tu mamá, y yo le seguí explicando: 'Es esto, esto, esto, y llorar...'. Cuando terminé, me dijo: 'Bueno, no te preocupes, voy a pedir su pensión'". (E18)

A veces, ante la falta de orientación, los familiares buscan recursos para dirigir sus acciones asistenciales:

Fui a informarme, leí artículos, entré en la página web de ABH y me inscribí. Siempre busco algo que vaya de la mano de lo que ella presenta. (E1)

Pero busqué testimonios de personas que tenían grupos, asociaciones. 'Ahora soy reciente, sigo Instagram, trato de averiguar sobre el tema. (E2)

En Google [risas]. Todo lo que sale lo leo un poco. Y en el día a día lo vas cogiendo". (E12)

DISCUSIÓN

Las prácticas de atención a los pacientes con enfermedades raras se basan en las experiencias de las personas y sus familias ante las circunstancias derivadas de la enfermedad, como las prácticas de higiene personal, alimentación, vestido y ocio. Estas afecciones duran toda la vida y pueden evolucionar a diferentes niveles de complejidad, lo que modifica las necesidades asistenciales y las acciones que se prestan¹¹.

En el caso de la EH, las acciones asistenciales siguen el estadio de la enfermedad del individuo y tienen como objetivo mantener la integridad física y mental, prevenir complicaciones e incluso minimizar el riesgo de muerte¹², lo que genera la necesidad de una amplia variedad de enfoques e iniciativas asistenciales¹³.

En este contexto, el papel del cuidador familiar es evidente y los principios de la MCPC reiteran la magnitud del vínculo familiar. Además de proponer que la atención prestada por los profesionales de la salud se centre en una atención personalizada, coordinada, empoderadora y que se apoye en lo que es importante para la persona que recibe la atención⁸.

Un amplio estudio realizado con familias de personas con enfermedades raras mostró cómo las familias viven el proceso de enfermar y cómo sus acciones implican prácticamente una búsqueda de apoyo¹¹. Cuando se trata de la EH, esta búsqueda se traduce en estrategias establecidas por las familias, como adaptar el entorno, utilizar herramientas que faciliten una determinada actividad, llevar un registro diario de los cuidados en un cuaderno, cambiar la dieta, vestir al individuo sentado para reducir el riesgo de caídas, estar atento a los signos de atragantamiento, adaptar los colchones y otras técnicas¹⁴.

Cabe destacar que la experiencia del cuidado lleva al núcleo familiar a identificar posibles complicaciones, lo que genera la necesidad de acciones para prevenir problemas. Este proceso se vuelve constante, ya que vivir con una enfermedad degenerativa exige ajustes frecuentes por parte de quienes están comprometidos con el cuidado diario del individuo. En este contexto, el proceso de cuidado debe basarse en la compasión y en el respeto, preservando la dignidad¹⁴.

Para ello, es necesario reforzar el vínculo que se establece entre el profesional sanitario y el cuidador familiar, de forma que la planificación de los cuidados y las actuaciones tengan en cuenta los aspectos y necesidades individuales de la persona y su familia⁸. Al igual que en otras enfermedades crónicas que conllevan dependencia de cuidados, la valoración de la familia como centro de atención es fundamental para el desempeño de las funciones cotidianas¹⁵. Además, conocer cómo se organiza la asistencia y cómo interactúa el equipo con los pacientes y los familiares cuidadores contribuye a la calidad de la asistencia prestada y está en consonancia con el enfoque basado en la evidencia del MCPC⁸.

Cabe destacar que las particularidades de una enfermedad genética como la EH, debido a las complicaciones derivadas de la progresión de la enfermedad, exigen la ampliación de las acciones asistenciales y generan incertidumbres sobre los beneficios de los tratamientos terapéuticos¹⁵. Entre las enfermedades raras, se identifican tres eventos, representados por el acrónimo "DOR", que son "ignorancia científica" (D), que implica la incapacidad de los profesionales para diferenciar entre enfermedades. La "omisión institucional" (O) se basa en la escasez de instituciones que apoyen a las personas diagnosticadas y a sus familias, lo que va de la mano de una "inexistente representación social" (R) que contribuye a crear barreras para garantizar el acceso a los derechos constitucionales¹⁶.

