

# **Enfermedad de Huntington: Propuesta de intervención logopédica**

María del Carmen Casañas Padín

Trabajo de Fin de Grado de Logopedia

Curso académico: 2020-2021

**Tutores:**

Pablo García Medina

María Concepción Ramos Pérez

**Dpto. Psicología Clínica, Psicobiología y Metodología**

Facultad de Psicología y Logopedia  
Universidad de la laguna

## Índice

RESUMEN .....	3
ABSTRACT.....	3
INTRODUCCIÓN.....	4
NOMENCLATURA .....	4
ASPECTOS CLÍNICOS Y DIAGNÓSTICOS .....	4
Epidemiología .....	5
Esperanza de vida .....	6
Tipos de EH según momento de aparición .....	6
Evolución de la enfermedad .....	6
JUSTIFICACIÓN DEL PROGRAMA .....	7
OBJETIVOS DEL PROGRAMA .....	8
INDICACIONES PREVIAS.....	9
ANAMNESIS .....	9
EVALUACIÓN .....	10
PROGRAMA DE INTERVENCIÓN.....	10
LOGROS A CONSEGUIR .....	18
CONCLUSIONES.....	19
Bibliografía .....	20
Anexos.....	23

## **RESUMEN**

La Enfermedad de Huntington es una enfermedad rara que se caracteriza por la presencia de coreas, movimientos involuntarios irregulares, y rigidez muscular. Estos trastornos motores están acompañados de trastornos conductuales, psiquiátricos y cognitivos.

Dentro de las actividades que se ven afectadas se encuentran la comunicación y la deglución, áreas sobre las que trabajan los logopedas. Este trabajo es una propuesta de intervención y evaluación para pacientes con EH.

## **ABSTRACT**

Huntington's disease is a rare disease characterised by the presence of chorea, irregular involuntary movements, and muscle rigidity. These motor disorders are accompanied by behavioural, psychiatric and cognitive disorders.

Among the activities that are affected are communication and swallowing, areas on which speech therapists work. This paper is a proposal for intervention and assessment for HD patients.

## **Palabras clave**

Enfermedad de Huntington, Logopedia, Programa de intervención, Disfagia, Disartria

## **Key words**

Huntington's disease, Speech therapy, Intervention program, Dysphagia, Dysarthria

## **INTRODUCCIÓN**

La Enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo que afecta al sistema nervioso central, es hereditario, de carácter autosómico dominante y tiene la particularidad de ser predecible.

El proceso neurodegenerativo de la enfermedad se caracteriza por la degeneración gradual del núcleo caudado y el putamen, partes del estriado que a su vez forman parte de los ganglios basales. Su proceso de degeneración provoca trastornos motores, como la corea o la rigidez, trastornos conductuales, psiquiátricos y cognitivos.

## **NOMENCLATURA**

En el medievo, la enfermedad se conocía como *mal de San Vito* o *baile de San Vito*. El término de *baile* venía dado por los movimientos involuntarios característicos de la enfermedad, los cuales, se asemejan visualmente a un paso de baile. Las personas que padecían esta enfermedad peregrinaban a la capilla de San Vito, en Ulm, Alemania, con la esperanza de ser curados por el santo, de ahí el nombre completo.

Posteriormente, recibió el nombre de *Enfermedad de Huntington* en 1872, cuando el médico estadounidense George Summer Huntington describió la enfermedad, clasificándola como hereditaria, tras descubrir a una familia en la que tanto la madre como la hija presentaban características patológicas similares. También se conoce a la enfermedad como *Corea de Huntington*, debido a las coreas, un trastorno involuntario del movimiento que consiste en la aparición de movimientos breves, rápidos, involuntarios, desordenados e irregulares que está asociada a la enfermedad.

## **ASPECTOS CLÍNICOS Y DIAGNÓSTICOS**

La EH es de origen genético autosómico dominante. A nivel genético, la herencia de la enfermedad se da con penetración dependiente de la edad. El número de repeticiones está inversamente relacionado con la edad de inicio de la enfermedad. Esto quiere decir que a mayor número de repeticiones, antes se inicia la enfermedad. Sin embargo, el número de repeticiones del triplete CAG parece no tener relación con el ritmo de progreso de la enfermedad (Shoulson y Young, 2011).

