

REVISIÓN SISTEMÁTICA

Comunicación En La Enfermedad De Huntington.

Communication In Huntington's disease.

Peñaloza-Montaño, Zayda Rocío¹; Zambrano-Muchavisoy, Carlos Fabián²

Como citar este artículo: Peñaloza-Montaño, Zayda-Rocío; Zambrano-Muchavisoy, Carlos-Fabián. Comunicación en la enfermedad de Huntington. Revistas Científica Signos Fónicos. 2021: 7 (2). Página 49-65.

Recibido: febrero 12 día, 2021 **Aprobado:** junio 17 día, 2021.

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El objetivo de esta revisión es conocer sobre la enfermedad Huntington, como afecta el desempeño de la persona en todas las esferas de la vida y el proceso comunicativo. **MÉTODOS:** El presente artículo, fue elaborado a través del ejercicio de la revisión sistemática de artículos científicos publicados en diferentes bases de datos como: Science direct, Taylor & francis, Scielo, Pubmed, Revista de neurología, Google académico, Dialnet y Revista chilena de neuropsicología. **RESULTADOS:** Se preseleccionaron 60 artículos, de los cuales 35 fueron seleccionados para el estudio. **ANÁLISIS Y DISCUSIÓN:** El perfil comunicativo en la enfermedad de Huntington se caracteriza por: una pérdida progresiva de los procesos motores básicos, el lenguaje y la deglución principalmente. **CONCLUSIONES:** La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa que presenta consecuencias a nivel físico, emocional, cognitivo, comunicativo y social, que lleva a que las personas tengan una disminución en su calidad y esperanza de vida.

PALABRAS CLAVE: Huntington, comunicación, lenguaje en Huntington, fonoaudiología.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Huntington's disease is a neurodegenerative disease that affects the performance of the person in all spheres of life, also affecting the communication process. **METHODS:** This article was prepared through the exercise of the systematic review of scientific articles published in different databases such as: Scencedirect, Taylor&francis, Scielo, Pubmed,

Revista de neurología, Google académico, Dialnet y Revista chilena de neuropsicología. **RESULTS:** 60 articles were preselected, of which 35 were selected for the study. **ANALYSIS AND DISCUSSION:** The communicative profile in Huntington's disease is characterized by: a progressive loss of basic motor

¹Fonoaudióloga, Especialista en Psicopedagogía Especial, fonorocio@unipamplona.edu.com, Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-2842-481X>, Universidad de Pamplona, Colombia

²Practicante



processes, mainly language and swallowing. **CONCLUSIONS:** Huntington's disease is a neurodegenerative disease that has consequences on a physical, emotional, cognitive, communicative and social level, which leads to a decrease in quality and life expectancy.

KEYWORDS:

Huntington's, communication, language in Huntington's, Huntington's speech therapy.

INTRODUCCIÓN

Esta es una investigación que hace referencia a una revisión sistemática, la cual se basa en la búsqueda de diferentes artículos científicos sobre el perfil comunicativo en personas con enfermedad de Huntington. La enfermedad Huntington, es una enfermedad neurodegenerativa que fue descubierta por primera vez en el año de 1842 por Charles Oscar, sin embargo, fue George Huntington en el año 1872 fue quien dio una descripción completa de esta enfermedad basado en estudios de varias generaciones de familia que presentaron síntomas similares, debido a esto se le reconoce el nombre a esta enfermedad (1).

Etiológicamente la enfermedad de Huntington, es una enfermedad familiar, todas las personas nacen con este gen, sin embargo, esta se desarrolla solo en las personas que presenten la mutación del gen trinucleótido CAG en el brazo corto del cromosoma 4 “Proteína huntingtina”. No es una enfermedad contagiosa, aproximadamente existe un 50% de probabilidad de que las personas que presenten esta mutación genética la desarrollen (2).

La enfermedad de Huntington no salta generaciones de familia y su prevalencia se da por igual en mujeres y hombres (3), que contengan la anomalía genética. La enfermedad se desarrolla en dos etapas: la primera es la llamada “pre-manifiesto” que es donde se dan los síntomas iniciales, por lo general comienza en edades tempranas (niños o jóvenes) con síntomas leves con problemas motores relacionados con la marcha y con presencia de temblores involuntarios a nivel de estructuras como: la cara, tronco y extremidades superiores e inferiores, por lo general de acuerdo a las investigaciones su esperanza de vida no es muy larga. La segunda etapa llamada “manifiesto” se presenta en edades adultas, los síntomas son más severos ya que vienen acompañados de serios problemas motores, cognitivos y psiquiátricos (4).

Los síntomas de la enfermedad de Huntington, depende en gran medida de la detección temprana, comienzan con el deterioro progresivo a nivel cognitivo, físico, emocional e intelectual (5). La mayor característica de su sintomatología se ve reflejada en los movimientos involuntarios (tics) de los músculos de la cabeza, dificultades para deglutir, el lenguaje y habla, así como el desarrollo de otras enfermedades mentales a medida que la enfermedad progresa (6). Los trastornos psiquiátricos también están presentes en estas personas, el más común es la depresión, que está presente en alrededor de 35-73%, seguido de la apatía, aislamiento social y por último con un 6% está el suicidio, que este último aparece como consecuencia a una respuesta racional a la pérdida de la independencia de estas personas (7).

La OMS la clasifica dentro de las enfermedades huérfanas-raras debido a su prevalencia a nivel mundial (8), que se estima entre 7-10 por 100000 habitantes, lo que la hace una enfermedad rara o huérfana. A nivel de Latinoamérica, en 5 países prevalece la enfermedad, a nivel nacional la región Caribe es la afectada con una prevalencia importante de esta enfermedad (9).

Aunque no hay suficientes estudios en específico que hablen o describan como se afecta la comunicación en estas personas, se logra establecer que la pérdida del habla es una de las características de un síntoma tardío de esta enfermedad, como también las habilidades sociales, percepción, atención, alteraciones en

la planeación, resolución de problemas y déficits visuales (10).

La intervención fonoaudiológica es muy importante en estos casos, como se sabe la fonoaudiología es el área encargada de trabajar los trastornos de la comunicación desde la anormalidad como desde la normalidad, en estos pacientes el fonoaudiólogo tiene un papel fundamental junto con otros profesionales para el mejoramiento de la calidad de vida de las personas que padezcan esta enfermedad (11).