Así, el camino hasta el diagnóstico es largo, debido a que existen muchas enfermedades genéticas, variaciones en los signos y síntomas y ninguna cura¹⁷, lo que crea la necesidad de planificar los cuidados basándose en la promoción de la calidad de vida¹⁸. La planificación de los cuidados incluye el principio que rige su propiedad habilitadora, dedicada a promover la independencia⁸. Se observó que, aunque la apropiación de conocimientos, la orientación calificada y la presencia de algunas figuras profesionales fueran escasas, los cuidadores demostraron autonomía al buscar la información necesaria por sus propios medios.

El desconocimiento de la EH por parte de los profesionales es generalizado e influye en el manejo y cuidado de las familias y de las personas con la enfermedad¹⁹. Así, contribuye a la sensación de inseguridad y abandono por parte de los familiares, al no disponer de información suficiente para calmar su angustia y ansiedad ante la percepción de las situaciones que pueden vivir durante el curso de la enfermedad y los beneficios del tratamiento²⁰. Las situaciones en las que el profesional se ve desbordado por las incertidumbres sobre cómo llevar a cabo los cuidados pueden conducir a una atención insegura, lo que repercute en la calidad de los cuidados²¹ cuyas premisas MCPCno se tienen plenamente en cuenta.

Por lo tanto, es necesario que las instituciones asistenciales y los servicios de salud, así como las políticas regulatorias, hagan uso de filosofías asistenciales como la CCPF, que prevé, dentro de sus cuatro principios, compartir información adecuada y completa que contribuya a la atención ofrecida y a la toma de decisiones. Del mismo modo, la colaboración mutua en el desarrollo del conocimiento, la gestión sanitaria, la investigación, la formación profesional y las políticas y programas públicos existentes⁸ son estrategias valiosas.

En las entrevistas con los familiares, el neurólogo y los profesionales con formación específica en salud mental fueron mencionados como referentes en el proceso asistencial. Debe tenerse en cuenta la falta de mención del personal de enfermería, especialmente por tratarse de profesionales que están en contacto frecuente con las personas y sus familias, y porque una de sus funciones es promover la salud ofreciendo orientación sobre el autocuidado y la gestión de los cuidados²²⁻²³.

Una limitación del estudio fue que las entrevistas se realizaron a distancia, ya que no todas las personas implicadas tenían acceso a Internet. Todos los participantes tuvieron las cámaras encendidas mientras duró la entrevista; sin embargo, debido a problemas de conexión en ocasiones hubo que reiniciar las llamadas, lo que puede haber interferido en el mantenimiento de la línea de razonamiento establecida en ese momento.

CONCLUSIÓN

Los conocimientos y la información de la familia sobre la enfermedad de Huntington orientan las estrategias utilizadas para los cuidados. Aunque se trata de una enfermedad rara, las demandas de cuidados durante el curso de la enfermedad son similares a las de otras enfermedades crónicas, como, por ejemplo: ayuda para bañarse, comer, higiene bucal y cuidado de dispositivos invasivos.

En este contexto, se destaca el papel de la enfermería en la orientación a los familiares/cuidadores de personas con enfermedades raras y en la monitorización de las prácticas cotidianas de cuidados. Los resultados de este estudio proporcionan apoyo para la planificación de acciones de cuidado por parte de las enfermeras, que incluyen aspectos experimentados por los familiares de pacientes con enfermedades raras y pueden desencadenar reflexiones sobre la operacionalización de las políticas públicas que abordan las condiciones raras.

AGRADECIMIENTOS

Este estudio fue realizado con el apoyo de la Coordinación para el Perfeccionamiento del Personal de la Enseñanza Superior, Brasil (CAPES), Código de Financiación 001.