A nivel fisiológico, aunque la corea suele ser el síntoma más predominante al inicio, pasado un tiempo, los síntomas más incapacitantes serán la rigidez muscular, la bradicinesia progresiva y la falta de coordinación. La progresión de estos síntomas motores acabará impidiendo al paciente realizar tareas diarias, como levantarse, cocinar, vestirse... Además, debemos tener en cuenta la aparición de disartria y disfagia asociadas a la enfermedad, las cuales dificultan la comunicación y la deglución, y su desarrollo es progresivo, por lo que se incrementarán a medida que avance la enfermedad (Ross, 2010).

## **Epidemiología**

El número de repeticiones patológicas varía de 36 a 200, y está inversamente relacionado con el momento de aparición. Tras analizar la relación entre las repeticiones del codón CAG y la enfermedad que hicieron distintos autores ( Snell, 1993; Duyao, 1993 ; Rubinsztein, 1996) se ha creado esta tabla en la que se relacionan ambas partes.

Tabla 1. Relación entre las repeticiones y la enfermedad.

Repeticiones	Representación de la enfermedad.
15 - 26	Número normal de repeticiones.
27 – 35	No asociado a la enfermedad, pero proclives a la expansión.
36 - 38	Penetración reducida dependiente de la edad.
39	Asociado a la enfermedad en casi todos los casos.
40 – 45	Patológica, la más usual.
>120	Patológica.

Es considerada una enfermedad rara dado que su afectación es minoritaria, aproximadamente 1 de cada 10.000 habitantes en la mayoría de países europeos, aunque también existen regiones en el resto del mundo con diferentes proporciones.

En España se estima que unas 4.000 personas padecen EH, y más de 15.000 tienen riesgo de haber heredado el gen (ACHE, 2018).

## Esperanza de vida

La esperanza de vida media después del inicio del desarrollo de la enfermedad es de entre 5 y 25 años, y en la actualidad, no existe cura. Las complicaciones relacionadas con la imposibilidad de tragar es una de las causas de fallecimiento más comunes en la enfermedad, junto con las lesiones relacionadas con las caídas y las neumonías u otras infecciones.

## Tipos de EH según momento de aparición

Como se puede observar en la siguiente tabla, existen tres tipos de EH y se diferencian según el momento de aparición.

Tabla 2. Tipo de EH y características.

Tipo de EH	Características
EH Juvenil (<21 años)	Repeticiones CAG entre 80-100 (Telenius, et al., 1993). Coreas mínimas. Destaca la rigidez, distonía y crisis convulsivas. Rápida evolución.
EH (30-50 años)	Repeticiones CAG <39. Presencia de coreas. Es la más usual. Destaca coreas y rigidez.
EH Tardía (>55)	Gran predominio de coreas. Destaca la rigidez muscular y lentitud al caminar. Progresión lenta.

## Evolución de la enfermedad

Como se observa en la tabla siguiente, las dificultades con la comunicación pueden aparecer desde el principio del desarrollo de la enfermedad, y las dificultades con la deglución desde la etapa intermedia. Debido a esto, consideramos importante el papel del logopeda en la intervención con el paciente y su familia desde el inicio de la enfermedad, donde no solo se actúa en la comunicación, sino que se trabaja proporcionando información para una mayor comprensión del futuro y rutinas para facilitar y mantener la independencia del usuario (Paniagua et al., 2021).

Tabla 3. Etapas de la enfermedad.

<b>Primeras etapas</b>	<b>Etapas intermedias</b>	<b>Estadio tardío</b>
Funcionalmente independientes, pequeños movimientos involuntarios, dificultad para pensar o resolver problemas complejos, acceder al léxico, pérdida sutil de coordinación y tal vez, depresión, irritabilidad o desinhibición.	Pérdida progresiva de la autonomía. Pueden aparecer problemas en la deglución. Procesos cognitivos como la memoria, la resolución de problemas, secuenciar, organizar o dar prioridad a la información se ven afectadas.	Pérdida total de la autonomía. Las coreas pueden ser severas pero es frecuente que se sustituya por rigidez o bradicinesia (lentitud de movimientos) (Durr, A. 2007).

## **JUSTIFICACIÓN DEL PROGRAMA**

La creación de este programa de intervención nace de la observación del reducido número de programas de intervención que existen para esta patología, y más concretamente, de programas logopédicos específicos.