Teniendo en cuenta la información antes mencionada surge el interrogante, ¿Qué características comunicativas presentan las personas diagnosticados con la enfermedad de Huntington? En el transcurso de esta revisión se buscará dar respuesta a la pregunta formulada.

MÉTODOS

Esta investigación tipo revisión sistemática fue elaborada realizando la consulta de artículos científicos, los cuales se encuentran publicados en diferentes fuentes como bases de datos como: Scienedirect, Taylor&francis, Scielo, Pubmed, Revista de neurología, Google académico, Dialnet y Revista chilena de neuropsicología. Así mismo durante el proceso de selección de estos artículos se analizaron unos criterios de inclusión y exclusión, los cuales concretan la información a obtener en la investigación y fueron los siguientes:

1. Definición de los DeCs y los MeSH:

El estudio tuvo en cuenta los siguientes descriptores para la revisión:

TABLA 1. Descriptores utilizados en la revisión sistemática.

Descriptores (DeCS)	MeSH
Huntington	Huntington
Comunicación	Communication
Lenguaje	Language
Fonoaudiología	speech therapy

Fuente: Autores.

Esta búsqueda y análisis de los diferentes descriptores seleccionados, se tuvieron en cuenta de acuerdo al tema central de la investigación.

2. Jerarquías por cada descriptor:

La jerarquía de los descriptores se hizo a partir de las siguientes categorías:

TABLA 2. Jerarquía de los descriptores

DECS	ESH	JERARQUÍA
Huntington	Huntington	Enfermedades del sistema nervioso central Enfermedades cerebrales. Enfermedades de los ganglios basales.
Comunicación	Communication	Uso del teléfono celular. Comportamiento de búsqueda de información. Idioma. Literatura. Narración.
Lenguaje	Language	Terapéutica. Atención al paciente. Continuidad atención al paciente. Rehabilitación.
Fonoaudiología	speech therapy	Terapéutica. Rehabilitación. Rehabilitación de trastornos del habla y lenguaje.

Fuente: Autores.

Durante el desarrollo de esta revisión, se siguieron varios pasos de forma general entre otros indagar sobre un tema específico, después la formulación de un interrogante elaborado mediante la metodología PICO, selección y cruce de variables, búsqueda de la información en las diferentes fuentes antes mencionadas, preselección de la información y finalmente la selección de los documentos que sirven de soporte para responder al interrogante. Es importante mencionar que para el proceso de selección de artículos se tuvo en cuenta una serie de criterios de inclusión y exclusión, los cuales concretan la información a obtener en la investigación y se citan a continuación.

TABLA 3. Criterios de inclusión y exclusión

CRITERIOS DE INCLUSIÓN	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
Artículos en la línea de tiempo 2010-2020.	Artículos con línea de tiempo inferior a 2010.
Artículos que contengan información de la enfermedad de Huntington.	Artículos con nula información de la enfermedad de Huntington.
Artículos con información relacionada con la comunicación de la enfermedad de Huntington.	Artículos con poca información relacionada con la comunicación de la enfermedad de Huntington.
Artículos que contemplan métodos de evaluación fonoaudiológica o logopédica.	Artículos enfocados a evaluaciones fuera del área de fonoaudiología.

Fuente: Autores.

En el diseño de las posibles preguntas a desarrollar, se formularon interrogantes que buscaban indagar acerca del tema de la enfermedad de Huntington y la forma como se afecta el perfil comunicativo en este tipo de población.

Para el planteamiento de la pregunta según la metodología PICO, se siguió el marco teórico de preguntas PICO, que se define “como una herramienta con un formato especificado para desarrollar la pregunta clínica, es llamado así debido a que representa un acrónimo en inglés para describir los componentes que la integran **P.I.C.O. (Paciente o problema de interés, Intervención, Comparación, O resultados)** (12), cuyo objetivo es mejorar la especificidad y claridad conceptual de los problemas clínicos a estudiar, así como para realizar búsquedas que nos lleven a obtener resultados con mayor

claridad y precisión sobre el mismo tema. La pregunta construida se menciona a continuación en la siguiente Tabla 4.

TABLA 4. Mitología PICO

P	I	C	O
Población con riesgo de sufrir enfermedad de Huntington jóvenes o adultos.	Terapia Fonoaudiología	No aplica	Características del lenguaje en la enfermedad de Huntington.
Pregunta de investigación: ¿Qué características comunicativas presentan las personas diagnosticadas con la enfermedad de Huntington?			

Fuente: Autores.

Así mismo para la organización y selección de los artículos, se aplicó la metodología PRISMA la cual se define como: “un documento extenso, donde se detalla la explicación o justificación de cada uno de los 27 ítems propuestos así como el proceso de elaboración de estas directrices” (13), la cual es representada en las siguientes fases:

Fase de identificación:

Se realizaron búsquedas primarias en las bases de datos: Science direct, Taylor&francis, Scielo, Pubmed, Revista de neurología, Google académico, Dialnet Y Revista chilena de neuropsicología.

Se ubicaron palabras de los DECS y se realizaron combinaciones para la búsqueda en las bases de datos.

Enfermedad de Huntington, Huntington comunicación, alteración comunicación Huntington.

Fase de Screening:

En esta fase se removieron los artículos duplicados y se aplicaron los criterios de inclusión propuestos anteriormente.

Artículos en la línea de tiempo 2010-2020.

Artículos que contengan información de la enfermedad de Huntington.

Artículos con información relacionada con la comunicación de la enfermedad de Huntington.

Fase de elegibilidad:

Posterior a la lectura del título y el resumen de los artículos se procedió con la selección, aplicando los lineamientos de exclusión propuestos anteriormente.

Fase de inclusión:

Se determinaron los artículos para la investigación y se procedió con la lectura de los textos completos (Figura 1).

