

Calidad de Vida en pacientes diagnosticados con enfermedad de Huntington y sus cuidadores en el del Departamento del Magdalena

Quality of life in patients with Huntington's disease and family caregivers of Magdalena Department

Dra. C. Mariana Milena Pino Melgarejo,^IDra. C. Ana María Trejos Herrera,^{II}Lic. Janni Melisa Orozco Ospino,^{III}

I Doctora en Psicología con Orientación en Neurociencia Cognitiva Aplicada. Profesor Tiempo Completo, Universidad Autónoma del Caribe. Barranquilla-Colombia. Grupo de Investigación Cerebro, Cognición y Procesos Sociales.

II Doctora en Psicología. Profesor Tiempo Completo, Universidad del Norte. Barranquilla-Colombia. Grupo de Investigación en Psicología.

III Psicóloga. Joven investigador del Grupo Cerebro, Cognición y Procesos Sociales. Universidad Autónoma del Caribe. Barranquilla-Colombia.

RESUMEN

Introducción: El carácter progresivo de los síntomas motores, cognitivos, psiquiátricos, comportamentales y funcionales de la enfermedad de Huntington pueden causar un deterioro en la percepción de la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores.

Objetivo: Describir la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes y cuidadores con enfermedad de Huntington residentes en el Departamento del Magdalena.

Métodos: Estudio descriptivo de corte transversal con grupo de comparación Mediante un muestreo no probabilístico intencional se seleccionaron 87 pacientes con prueba genética para el diagnóstico y cuidadores de primer grado entre 19 y 88 años de edad con enfermedad de Huntington, empleándose la escala unificada (UHDRS) y la escala de calidad de vida WHOQOL-BREF que evalúa cuatro áreas: salud física, salud psicológica, relaciones sociales y ambiente. Se realizó análisis descriptivo de los datos, estadística no paramétrica y tabulación en SPSS Versión 20.

Resultados: Se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la percepción de calidad de vida y satisfacción con el estado de salud en el grupo de pacientes con enfermedad de Huntington en comparación con el grupo de cuidadores ($p=0,00$) y el grupo control ($p=0,00$). Las áreas más afectadas de la calidad de vida en los pacientes fueron las relaciones sociales y el ambiente.

Conclusiones: Debido a la complejidad de los signos y síntomas de la enfermedad de Huntington el estudio de la calidad de vida proporciona una evaluación más comprensiva, integral y válida de la satisfacción con el estado de salud y bienestar de los pacientes y sus familias.

Palabras Clave: Enfermedad de Huntington, calidad de vida, cuidadores.

ABSTRACT

Introduction: The progression of motor symptoms, cognitive, psychiatric, behavioral and functional symptoms of Huntington's disease can cause a deterioration in the perception of the quality of life of patients and their caregivers.

Objective: To describe the quality of life related to health in patients with Huntington's disease and their caregivers of the Magdalena Department.

Methods: We performed a descriptive cross-sectional study with a control group. By purposive non-probability sampling 87 patients were selected with genetic testing for Huntington's disease and their caregivers of first grade between 19 and 88 years old. We used the Unified Huntington's Disease Rating Scale and the World Health Organization Quality-of-Life Scale (WHOQOL-BREF) which assesses four areas: physical health, psychological health, social relationships and environment. Descriptive data analysis, nonparametric statistics and tabulation in SPSS version 20 was performed.

Results: We found an statistically significant differences in the perception of quality of life and satisfaction with health status in the group of patients with Huntington's disease compared with the group of caregivers ($p=0.00$) and the control group ($p=0.00$). The most affected areas of quality of life in patients were the social relations and the environment.

Conclusions: Due to the complexity of the signs and symptoms of Huntington's disease the study of quality of life provides a more comprehensive, integral and valid evaluation of satisfaction with the health and welfare of patients and their families.