Las principales patologías relacionadas con la logopedia que presentan las personas que padecen Huntington son la disartria y disfagia. La debilidad de la musculatura respiratoria provoca dificultades en el trabajo respiratorio, obteniendo como resultado una respiración superficial y una tos menos eficaz, lo cual, unido a un cierre labial incompleto y a los atragantamientos que provoca la disfagia, favorece la aparición de infecciones respiratorias.

A pesar de ser un programa diseñado desde el ámbito logopédico, la intervención debe ser de carácter multidisciplinario. Para la realización del programa se ha pensado en una modalidad de transdisciplinariedad, que se basa en un profesional que hace de puente de información entre la familia y los profesionales. Esta modalidad permite canalizar y unificar toda la información que se transmite entre el equipo y la familia, para así poder evaluar e intervenir con ella.

## OBJETIVOS DEL PROGRAMA

Para establecer los objetivos del programa se ha realizado una tabla de necesidades comparando la situación actual y la situación deseada de los destinatarios.

Tabla 4. Comparación de situaciones y necesidades.

Situación actual	Situación deseada
Atragantamiento por exceso de alimento en la cavidad bucal	Control de la cantidad de alimento que se introduce en la cavidad bucal
Cierre labial incompleto	Correcto cierre labial
Exceso de vías de información	Información unificada y correcta
Gran cantidad de tiempo invertida en visitas a médicos y pruebas	Menor número de visitas a centros médicos
Comunicación alterada o ineficaz	Comunicación eficaz
Exceso de rigidez musculatura facial y laríngea	Aprender técnicas de reducción para la rigidez muscular
Alteraciones cognitivas: memoria, la resolución de problemas, secuenciar y organizar	Refuerzo cognitivo y estrategias de compensación
Reflejo tusígeno alterado	Dominio del reflejo tusígeno

Dado que es una enfermedad degenerativa y que no es posible recuperar por completo las capacidades del usuario afectado, el objetivo principal del programa es paliar los efectos de esa evolución degenerativa.

Al inicio, la principal tarea es proporcionar toda la información necesaria y disponible, asesorar a los usuarios y sus familiares y trabajar para mantener las capacidades que en un futuro se verán afectadas.

Atendiendo a la tabla de necesidades se han establecido los siguientes objetivos específicos para el programa:

- Fortalecer el cierre labial completo.
- Controlar la relajación de la musculatura facial.
- Mantener el tono de las estructuras orofaciales.
- Trabajar el control lingual.
- Trabajar la respiración.
- Suavizar los movimientos de la deglución.



- Trabajar el reflejo tusígeno.
- Estudiar y aplicar estrategias para la comunicación.
- Aprender técnicas y ejercicios para realizar en casa.
- Trabajar el área cognitiva.

Cada persona se enfrenta a la Enfermedad de Huntington de forma diferente, y no afecta a todos de igual manera, por lo que los usuarios de este programa necesitan intervenciones personalizadas y adaptadas a cada uno, por lo que este programa y sus objetivos están abiertos a modificaciones.

## **INDICACIONES PREVIAS**

Antes de empezar con la aplicación del programa, debemos tener información del paciente, y analizar su entorno.

Debemos estudiar la situación familiar, tanto en general, para saber el apoyo con el que cuenta el usuario y las personas que pueden asistir con él, como en particular, el cónyuge o conviviente.

También debemos analizar si existe algún tipo de medicación, ya que esta podría provocar somnolencia u otros efectos que pueden perjudicar al usuario como alumno.

En el caso de presentarse EH Juvenil, deberíamos analizar el entorno escolar, el apoyo educativo personalizado, ya que la enfermedad altera la capacidad de concentración y de memoria. Hay que tener en cuenta que entre las características de la enfermedad se encuentran los cambios de comportamiento, y suelen aparecer incluso antes del diagnóstico o las coreas.

En el resto de variables de la enfermedad, debemos tener en cuenta prácticamente lo mismo: el entorno laboral si existiera, la familia, los cambios de conducta...

## **ANAMNESIS**

Para obtener toda la información anterior, realizaremos una entrevista con el paciente y su acompañante para rellenar la anamnesis adjunta en los anexos.

## **EVALUACIÓN**

El proceso de evaluación se realizará antes, durante y después del programa. Se trabajará mediante pruebas estandarizadas y un registro de los resultados obtenidos en las tareas y sesiones, con la finalidad de poder comparar los resultados obtenidos.

Esto permitirá comprobar el estado previo del paciente, y al evaluar durante el proceso, podremos determinar si existe una mejora de los procesos evaluados, así como la opinión del usuario y el resto de profesionales durante la aplicación del programa.