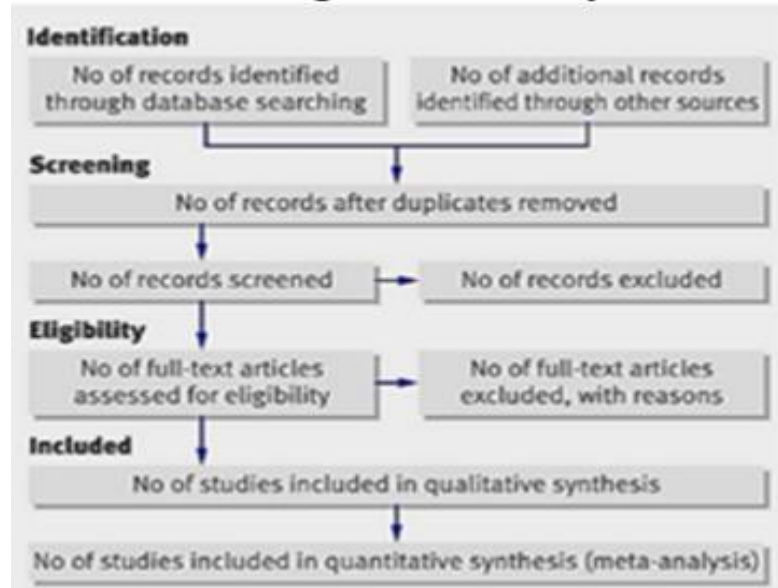


Figura 1. Diagrama de flujo de la metodología PRISMA.

Fuente: Autores.

RESULTADOS

Se llevo acabo la búsqueda de artículos, que se relacionaban con la característica del lenguaje o el perfil comunicativo en personas con enfermedad de Huntington, para esto se utilizaron las palabras clave. De acuerdo a la Tabla 5, en la fase de identificación se encontraron 111,959 artículos en las bases bibliográficas Science Direct, Google Academic, Scielo, Taylor & Francis, Dialnet y PUBMED. En la fase de Screening se registraron 351 artículos, en la fase de elegibilidad la tipología de artículos y su número correspondió a "Estudios de casos y controles" (50), "Revisiones sistemáticas" (5), "Estudios de caso" (1), "Revisiones Bibliográficas" (3) y "Estudios clínicos aleatorizados" (1). En la fase de inclusión, el total de artículos correspondió a 60. Igualmente se puede apreciar en las Figuras 3 y 4 los resultados de la revisión sistemática de artículos en las diferentes bases bibliográficas.

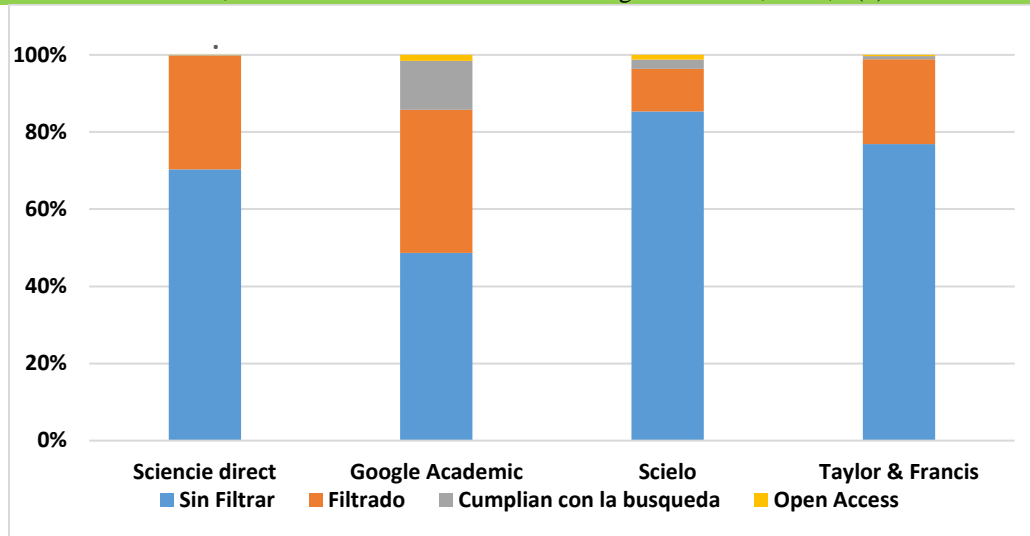


Figura 3. Resultados de la revisión sistemática
Fuente: Autores.

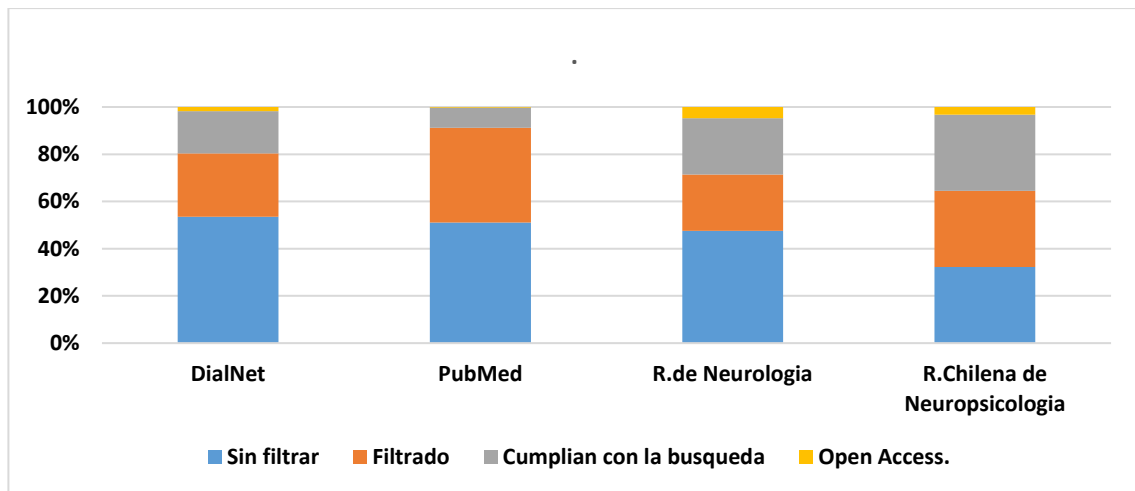


Figura 4. Resultados de la revisión sistemática
Fuente: Autores.