REFERENCIAS

1. Hsiang NAF, Huang WAE. The impact of the rare disease and Orphan Drug Act in Taiwan. J Food Drug Anal. [Internet]. 2021 [cited 2024 Apr. 09]; 29(4):717-25. Available from: <https://doi.org/10.38212/2224-6614.3383>
2. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único do SUS. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. [cited 2022 Apr. 07]. Available from: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf
3. Gimenez LAS, Páramo LCI. Rare diseases: need and impact for patients and families: a cross-sectional study in the Valencian Region, Spain. Int J Environ Res Public Health. [Internet]. 2022 [cited 2023 Apr. 09]; 19(6). Available from: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-36012000>
4. Padron GPA, Diaz RLA. Cerebellar degeneration signature in huntington's disease. Cerebellum. [Internet]. 2021 [cited 2023 Apr. 09]; 20(6):942-45. Available from: <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01256-5>
5. Crestani, GLR. Huntington's disease: the oretical essay on the history of this neurological dysfunction of genetic origin. Núcl. Conhecimento [Internet]. 2021 [cited 2022 June 01]; 12:175-84. Available from: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/disfuncao-neurologica>

6. Medina MDA, Mahjoub YMD, Shaver LSM. Prevalence and incidence of huntington's disease: na updated systematic review and meta-analysis. *Mov Disord.* [Internet]. 2022 [cited 2024 Apr. 09]; 37(12):2327-35. Available from: <https://doi.org/10.1002/mds.29228>
7. Estevez CFA, Elmalem MAS, Paputsi MA, Rees ADE, Hobbs NZ, Ross RAC. Progressive alterations in White matter microstructure across the time course of Huntington's disease. [Internet]. 2023 [cited 2024 Apr. 09]; 13(4):e2940. Available from: <https://doi.org/10.1002/brb3.2940>
8. Institute For Patient And Family Centered Care (IPFCC). Advancing the practice patient and family-centered care another ambulatory settings. [Internet]. 2016 [cited 2022 Feb. 12]. Available from: <https://ipfcc.org/resources/GettingStarted-AmbulatoryCare.pdf>.
9. Associação Internacional de Huntington [Internet]. Chicago: The International Huntington Association; 2024. [cited 2022 Mar. 20]. Available from: <https://huntington-disease.org/>
10. Bardin L. Análise de Conteúdo. São Paulo: Edições 70; 2020.
11. Soares LS, Araújo LFS, Bellato R. Care in the rare illness situation: family experience and problem-solving capacity of health services. *Saundesoc.* [Internet]. 2016 [cited 2022 Apr. 13]; 1017–30. Available from: <https://doi.org/10.1590/S0104-12902016162301>
12. Bachoud AC, Ferreira JE. International Guidelines for the Treatment of Huntington's Disease. *Front Neurol.* [Internet]. 2019 [cited 2024 Apr. 13]; 10:710. Available from: <https://doi.org/10.3389/fneur.2019.00710>
13. Karagas NE, Rocha NP. Irritability in huntington's disease. *J Huntingtons.* [Internet]. 2020 [cited 2024 Apr. 09]; 9(2):107-13. Available from: <https://doi.org/10.3233/JHD-200397>
14. Stoker TA, Mason SP. Huntington's disease: diagnosis and management. *Pract Neurol.* [Internet]. 2021 [cited 2024 Apr. 09]; 22(1):32-41. Available from: <https://doi.org/10.1136/practneurol-2021-003074>
15. Lima Filho CAD, Silva MVBD, Santana RDO, Barbosa ACPF, Oliveira FFD, Silva MKCD, et al. Educação em saúde como estratégia prestada por enfermeiros a pacientes com hipertensão na perspectiva dos cuidados primários. *Arq. ciências saúde.* [Internet]. 2023 [cited 2024 Apr. 14]; 1027-37. Available from: <https://revistas.unipar.br/index.php/saude/article/view/9412>
16. Londoño LEV, Moro CVG. Huntington's disease: a difficult relation ship between patient and righ th ealth in Colombia. *Rev. Cienc. Salud.* [Internet]. 2021 [cited 2022 May 01]; 19(2):20-38. Available from: <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.10288>
17. Machado BA, Dahdah DLS. Care givers of family members with chronic illnesses: coping strategies used in everyday life. São Carlos: *Cad. Bras.* [Internet]. 2018 [cited July 12]; 26:299-313. Available from: <https://doi.org/10.4322/2526-8910.ctoAO1188>
18. Iriart JL, Nucci MP. From the search for diagnosis treatment uncerta inties: challeng of care for rare genetic diseases in Brazil. *Ciênc saúde coletiva.* [Internet]. 2019 [cited 2022 June 12]; 3637–50. Available from: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
19. Ferreira VF, Martins WS, Andrade JA. Communication and guidance in the transition of home care in post-discharge patients. *RSD.* [Internet]. 2022 [cited 2022 Sept. 16]; (11). Available from: <https://doi.org/10.33448/rsd-v11i8.31341>
20. Oliveira RC, Mendes Á. Management of information with in portuguese families with Huntington disease: a transgenerational process for putting the puzzle together. *Eur J Hum Genet.* [Internet]. 2020 [cited 2024 Apr. 09]; 28(9):1210-17. Available from: <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0630-z>
21. Cedaro JS, Canizares V, Ramos N. Rare neurodegenerative disease: itinerary of Huntington disease carriers in Search of diagnosis and treatment. *Braz. J. Hea.* [Internet]. 2020 [cited 2022 Sept. 27]; (3):13182-97. Available from: <https://doi.org/10.34119/bjhrv3n5-148>