## **PROGRAMA DE INTERVENCIÓN**

El programa tendrá una duración de 9 sesiones a realizar en un período de un mes y medio.

Cabe destacar, que algunas de las actividades propuestas en el programa son de carácter teórico, y consisten en informar de técnicas que tienen como finalidad sustituir procedimientos que pueden ser peligrosos por unos más seguros.

Por otro lado, tenemos actividades que son más prácticas. Estas actividades, por una parte, se emplean para el tratamiento, y permiten que el usuario las realice en su hogar y continúe con la terapia sin necesidad de asistir tan seguidamente al profesional.

Los resultados obtenidos en estas actividades, se registrarán en un documento adjunto en el apartado anexos llamado "*Análisis funcional*". Esto, permitirá comparar los resultados obtenidos en distintos momentos del programa, y llevar un seguimiento de su evolución.

Añadimos que, a pesar de la corta duración del programa, es necesario que se mantenga una revisión del usuario, para poder ajustar las actividades a su situación.

<b>Evaluación 1</b>		
<b>Actividad</b>	<b>Desarrollo</b>	<b>Justificación</b>
Entrevista Anamnesis	Mediante una entrevista semiestructurada, trataremos de recopilar información para completar la anamnesis.	Identificar personalmente al individuo, conocer sus dolencias y preocupaciones, obtener una retrospectiva de él y determinar los elementos familiares, ambientales y personales relevantes para el tratamiento
¿Qué desea?	Antes de iniciar el programa, se debe preguntar qué desea o espera obtener de la terapia.	Si el programa no se ajusta a los deseos del paciente o este no desea realizar rehabilitación, no se debe implementar.
Informar	Informar sobre la patología. Resolver las dudas del usuario y acompañante.	La principal tarea al inicio de la enfermedad y el tratamiento es proporcionar toda la información necesaria y disponible, así como asesorar a los usuarios y sus familiares.
Series*	Se presentarán una lista de series de palabras o números.  Se indicará que deberá inspirar profundamente por la nariz, reproducir la serie en voz alta y espirar.	Con series como 1, 2, 3, 4..., A, B, C..., etc., marcaremos hasta donde ha llegado en cada una de ellas. Más adelante se utilizará para comparar y evaluar.
Test de inteligibilidad	Se realizará el test de inteligibilidad estandarizado, de Marc Monfort y Adoración Juárez Sánchez (2001).	Esta actividad nos sirve para evaluar al usuario mediante las puntuaciones obtenidas.
MECV-V	Se seguirá el método de exploración clínica volumen-viscosidad (MECV-V) desarrollado y validado por el equipo del Dr Clavé del Hospital de Mataró (2011).	Esta actividad nos sirve para evaluar el estado del paciente y su evolución mediante los resultados.

### Comunicación 1

Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Cuéntame un cuento*	Se le solicita al usuario que relate un cuento, historia o película que le guste.	Una de las dificultades más importantes en relación al lenguaje es la organización del discurso (Ross, 2010).  Mediante esta actividad, podemos analizar la capacidad de organización de la información, estructuración del mensaje y léxico empleado.	20'
Conversación	Mantener una conversación espontánea con el paciente.	Controlando el ritmo de conversación, controlamos el ritmo de habla y de respiración.	5'
Series*	Se presentarán una lista de series de palabras o números.  Se indicará que deberá inspirar profundamente por la nariz, reproducir la serie en voz alta y espirar.	Con series como 1,2,3,4..., A,B,C..., etc, marcaremos hasta donde ha llegado en cada una de ellas. Más adelante se utilizará para comparar y evaluar.	5'
SAAC	Se informará al paciente y al acompañante de la existencia, utilidad y variedad de los SAAC. Si están interesados, se procederá a la recogida de datos para la elección o creación del SAAC.	La enfermedad dificulta cada vez más la comunicación efectiva.  Establecer un Sistema Alternativo o Aumentativo de Comunicación puede facilitar e incluso posibilitar la comunicación.	10/20'