TABLA 5. Resultado de búsqueda de artículos Método Prisma

	SCIENCE DIRECT	GOOGLE ACADEMIC	SCIELO	TAYLOR & FRANCIS	DIALNET	PUBMED
Identificación	n = 80,492	n = 461	n = 350	n = 30,249	n = 30	n=357
	R. DE NEUROLOGIA	R. CHILENA DE NEUROPSICOLOGIA				
	n=10	n=10				
	Total, de artículos					
	n = 111,959					
	Total, de artículos removiendo duplicados					
	n = 111,744					
Screening	Revisiones bases primarias					
	n= 42,684					
	Artículos seleccionados posterior a lectura de títulos y resúmenes					
	SCIENCE DIRECT	GOOGLE ACADEMIC	SCIELO	TAYLOR & FRANCIS	DIALNET	PUBMED
	n = 33,696	n = 351	n = 45	n = 8,633	n = 15	n=280
	R. DE NEUROLOGIA	R. CHILENA DE NEUROPSICOLOGIA				
	n=5	n=10				
Revisiones bases secundarias						
n = 351						
Elejibilidad	Revisiones bases primarias					
	n=200					
	Artículos seleccionados posterior a lectura completa					
	SCIENCE DIRECT	GOOGLE ACADEMIC	SCIELO	TAYLOR & FRANCIS	DIALNET	PUBMED
	n = 80	n = 15	n = 5	n = 110	n= 1	n=2
	R. DE NEUROLOGIA	R. CHILENA DE NEUROPSICOLOGIA				
	n=2	n=1				
	Tipos de artículos					
	1. Estudios de casos y controles					
	n = 50					
2. Revisiones sistemáticas						
n = 5						
3. Estudios de caso						
n = 1						
4. Revisiones Bibliográficas						
n = 3						
Incluidos	5. Estudios clínicos aleatorizados					
	n = 1					
Total, de artículos incluidos						
n = 60						

ANÁLISIS Y DISCUSIÓN

Para el profesional de la salud y específicamente para el fonoaudiólogo como experto en el área de la comunicación humana y sus desordenes, es importante realizar el abordaje clínico a pacientes diagnosticados con enfermedad de Huntington, patología que ha aumentado la incidencia en la población y que exige conocer, explicar e intervenir sobre las habilidades que aún se conservan en el paciente. Según la ley 376 de 1997 la fonoaudiología es una profesión autónoma e independiente, por tanto, el profesional de fonoaudiología desarrolla programas de investigación, docencia, administración, asistencia y asesoría en las áreas de lenguaje, habla y audición (14).

La enfermedad de Huntington es una enfermedad progresiva, con una tasa de mortalidad elevada que afecta todas las funciones comunicativas de la persona que la padece (15), llegando a tener una calidad y esperanza de vida muy baja sino se hace un diagnóstico temprano y no se crea un plan de intervención multidisciplinario (16).

Etiológicamente la enfermedad de Huntington, se debe a una anomalía o mutación genética del gen trinucleótido CAG (citosina-adenina-guanina) en el brazo corto del cromosoma 4 o también la llamada “Proteína huntingtina”(17), una vez se presenta la mutación da lugar a neurodegeneraciones en áreas del sistema nervioso central, lo que produce un deterioro en la transmisión sináptica de las neuronas (18). Es importante aclarar que esta enfermedad es una enfermedad hereditaria y solo se desarrolla en las personas que heredan el gen mutado, lo que significa un riesgo del 50% de desarrollarla, no existe cura y la enfermedad es progresiva (19). Neurológicamente las personas con enfermedad de Huntington tienen cambios que involucran la corteza cerebral (20), el cuerpo estriado, la sustancia blanca subcortical, ganglios basales, hipocampo, cerebelo y tronco encefálico, lo que provoca el deterioro cognitivo (21).

La Organización Mundial de la Salud (OMS), la clasifica dentro de las enfermedades raras (22), por su poca prevalencia a nivel mundial ya que afecta a 7-10 por 100,000 habitantes (23). En Colombia el Ministerio de Salud, define una enfermedad rara así: “las denominadas enfermedades raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población en general y que, por su rareza, plantean las cuestiones específicas (24). Una enfermedad rara puede ser rara en una región, pero habitual en otra. También existen muchas enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas, otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas entre otras categorías” (25).

Nuestra región de Latinoamérica ha jugado un papel muy importante en los estudios de esta enfermedad, ya que gracias a esto se ha logrado identificar que los países donde se encuentran un alto grado de concentraciones de afectaciones son: Venezuela, Perú, Brasil, Colombia y Chile (26). En Colombia no hay una cifra oficial de las personas diagnosticadas, sin embargo, existen algunos estudios realizados por el Neurólogo especialista en trastornos del movimiento Dr. Gustavo Barrios Vincos, donde logro establecer que la Región Caribe se identificaron 574 familias que involucran a 2808 personas de las cuales 102 padecían esta patología (27).

Los signos y síntomas de la enfermedad de Huntington se clasifican en dos etapas, la primera la llamada “pre-manifiesto”, que se da en niños y jóvenes entre los 15 y 20 años (28), donde se presentan alteraciones motoras en la marcha y la presencia de movimientos involuntarios (tics), en los músculos del cuello, tronco, extremidades superiores e inferiores, la esperanza de vida en esta etapa es baja (29). La siguiente etapa es la “manifiesto”, esta etapa se detecta entre los 30 y 50 años, sus signos y síntomas son más severos, ya que su calidad de vida se ve afectada, entre las características más significativas de esta etapa (30), se encuentran las alteraciones motrices, la dificultad para deglutir, problemas en el habla y lenguaje,

la esperanza de vida de estas personas, en esta etapa suele estar entre los 15 y 20 años aproximadamente, dependiendo del grado de manifestación de estos (31).

Entre las características importantes de esta enfermedad, son las enfermedades psiquiátricas que se desarrollan a medida que la enfermedad avanza, la más común es la depresión, que está presente en alrededor de 35-73%, seguido de la apatía (32), aislamiento social y por último con un 6% está el suicidio, que este último aparece como consecuencia a una respuesta racional a la pérdida de la independencia de estas personas, siendo el suicidio una de las principales causas de muerte de esta enfermedad (33). La importancia de los síntomas psiquiátricos y el deterioro cognitivo se han vuelto más reconocidos en los estudios que se realizan, sin embargo, estos síntomas no han sido lo suficientemente específicos, por tal motivo se siguen realizando estudios para lograr rastrear el deterioro progresivo y cognitivo (34).