22. Grimstvedt TA, Miller JU, Van WMR, Feragen KJB. Speech and language difficulties in Huntington's disease: a qualitative study of patients' and professional caregivers' experiences. Int J Lang Commun Disord. [Internet]. 2021 [cited 2024 Apr. 09]; 56(2):330-45. Available from: <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12604>
23. Pinheiro HR, Fonseca AP. Profile and functional capacity in huntington's disease subjects. J. Health BioSci. [Internet]. 2020 [cited 2022 Apr. 12]; 1-5. Available from: <http://doi.org/10.12662/2317-3076jhbs.v8i1.2699.p1-5.2020>

CARE PRACTICES FOR PEOPLE WITH HUNTINGTON'S DISEASE FROM THE PERSPECTIVE OF FAMILY CAREGIVERS

ABSTRACT:

Objective: to learn about care practices for people with Huntington's disease. **Method:** a qualitative study using the Patient- and Family-Centered Care framework, carried out with 20 family caregivers of people with Huntington's disease. Data was collected through semi-structured interviews, in February and March 2022, via Google Meet, and after being transcribed in full, it was submitted to Content Analysis. **Results:** The practice of caring for people with Huntington's requires adapting to the environment, readjusting the routine, and improvising aids. The difficulty in obtaining a diagnosis makes family members proactive in their search for knowledge to improve care conditions. **Conclusion:** although this is a rare disease, the care actions mentioned are like those carried out for people with other chronic diseases. However, recognizing the care practices carried out by family members can help nurses plan their care.

DESCRIPTORS: Huntington Disease; Rare Diseases; Family; Health Care.

Recibido en: 20/10/2023

Aprobado en: 14/05/2024

Editor asociado: Dra. Luciana Nogueira

Autor correspondiente:

Nathalia Ivulic Pleutim

Universidade Federal de Mato Grosso do Sul

Av. Costa e Silva, s/nº, Bairro Universitário, CEP 79.070-900, Campo Grande, MS, Brasil.

E-mail: nathalia.ivulic@hotmail.com

Contribución de los autores:

Contribuciones sustanciales a la concepción o diseño del estudio; o la adquisición, análisis o interpretación de los datos del estudio - **Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF.** Elaboración y revisión crítica del contenido intelectual del estudio - **Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF.** Responsable de todos los aspectos del estudio, asegurando las cuestiones de precisión o integridad de cualquier parte del estudio - **Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF.** Todos los autores aprobaron la versión final del texto.

ISSN 2176-9133



Esta obra está bajo una Licencia [Creative Commons Atribución 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).