### Deglución 1

Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Deglución múltiple (Lazarus, 1993)	Explicamos la técnica (tragar dos o tres veces con cada bocado durante las comidas).	Esta técnica produce un incremento del control del bolo y disminuye los residuos intraorales y faríngeos, disminuyendo la posibilidad de atragantamiento.	10'
Alternancia de consistencias (Swigert, 2000)	Informar sobre esta técnica para aplicarla durante las comidas.  Alternar bocados de alimento sólido y pequeños tragos de líquido.	Disminuye los residuos intraoral y faríngeo.	5'
Masticación*	Con un bucal, y una canción rítmica, seguir la música con contracciones mandibulares, es decir, apretando los dientes y relajando.	Fortalecer y controlar los músculos elevadores y depresores de la mandíbula.	15'
Movimientos linguales*	Con la lengua fuera, se realizarán movimientos arriba, abajo, a los lados, y en círculo.	Incrementa la fuerza y la coordinación de la musculatura lingual.	10'

## Evaluación 2

Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Series*	Se anotarán los resultados obtenidos en la actividad "Series".	Comparar los resultados indicará si hay mejora tras las actividades realizadas.	10'
Entrevista	Realizaremos una entrevista semiestructurada.	Debemos obtener información sobre la utilidad que perciben del programa, si realiza las actividades enseñadas en las terapias.	15'
Test de inteligibilidad	Se realizará el test de inteligibilidad estandarizado, de Marc Monfort y Adoración Juárez Sánchez (2001).	Esta actividad nos sirve para evaluar al usuario mediante las puntuaciones obtenidas.	
MECV-V	Se seguirá el procedimiento del método de exploración clínica volumen-viscosidad (MECV-V) desarrollado y validado por el equipo del Dr Clavé del Hospital de Mataró (2011).	Esta actividad nos sirve para evaluar el estado del paciente y su evolución mediante los resultados.	

<b>Deglución 2</b>			
Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Abrir y cerrar	Con la cabeza recta, lentamente abrir y cerrar la boca 5 veces, y repetir con la cabeza hacia arriba.	Este ejercicio Aumenta la fuerza y el tono muscular de labios y mejillas.	10'
Masaje	Realizar un masaje de la zona orofacial y/o, indicar las pautas del masaje tanto al paciente como a su acompañante.	Los masajes ayudan a destensar la musculatura orofacial.	20'
Palito*	Con un depresor lingual, se realizarán movimientos verticales y horizontales a través de movimientos linguales y después, labiales.	Ejercitar la musculatura lingual y labial favorece el proceso de deglución.	10'
Succión de mejillas	Ejercitaremos las mejillas hacia el interior de la boca, aparentando una "boca de pez".	La musculatura de las mejillas está implicada en el proceso de deglución.	5'

<b>Respiración y soplo 1</b>			
Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Control del soplo*	Con unas velas encendidas, y colocadas en fila, indicaremos cuales de ellas debe apagar soplando.	El control del soplo ejercita la musculatura facial y favorece la comunicación.	15'
Fu Fu*	Sentados cogemos aire y lo soltamos soplando a golpes, es decir, soplos cortos, concisos y repetidos.	Ejercita la musculatura facial, así como la capacidad respiratoria.	10'

<b>Comunicación 2</b>			
Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
A-O-I	De manera continuada, se pronuncian las letras en A-O-I alargando un poco el sonido y exagerando la gesticulación facial.	Mejora del sello labial.	10'
Pauta temporal*	Producimos frases con la pronunciación de algunos fonemas alargado, y se solicita que lo imite.  PE: <i>“La caaasa era muuuy bonita”</i> .	Establecer una pauta o relación entre la duración de la fonación, la longitud de la palabra y una correcta diversificación del aire favorecerá la regulación de la velocidad de habla.	10'
Entonación*	Se ofrece una lista de frases al paciente, y se le indica que debe realizarla con distintas entonaciones (pregunta, exclamación...) y trataremos de adivinar cuál usa. También se realiza a la inversa.	Una correcta entonación favorece la comprensión del mensaje	5
Narración*	Enseñamos al usuario una imagen de un lugar, una persona y un objeto, y él deberá realizar una oración con sentido y relacionada.	Trabaja la estructuración del mensaje y la organización de la información.	10'



### Deglución 3

Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Enjuague	Esta técnica se basa en realizar una limpieza bucal mediante un enjuague con agua (o colutorio).  Explicar esta técnica para poder utilizarla durante las comidas.	Esta técnica favorece el incremento sensorial en la cavidad oral y la disminución de residuos en la boca.	10'
Descenso de barbilla con rotación de cabeza (Logemann, 1997).	Combinar la rotación de la cabeza hacia el lado más eficaz junto con la flexión de la cabeza hacia abajo.	Esta técnica disminuye el riesgo de penetración/aspiración.	10'