La calidad de vida de estas personas se muy afectada debido a la gravedad de los signos y síntomas que avanzan junto con la enfermedad (35), lo que las hace codependientes de otras personas para realizar las diferentes actividades, por ejemplo, la manipulación de objetos y los procesos de alimentación y deglución, estas dos últimas alteraciones, pueden desencadenar una desnutrición severa en estas personas. (36)

Otras de las alteraciones muy evidentes causadas por la enfermedad de Huntington, es la comunicación, la cual se ve comprometida, en especial los procesos motores básicos: respiración, fonación, resonancia, articulación y prosodia (37) . La respiración se encuentra alterada debido a un esfuerzo que realiza la persona durante el ciclo respiratorio, presentando un proceso de respiración dificultosa que aparece de forma impredecible, no tiene un tiempo en específico ni una forma de controlarlos, esta se caracteriza por una inspiración súbita o una espiración forzada que se da durante el reposo, así como durante el habla conectada (38).

La fonación se percibe tensa, áspera, entrecortada, ronca, estrangulada, con fluctuaciones, con variaciones incontroladas de la sonoridad y con presencia de silencios inapropiados (39), que son ocasionados por las contracciones involuntarias de los músculos vocales (40), lo cual hace que el tiempo máximo de la fonación se reduzca considerablemente debido a la insuficiencia de flujo de aire que se presenta (41).

La resonancia, viene acompañada en ocasiones de hipernasalidad dependiendo del grado de afectación o las manifestaciones de los signos y síntomas que varían de persona en persona (42), la afectación de esta también depende del daño que se produzca en los músculos que participan en el movimiento del velo del paladar (43).

En la articulación pueden presentar distorsión en la producción de sonidos vocálicos y consonánticos (44), en tareas de diadococinesia se presenta repetición de sílabas disminuidas (45) y dificultad en las tareas que requieren movimientos repetitivos alternados. Una característica importante en este proceso motor es que durante el habla conectada las personas con enfermedad de Huntington, realizan emisiones más cortas, con menos elementos lingüísticos, lo que hace las duraciones de las (46) producciones varias, llegando a veces a ser mínima (47).

En la prosodia, evidencia alteraciones graves, con la presencia de una mayor número de silencios, pausas inapropiadas (48), una prolongación lenta y una velocidad lenta que puede variar durante el habla, siendo este último proceso motor uno de los más afectados en personas que padecen esta enfermedad (49).

Por otra parte, esta enfermedad no solo afecta el habla, también afecta el lenguaje (50), a nivel de comprensión y en la expresión. La enfermedad de Huntington produce un deterioro cognitivo (51), lo que hace que el lenguaje o procesamiento lingüístico se vea afectado de manera directa (52). La comprensión del lenguaje se ha evidenciado , se ve afectado por igual en las dos etapas de la enfermedad, ejemplo, dificultades en oraciones con voz pasiva, con alta carga de información, palabras homónimas o metáforas

(53), también hay problemas en la manipulación de sinónimos, definiciones de palabras, absurdos semánticos y lenguaje figurado (54), problemas con la memoria a corto plazo y capacidad de aprender nuevas cosas, también se hace evidente la incapacidad de iniciar (55), o planear actividades como también cambiar una actividad a otra (56).

Otro proceso que se ve comprometido con esta enfermedad neurodegenerativa es el lenguaje en sus dos niveles comprensivo y expresivo lo cual afecta el desempeño comunicativo en diferentes contextos familia, social y laboral. Eso si como el lenguaje expresivo viene acompañado de una reducción de una estructura oracional simple con presencia de errores de tipo sintáctico (57), lo que hace que el discurso de estas personas sea menos informativo y en ocasiones imprecisos, incompletos e irrelevantes (58) . Suele presentar errores gramaticales los cuales empeoran a medida que la enfermedad avanza (59).

En lo relacionado con las funciones orofaciales de respiración, masticación y deglución, esta última particularmente se ve afectada también en el inicio de esta enfermedad con dificultades poco notorias siendo acompañadas por sialorrea (60), pasando a etapas tardías, presentando una sintomatología de una disfagia progresiva. Las principales alteraciones de la deglución se relacionan con los aspectos neuromotores y comportamentales (61). Se evidencian las siguientes alteraciones: carencia en el selle y adosamiento labial, inestabilidad postural de la lengua, dificultad en el manejo del bolo alimenticio como también presencia de residuos en la boca a causa de un deterioro en la respuesta de la musculatura submentoniana (62). Ya en estadios más avanzados de la enfermedad las personas pierden el proceso deglutorio lo que puede llegar a provocar un cuadro de desnutrición lo que lleva a intervenir con una sonda nasogástrica y hacer adaptaciones en la consistencia del alimento.

El otro proceso que se ve afectado se presenta a nivel auditivo, donde existe una pérdida auditiva a medida que la enfermedad avanza, caracterizando esta pérdida como uno de los procesos comunicativos últimos que se pierden durante esta enfermedad (63).

Adicionalmente la atención que brinda el profesional de fonoaudiología se enfoca en el diseño de comunicación aumentativa y alternativa con el objetivo de mantener la comunicación del usuario entorno familiar y social. La intervención que realice el profesional de Fonoaudiología es muy importante, ya que es el encargado de la prevención, evaluación, diagnóstico e intervención en los diferentes trastornos comunicativos como lo es la enfermedad de Huntington y particularmente en este caso su actuación se enfoca principalmente en mantener las habilidades que aun conserve.