### Evaluación 3

Actividad	Desarrollo	Justificación	Tiempo
Series*	Se anotarán los resultados obtenidos en la actividad "Series".	Comparar los resultados indicará si hay mejora tras las actividades realizadas.	10'
Test de inteligibilidad	Se realizará el test de inteligibilidad estandarizado, de Marc Monfort y Adoración Juárez Sánchez (2001).	Esta actividad nos sirve para evaluar al usuario mediante las puntuaciones obtenidas.	
MECV-V	Se seguirá el procedimiento del método de exploración clínica volumen-viscosidad (MECV-V)	Esta actividad nos sirve para evaluar el estado del paciente y su evolución mediante los resultados.	

	desarrollado y validado por el equipo del Dr Clavé del Hospital de Mataró (2011).		
Entrega de pautas	Se le entregará una guía o pauta con las actividades.	Debe poder seguir realizando las actividades.	
Dudas	Se aclararán las dudas que manifiesten los asistentes.	Dado que es la última sesión, es el último momento para poder resolverlas.	
Sugerencias			

## **LOGROS A CONSEGUIR**

Atendiendo a los objetivos específicos del programa, los resultados que esperamos conseguir durante su ejecución son, principalmente:

- Mantener el tono de las estructuras orofaciales.
- Trabajar el control lingual.
- Trabajar la coordinación respiración-deglución.
- Suavizar los movimientos de la deglución.
- Estudiar y aplicar estrategias para la comunicación.
- Aprender técnicas y ejercicios para realizar en casa.

Debemos tratar de conseguir que, tras la aplicación del programa, el paciente aprenda y realice las técnicas aprendidas sobre el control lingual, las estructuras orofaciales, la deglución y la comunicación.

La finalidad de estos objetivos son: convertir la deglución en un procedimiento seguro, alejando las posibilidades de una desnutrición o atragantamiento, y mantener la comunicación del usuario.

## **CONCLUSIONES**

Durante el proceso de creación de este programa he observado que hay aspectos muy relevantes a tener en cuenta durante un tratamiento.

- Tanto si el programa se da en una metodología multidisciplinar como este, como si no, se ha de tener en cuenta el resto de las terapias que se le aplican al paciente, así como sus resultados y opiniones.
- No se conocen todas las dificultades que pueden asociarse a la enfermedad, porque junto a la patología, vive una persona individual, con gustos, comportamientos, dificultades y pensamientos individuales.
- No podemos crear un programa rígido y sin disponibilidad a la modificación, debido a la individualidad de cada sujeto.
- No esperamos “curar” en el significado más puro de la palabra, pero si debemos tratar de conseguir que tenga una vida más segura y se mantenga la autonomía del usuario el máximo tiempo posible.

## Bibliografía

- ACHE, (2018). *¿Qué es la Enfermedad de Huntington?*. <https://www.e-huntington.es/%c2%bfque-es-la-enfermedad-de-huntington/>
- ACHE, (2020). *Cuidando al Enfermo de Huntington. Una guía Básica*. Recuperado el 13 de Abril de 2021 de [http://www.portalsolidariocajaburgos.org/portalsolidario/PUBLICACIONES/5\\_5\\_guiabasica.pdf](http://www.portalsolidariocajaburgos.org/portalsolidario/PUBLICACIONES/5_5_guiabasica.pdf)
- Clavé, P., y García, P. (2011). *Guía de diagnóstico y de tratamiento nutricional y rehabilitador de la disfagia orofaríngea*. Glosa.
- Durr, A., (2007). Enfermedad de Huntington. En Jankovic, J., y Tolosa, E., (Ed.), *Enfermedad de Parkinson y trastornos del movimiento* (pp. 225-235). Lippincott Williams & Wilkins.
- Duyao, M., Ambrose, C., Myers, R., Novelletto, A., Persichetti, F., Frontali, M., Folstein, S., Ross, C., Franz, M., Abbott, M., Gray, J., Conneally, P., Young, A., Penney, J., Hollingsworth, Z., Shoulson, I., Lazzarini, A., Falek, A., Koroshetz, W., Sax, D., Bird, E., Vonsattel, J., Bonilla, E., Alvir, J., Bickham Conde, J., Cha, J.H., Dure, L., Gómez, F., Ramos, M., Sánchez-Ramos, J., Snordgrass, S., de Young, M., Wexler, N., Moscowitz, C., Penchaszadeh, G., MarFarlane, H., Anderson, M., Jenkins, B., Srinidhi, J., Barnes, G., Gusella, J., y MacDonald, M., (1993). Trinucleotide repeat length instability and age of onset in Huntington's disease. *Nature Genetics*, 4(4), 387–392. Recuperado el 19 de Marzo de 2021 de <https://doi.org/10.1038/ng0893-387>
- Fundación Huntington Chile, (2016). *Guía clínica Diagnóstico y Manejo de la Enfermedad de Huntington*. Recuperado el 15 de Marzo de 2021 de <http://www.huntington.cl/wp-content/uploads/2016/12/GUIA-CLINICA-HUNTINGTON.pdf>
- Lazarus, C. L., Logemann, J. A., Rademaker, A. W., Kahrilas, P. J., Pajak, T., Lazar, R., y Halper, A., (1993). Effects of bolus volume, viscosity, and repeated swallows in nonstroke subjects and stroke patients. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 74(10), 1066–1070. Recuperado de [https://doi.org/10.1016/0003-9993\(93\)90063-g](https://doi.org/10.1016/0003-9993(93)90063-g)