En respuesta a la pregunta planteada anteriormente, ¿Qué características comunicativas presentan las personas diagnosticadas con la enfermedad de Huntington? Se establece que el perfil comunicativo de un usuario diagnosticado con la enfermedad de Huntington se caracteriza por: una pérdida progresiva de los procesos motores básicos, en la respiración la característica principal es el esfuerzo que hace la persona en el ciclo respiratorio, la fonación se presenta tensa, voz áspera, entrecortada y estrangulada, haciendo que el tiempo máximo de esta se vea disminuido, en la resonancia se puede presentar hipernasalidad, en la articulación distorsión de la producción de sonidos vocálicos y consonánticos, en la prosodia la velocidad del habla es lenta y presenta un mayor número de silencios, en el proceso del lenguaje se diagnostican alteraciones a nivel comprensivo y expresivo mucho más notorias en etapas avanzadas y finalmente en el proceso de audición es de los últimos procesos que se ven afectados.

CONCLUSIONES

La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa que presenta consecuencias a nivel físico, emocional, cognitivo y social, ocasionando que las personas que la padezcan disminuyan en su calidad y esperanza de vida.

Las afecciones que se presentan se pueden ubicar a nivel de los procesos motores básicos, incapacitando

a la persona en su comunicación a medida que avanza, haciendo que se vuelva codependiente de otros.

Así mismo el lenguaje se ve afectado a nivel comprensivo y expresivo a medida que la enfermedad progresa, es importante un trabajo multidisciplinario, estableciendo objetivos junto con la familia.

El rol del fonoaudiólogo es fundamental, ya que se busca mejorar su calidad de vida a través de sistemas de comunicación aumentativos o alternativos para buscar su independencia en el menor tiempo posible para vincular a la vida cotidiana y social que tenía la persona.

Es importante que los profesionales de salud se capaciten en temas relacionados con enfermedades neurodegenerativas, que son cuadros clínicos que están aumentando su incidencia y para lo cual debe estar preparado con el fin de que se puede brindar una atención oportuna y de calidad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kobal J, Cankar K, Pretnar J, Zaletel M, Kobal L, Teran N, et al. Functional impairment of precerebral arteries in Huntington disease. *J Neurol Sci* [Internet]. 2017;372:363–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2016.10.033>
2. Julayanont P, McFarland NR, Heilman KM. Mild cognitive impairment and dementia in motor manifest Huntington's disease: Classification and prevalence. *J Neurol Sci* [Internet]. 2020;408(August 2019):116523. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2019.116523>
3. Bartlett DM, Govus A, Rankin T, Lampit A, Feindel K, Poudel G, et al. The effects of multidisciplinary rehabilitation on neuroimaging, biological, cognitive and motor outcomes in individuals with premanifest Huntington's disease. *J Neurol Sci* [Internet]. 2020;416(June):117022. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2020.117022>
4. Montes, C., Llanos, A., y Soto, J. (2018). Los empleos de las personas con discapacidad. *Convención Internacional de Salud. Cuba Salud*, 3(21), 33-47.
5. Glikmann-Johnston Y, Carmichael AM, Mercieca EC, Stout JC. 'Real-life' hippocampal-dependent spatial memory impairments in Huntington's disease. *Cortex* [Internet]. 2019;119:46–60. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.cortex.2019.04.006>
6. Chan JCS, Stout JC, Vogel AP. Speech in prodromal and symptomatic Huntington's disease as a model of measuring onset and progression in dominantly inherited neurodegenerative diseases. *Neurosci Biobehav Rev* [Internet]. 2019;107(April):450–60. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.08.009>
7. Ho AK, Horton MC, Landwehrmeyer GB, Burgunder JM, Tennant A, Downie L, et al. Meaningful and Measurable Health Domains in Huntington's Disease: Large-Scale Validation of the Huntington's Disease Health-Related Quality of Life Questionnaire Across Severity Stages. *Value Heal*. 2019;22(6):712–20.
8. Wilton DK, Stevens B. The contribution of glial cells to Huntington's disease pathogenesis. *Neurobiol Dis* [Internet]. 2020;143(June):104963. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2020.104963>
9. Mestre TA. Recent advances in the therapeutic development for Huntington disease. *Park Relat Disord* [Internet]. 2019;59(August 2018):125–30. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2018.12.003>
10. Souza PVS de, Pedrosa JL, Pinto WBV de R, Barsottini OGP. Huntington's disease as an unexpected cause of deafness with dystonia and chorea. *Park Relat Disord*. 2020;76(June):10–2.

11. Brito D V., Della Coletta M V., Takano SA, Ferreira GBM, Fantin C. Genetic analysis of Huntington's disease in a population from the Brazilian Amazon. *Park Relat Disord* [Internet]. 2020;78(July):94–5. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2020.07.013>
12. Mamédio C, Roberto M, Nobre C. the Pico Strategy for the Research Question. *Rev latino-am Enferm.* 2007;15(3):1–4.
13. Urrútia G, Bonfill X. Declaración PRISMA: una propuesta para mejorar la publicación de revisiones sistemáticas y metaanálisis. Vol. 135, *Medicina Clínica*. 2010. p. 507–11.
14. Ramírez SA, Colina S. Papel del fonoaudiólogo en el área de salud mental: una experiencia profesional en el hospital militar central. *Rev Med.* 2009;17(49):26–33.
15. Monrad P, Renaud DL. Typical clinical findings should prompt investigation for juvenile Huntington disease. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2013;48(4):333–4. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.12.023>
16. Muroli A, Murru MR, Sechi M, Ercoli T, Marrosu F, Bentivoglio AR, et al. Prevalence of Huntington's disease in Southern Sardinia, Italy. *Park Relat Disord* [Internet]. 2020;80(April):54–7. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2020.09.011>
17. Camargo-Mendoza M, Castillo-Triana N, Fandiño-Cardona JM, Mateus-Moreno A, Moreno-Martínez M. Speech, language and swallowing in Huntington' disease. *Rev Fac Med.* 2017;65(2):343–8.
18. Llanos Redondo, A., Rangel Navia, H. J., Aguilar Cañas, S. J., Tamara Moncada, V. A., & Crespo Pérez, N. C. (2020). Evaluación de anquiloglosia y lactancia materna en lactantes de 0 a 24 meses. *Revista Salud Bosque*, 10(2). <https://doi.org/10.18270/rsb.v10i2.3015>.
19. Arias G. Mortalidad debida a enfermedades raras en Europa: enfermedad de Huntington, ataxias hereditarias y enfermedades de la motoneurona. 2018;1–145.
20. Schiefer J. Compensation in the course of Huntington's disease - More than just a hypothesis? *EBioMedicine* [Internet]. 2015;2(10):1286–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ebiom.2015.09.024>
21. Rodríguez C. Caracterización de la Impulsividad Medida con la Escala de Impulsividad de Barrat (BIS-11) en una Muestra de Pacientes Colombianos con Enfermedad de Huntington. *Univ Nac Colomb.* 2016;
22. Bode FJ, Stephan M, Wiehager S, Nguyen HP, Björkqvist M, von Hörsten S, et al. Increased numbers of motor activity peaks during light cycle are associated with reductions in adrenergic α 2-receptor levels in a transgenic Huntington's disease rat model. *Behav Brain Res.* 2009;205(1):175–82.
23. Tolosa-López S, Crespo-Pérez N, Llanos-Redondo A, Aguilar-Cañas S, Rangel-Navia H, Portilla-Portilla E, Rivera Porras D. Estudio comparativo de la Frecuencia Fundamental, Jitter y Shimmer en escolares normo oyentes e hipoacúsicos. *Ciencia e Innovación en Salud.* 2021. E142: 325-340 DOI <http://dx.doi.org/10.17081/innosa.143>
24. Gatto E, Parisi V, Persi G, Fernandez Rey E, Cesarini M, Luis Etcheverry J, et al. Optical coherence tomography (OCT) study in Argentinean Huntington's disease patients. *Int J Neurosci* [Internet]. 2018;128(12):1157–62. Available from: <https://doi.org/10.1080/00207454.2018.1489807>
25. Espinoza-Suárez NR, Palacios-García J, Morante-Osores M del R. Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud TT - Palliative care in Huntington's disease: perspective from primary health care. *Rev Neuropsiquiatr* [Internet].

2016;79(4):230–8. Available from: <http://www.upch.edu.pe/vrinve/dugic/revistas/index.php/RNP/article/download/2977/2876>

26. Vázquez-Mojena Y, Laguna-Salvia L, Laffita-Mesa JM, González-Zaldívar Y, Almaguer-Mederos LE, Rodríguez-Labrada R, et al. Genetic features of Huntington disease in Cuban population: Implications for phenotype, epidemiology and predictive testing. *J Neurol Sci.* 2013;335(1–2):101–4.

27. La HEN, Realizadas A, Enfermedad LA. Huntington en la region caribe colombiana. 2015;

28. Williams RH, Morton AJ, Burdakov D. Paradoxical function of orexin/hypocretin circuits in a mouse model of Huntington’s disease. *Neurobiol Dis.* 2011;42(3):438–45.

29. Villamar Solózano EF. Enfermedad de Huntington Erick Fabián Villamar Solózano Cuarto semestre “ B ” Fisiopatología Enero 2019. 2019;

30. Llanos-Redondo, Andrés; Contreras-Suárez, Karent-Susana; Aguilar-Cañas, Sandra Johanna. (2021). Evaluación del frenillo lingual en neonatos. Una revisión sistemática. *Revista de Investigación e Innovación en Ciencias de la Salud.* 3(1), 87-97. <https://doi.org/10.46634/riics.71>

31. Duque-Moncada, Y. A., Quintero-Sánchez, C. A., Remolina-Corredor, B. I., Carrillo-Sierra, S. M. y Rivera-Porras, D. (2018). Desempeño y manejo terapéutico de las funciones ejecutivas complejas en estudiantes de 11 grado de una institución de educación pública. *Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica,* 37(5), 534-538

32. Shirbin CA, Chua P, Churchyard A, Lowndes G, Hannan AJ, Pang TY, et al. Cortisol and depression in pre-diagnosed and early stage Huntington’s disease. *Psychoneuroendocrinology* [Internet]. 2013;38(11):2439–47. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.psyneuen.2012.10.020>

33. Yeh HH, Young D, Gelovani JG, Robinson A, Davidson Y, Herholz K, et al. Histone deacetylase class II and acetylated core histone immunohistochemistry in human brains with Huntington’s disease. *Brain Res* [Internet]. 2013;1504:16–24. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.brainres.2013.02.012>

34. Rovira C, Castell S, Magdalena M, Mortalidad PY, Enfermedad DELA, Partir DEHA, et al. Prevalencia Y Mortalidad De La Enfermedad De Huntington a Partir Del Registro Poblacional De Enfermedades Raras De Las Islas Baleares Durante El Período 2010-2013. *Rev Esp Salud Publica.* 2017;91({ {articulo.numRevNum}}):{{paginasArticulo[0]}}-{{paginasArticulo[1]}}.

35. Milnerwood AJ, Gladding CM, Pouladi MA, Kaufman AM, Hines RM, Boyd JD, et al. Early Increase in Extrasynaptic NMDA Receptor Signaling and Expression Contributes to Phenotype Onset in Huntington’s Disease Mice. *Neuron* [Internet]. 2010;65(2):178–90. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.neuron.2010.01.008>

36. Johri A, Beal MF. Antioxidants in Huntington’s disease. *Biochim Biophys Acta - Mol Basis Dis* [Internet]. 2012;1822(5):664–74. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.bbadis.2011.11.014>

37. Soloveva M V., Jamadar SD, Hughes M, Velakoulis D, Poudel G, Georgiou-Karistianis N. Brain compensation during response inhibition in premanifest Huntington’s disease. *Brain Cogn* [Internet]. 2020;141(March):105560. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.bandc.2020.105560>

38. Reddy PH, Mao P, Manczak M. Mitochondrial structural and functional dynamics in Huntington’s disease. *Brain Res Rev* [Internet]. 2009;61(1):33–48. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.brainresrev.2009.04.001>

39. Gil JM, Rego AC. The R6 lines of transgenic mice: A model for screening new therapies for Huntington’s disease. *Brain Res Rev* [Internet]. 2009;59(2):410–31. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.brainresrev.2008.12.001>