- Logemann, J. A., (1997). *Evaluation and Treatment of Swallowing Disorders* (2<sup>a</sup> ed.). Pro ed.
- Monfort, M., y Sánchez, A. J., (2001). *Test de inteligibilidad* (1.<sup>a</sup> ed.). Entha.
- Murry, T., y Carrau, R., (2006). *Clinical Management of Swallowing Disorders* (2.<sup>a</sup> ed.). Plural Publishing.
- Paniagua, J., Susanibar, F., Giménez, P., Murciego, P., y García, R., (2021). *DISFAGIA. De la evidencia científica a la práctica clínica* (Vol. 1). Giuntieos.
- Ross, C. A., y Tabrizi, S. J., (2011). Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment. *The Lancet Neurology*, 10(1), 83–98. Recuperado el 15 de Marzo de 2021 de [https://doi.org/10.1016/s1474-4422\(10\)70245-3](https://doi.org/10.1016/s1474-4422(10)70245-3)
- Roos, R. A., (2010). Enfermedad de Huntington: una revisión clínica. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5 (40). Recuperado el 17 de Marzo de 2021 de <https://doi.org/10.1186/1750-1172-5-40>
- Rubinsztein, D.C., Leggo, J., Coles, R., Almqvist, E., Biancalana, V., Cassiman, J.J., Chotai, K., Connarty, M., Crauford, D., Curtis, A., Curtis, D., Davidson, M.J., Differ, A.M., Dode, C., Dodge, A., Frontali, M., Ranen, N.G., Stine, O.C., Sherr, M., Abbott, M.H., Franz, M.L., Graham, C.A., Harper, P.S., Hedreen, J.C., Jackson, A., Kaplan, J.C., Losekoot, M., MacMillan, J.C., Morrison, P., Trottier, Y., Novelletto, A., Simpson, J.A., Theilmann, J., Whittaker, J.L., Folstein, S.E., Ross, C.A., y Hayden, M.R., (1996) . La caracterización fenotípica de individuos con 30-40 repeticiones CAG en el gen de la enfermedad de Huntington (EH) revela casos de EH con 36 repeticiones y ancianos aparentemente normales con 36-39 repeticiones. *American Journal of Human Genetics*, 59(1), 16–22. Recuperado el 22 de Marzo de 2021 de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1915122/>
- Shoulson, I., y Young, A. B., (2011). Milestones in Huntington disease. *Movement Disorders*, 26(6), 1127–1133. Recuperado el 15 de Marzo de 2021 de <https://doi.org/10.1002/mds.23685>

Snell, R. G., (1993). Relationship between trinucleotide repeat expansion and phenotypic variation in Huntington's disease. *Nature Genetics*, 4(4), 393-397. Recuperado el 18 de Marzo de 2021 de <https://doi.org/10.1038/ng0893-393>

Swigert, N. B., (2000). *The Source for Dysphagia*. LinguiSystems. . 305 p.