40. Soloveva M V., Jamadar SD, Poudel G, Georgiou-Karistianis N. A critical review of brain and cognitive reserve in Huntington's disease. *Neurosci Biobehav Rev* [Internet]. 2018;88(February):155–69. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2018.03.003>
41. Martínez-Horta S, Moreu A, Perez-Perez J, Sampedro F, Horta-Barba A, Pagonabarraga J, et al. The impact of bilingualism on brain structure and function in Huntington's disease. *Park Relat Disord* [Internet]. 2019;60(June 2018):92–7. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2018.09.017>
42. Yin Z, Bai Y, Zhang H, Liu H, Hu W, Meng F, et al. An individual patient analysis of the efficacy of using GPi-DBS to treat Huntington's disease. *Brain Stimul* [Internet]. 2020;13(6):1722–31. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.brs.2020.09.025>
43. Bartlett DM, Dominguez D JF, Lazar AS, Kordsachia CC, Rankin TJ, Lo J, et al. Multidisciplinary rehabilitation reduces hypothalamic grey matter volume loss in individuals with preclinical Huntington's disease: A nine-month pilot study. *J Neurol Sci* [Internet]. 2020;408(October 2019):116522. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2019.116522>
44. Mirallave A, Morales M, Cabib C, Muñoz EJ, Santacruz P, Gasull X, et al. Sensory processing in Huntington's disease. *Clin Neurophysiol*. 2017;128(5):689–96.
45. Pflanz CP, Charquero-Ballester M, Majid DSA, Winkler AM, Vallée E, Aron AR, et al. One-year changes in brain microstructure differentiate preclinical Huntington's disease stages. *NeuroImage Clin* [Internet]. 2020;25(October 2019):102099. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2019.102099>
46. Mestre TA, Shannon K. Huntington disease care: From the past to the present, to the future. *Park Relat Disord* [Internet]. 2017;44:114–8. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2017.08.009>
47. Barkhuizen M, Rodrigues FB, Anderson DG, Winkens B, Wild EJ, Kramer BW, et al. Perinatal insults and neurodevelopmental disorders may impact Huntington's disease age of diagnosis. *Park Relat Disord* [Internet]. 2018;55(January):55–60. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2018.05.016>
48. Birba A, García-Cordero I, Kozono G, Legaz A, Ibáñez A, Sedeño L, et al. Losing ground: Frontostriatal atrophy disrupts language embodiment in Parkinson's and Huntington's disease. *Neurosci Biobehav Rev* [Internet]. 2017;80(January):673–87. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2017.07.011>
49. Ferreira-Correia A, Anderson DG, Cockcroft K, Krause A. The neuropsychological deficits and dissociations in Huntington Disease-Like 2: A series of case-control studies. *Neuropsychologia* [Internet]. 2020;136(October 2019):107238. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2019.107238>
50. Carmichael AM, Irish M, Glikmann-Johnston Y, Singh P, Stout JC. Pervasive autobiographical memory impairments in Huntington's disease. *Neuropsychologia* [Internet]. 2019;127(February):123–30. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2019.02.017>
51. Eddy CM, Rickards HE. Impact of cognitive and behavioural changes on quality of life in Huntington's disease. *Basal Ganglia* [Internet]. 2013;3(2):123–6. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.baga.2013.01.085>
52. Van Duijn E, Vrijmoeth EM, Giltay EJ, Bernhard Landwehrmeyer G. Suicidal ideation and suicidal behavior according to the C-SSRS in a European cohort of Huntington's disease gene expansion carriers. *J Affect Disord* [Internet]. 2018;228(March 2017):194–204. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jad.2017.11.074>
53. Ghielen I, Rutten S, Boeschoten RE, Houniet-de Gier M, van Wegen EEH, van den Heuvel OA, et al.

The effects of cognitive behavioral and mindfulness-based therapies on psychological distress in patients with multiple sclerosis, Parkinson's disease and Huntington's disease: Two meta-analyses. *J Psychosom Res.* 2019;122(August 2018):43–51.

54. Sidorova O, Kazantseva I, Borodataya E, Polyakov A. Idebenone in treatment of patients with Huntington's chorea and hereditary myopathy. *J Neurol Sci* [Internet]. 2013;333:e109. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2013.07.367>

55. Trinkler I, Devignevielle S, Achaibou A, Ligneul R V., Brugières P, Cleret de Langavant L, et al. Embodied emotion impairment in Huntington's Disease. *Cortex.* 2017;92:44–56.

56. Simpson J, Dale M, Theed R, Gunn S, Zarotti N, Eccles FJR. Validity of irritability in Huntington's disease: A scoping review. *Cortex.* 2019;120:353–74.

57. Rahman A, Ekman M, Shakirova Y, Andersson KE, Mörgelin M, Erjefält JS, et al. Late onset vascular dysfunction in the R6/1 model of Huntington's disease. *Eur J Pharmacol.* 2013;698(1–3):345–53.

58. Coleman JRI. Shared Genetic Risk Between Psychiatric and Cognitive Symptoms in Huntington's Disease and in the General Population. *Biol Psychiatry* [Internet]. 2020;87(9):e25–7. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2020.02.1180>

59. Long JD, Lee JM, Aylward EH, Gillis T, Mysore JS, Abu Elneel K, et al. Genetic Modification of Huntington Disease Acts Early in the Prediagnosis Phase. *Am J Hum Genet* [Internet]. 2018;103(3):349–57. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2018.07.017>

60. Zielonka D, Ren M, Roos RAC, De Michele G, Marcinkowski JT, Squitieri F, et al. How motor, behavioral and cognitive symptoms affect functional abilities in Huntington's disease? *J Neurol Sci* [Internet]. 2017;381(2017):1056. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2017.08.2983>

61. Martínez Pueyo A, García-Ruiz PJ, Feliz CE, García Caldentey J, Del Val J, Herranz A. Reaction time and rhythm of movement in Huntington's disease. *J Neurol Sci* [Internet]. 2016;362:115–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2015.12.037>

62. Neutel D, Tchikviladzé M, Charles P, Leu-Semenescu S, Roze E, Durr A, et al. Nocturnal agitation in Huntington disease is caused by arousal-related abnormal movements rather than by rapid eye movement sleep behavior disorder. *Sleep Med* [Internet]. 2015;16(6):754–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.sleep.2014.12.021>

63. Testa CM, Jankovic J. Huntington disease: A quarter century of progress since the gene discovery. *J Neurol Sci* [Internet]. 2019;396(September 2018):52–68. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2018.09.022>