Telenius, H., Kremer, H., Thellmann, J., Andrew, S., Almqvist, E., Anvret, M., Greenberg, C., Greenberg, J., Lucotte, G., Squitieri, F., Starr, A., Goldberg, Y., y Hayden, M. (1993). Molecular analysis of juvenile Huntington disease: the major influence on (CAG)<sub>n</sub> repeat length is the sex of the affected parent. *Human Molecular Genetics*, 2(10), 1535–1540. Recuperado el 25 de Marzo de 2021 de <https://doi.org/10.1093/hmg/2.10.1535>

## **Anexos**

Anamnesis

### ***Datos personales***

Nombre y apellidos:

Edad:

Sexo:

Estado civil:

Lugar de nacimiento:

Fecha de nacimiento:

Familiares directos:

Hijos:

Familiares con los que convive:

Domicilio:

Tipo de domicilio:

Adaptaciones del domicilio:

Nivel educativo:

Ocupación:

### ***Datos médicos:***

Motivo de consulta	
Diagnóstico médico	
Informes médicos	
Enfermedad/patología por la que asiste	
Tiempo con dicha patología	
Tipo de evolución de la enfermedad:(rápida, lenta, aceptable, dolorosa, dura...)	
Enfermedades secundarias (derivadas o no)	
Metodología de respuesta ante un brote	
Antecedentes personales	
Antecedentes familiares	
¿Desarrollo evolutivo?	
Hábitos alimenticios	
Alergias	
Medicación	
Efectos secundarios de la medicación	
Tipo de alimentación	
Problemas de deglución	
Problemas de comunicación	
Habilidades motrices generales	
Habilidades motrices superiores	
Habilidades motrices inferiores	
Habilidades auditivas	
Audición derecha	
Audición izquierda	
Habilidades visuales	
Habilidades sociales	
Escaras:	

***Datos de interés comunicativo:***

Con quién pasa la mayor parte del tiempo	
Tiene una comunicación efectiva con esa persona	
Capacidad de demanda para asuntos de primera necesidad	
Tipos de estrategia comunicativa	
Posee estabilidad emocional	
Hábitos diarios	
En qué emplea la mayor parte del tiempo	
Qué dificultad comunicativa es la que peor lleva	
Rutina	
Intención comunicativa exclusiva o amplia	
Asociación	

***Demás:***

Viene por gusto o por obligación	
Hobbies	
Intereses generales	
Intereses musicales	
Intereses cinematográficos	
Intereses políticos	
Cómo se definiría (él solo, o en su defecto, la otra persona)	
Actitud general	
Emoción predominante en su día	



Análisis funcional (hoja de registro a cumplimentar en las sesiones).

### **Series**

Señalar en qué término finaliza la producción sin respiración.

1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30

Lunes, Martes, Miércoles, Jueves, Viernes, Sábado, Domingo

Enero, Febrero, Marzo, Abril, Mayo, Junio, Julio, Agosto, Septiembre, Octubre, Noviembre, Diciembre.

Otras:

---

---

---

---

Señale del uno al cinco la respuesta que más se acerque a la realidad, siendo 1 lo más bajo, y 5 lo más alto.

1	2	3	4	5
Nada	Poco	Algo	Bastante	Mucho

### **Cuéntame un cuento**

Se menciona la información relevante 1 2 3 4 5

La estructuración del mensaje es correcta 1 2 3 4 5

Utiliza léxico variado. 1 2 3 4 5

### **Masticación**

Ejerce presión con toda la mandíbula 1 2 3 4 5

Ejerce presión lateralizada 1 2 3 4 5

### **Movimientos linguales (sin contra resistencia)**

Habilidad para realizar movimiento ascendente 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento descendente 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento lateral derecho 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento lateral izquierdo 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento circular hacia la derecha 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento circular hacia la izquierda 1 2 3 4 5

**Palito** (Movimientos lingüales con contra resistencia)

Habilidad para realizar movimiento ascendente 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento descendente 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento lateral derecho 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento lateral izquierdo 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento circular hacia la derecha 1 2 3 4 5

Habilidad para realizar movimiento circular hacia la izquierda 1 2 3 4 5

**Control del soplo y Fu Fu**

Control de la dirección del soplo 1 2 3 4 5

Correcta ejecución del soplo 1 2 3 4 5

**Pauta temporal**

Identifica el fonema alargado 1 2 3 4 5

Realización de la repetición 1 2 3 4 5

**Entonación**

Correspondencia entre la ejecución y la entonación 1 2 3 4 5

**Narración**

Se menciona la información relevante 1 2 3 4 5

La estructuración del mensaje es correcta 1 2 3 4 5

Utiliza léxico variado. 1 2 3 4 5