Keywords: Huntington's Disease, quality of life, caregivers.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Huntington (EH) es un desorden neurodegenerativo de herencia autosómica dominante que puede describirse clínicamente como una tríada de alteraciones motoras, cognitivas y conductuales. La mutación responsable de este desorden es la expansión del trinucleótido CAG en el brazo corto del cromosoma 4, lo cual la clasifica dentro del grupo de las enfermedades neurodegenerativas con expansión poliglutamínica en la proteína afectada.¹⁻³ Por su baja prevalencia y alto nivel de complejidad se considera a la enfermedad de Huntington (EH) entre las enfermedades Huérfanas-Raras. La prevalencia de la EH es de 7 a 10 casos por 100,000 habitantes en población caucásica,⁴ comprometiendo ambos sexos por igual y una prevalencia por lo general alta en el norte de Europa⁵ y su inicio es, típicamente, entre los 35 y 50 años.⁶⁻⁷

En Colombia no hay una estadística exacta y oficial de las personas diagnosticadas con la EH, sin embargo existen algunas regiones donde se han experimentado los efectos devastadores de la EH: Magdalena, Juan de Acosta, Antioquía, Chocó, Medellín y Bogotá; las familias con la EH en Colombia, así como en otros países similares en América del Sur, enfrentan retos diferentes a los de las familias en otros países del mundo, dadas las condiciones de extrema pobreza que afectan el bienestar y la calidad de vida de los pacientes y sus familias.⁸ En la Región Caribe Colombiana se han identificado 574 núcleos familiares que involucran a 2.808 personas de las cuales 102 padecen actualmente características similares a la enfermedad de Huntington. Alrededor de ellos 13.374 personas de diferentes edades y sexo están en riesgo que incluye cinco generaciones y que representan el 1.50% de la población de la Región Caribe Colombiana que es de 8.910.195 habitantes (según censo de 2005). Este porcentaje se considera alto a nivel de región y la causa principal es el descontrol de la enfermedad por falta de atención a los afectados.⁹

La calidad de vida de los pacientes con enfermedades Huérfanas-Raras suele estar comprometida en muchos casos por pérdida de autonomía al generar discapacidades de orden mental, físico o sensorial, constituyéndose en una carga para la familia y el Estado, en una fuente de discriminación social y una razón para modificar el plan de vida.¹⁰⁻¹¹ En la EH, los movimientos coreiformes que caracterizan a esta enfermedad están asociados con numerosos cambios cognitivos y comportamentales que pueden ejercer un impacto adicional en la salud, bienestar y calidad de vida de los pacientes. Esto puede incluir déficit en las funciones ejecutivas, la memoria, la atención y la toma de decisiones.¹²⁻¹⁵ Dentro de las complicaciones psiquiátricas y comportamentales se pueden enumerar la apatía, depresión, agresión, pérdida de la capacidad de autocuidado, pérdida de la capacidad de interacción y lesiones autoinflingidas.¹⁶⁻¹⁷

Investigaciones han reportado la influencia de los síntomas cognitivos y comportamentales en la calidad de vida de los pacientes con EH. Los resultados han sido mixtos. Algunos informes indican que la depresión es un fuerte predictor de la calidad de vida en los pacientes con EH, mientras que el deterioro motor, funcionamiento independiente y dificultades cognitivas pueden tener pequeñas asociaciones significativas con la calidad de vida.^{14,18-19} Un estudio indica que la capacidad funcional y las puntuaciones cognitivas tienen las asociaciones más fuertes con la calidad de vida autorreportada por el paciente y los síntomas neuropsiquiátricos no se encuentran tan relacionados.^{14,20} Es importante evaluar la calidad de vida en los pacientes con EH debido a que muchas enfermedades neurológicas representan una carga para los pacientes y sus cuidadores primarios y, pueden llegar a afectar negativamente la actividad laboral, personal y las interacciones sociales.^{14,21} Un estudio²² indicó que más del 65% de los cuidadores de los pacientes con EH perciben su papel como “muy estresante” debido al carácter neuropsiquiátrico de la enfermedad que inhabilita al paciente para completar sus tareas de forma independiente. Otros estudios²³⁻²⁵ indican que el cambio del papel de cónyuge o hijo (a) a cuidador también es muy estresante debido a que muchos no se sienten preparados para asumir las tareas de cuidado y tienen problemas ajustándose a sus nuevos roles, responsabilidades y agendas.

La relevancia de estudiar la calidad de vida radica en la posibilidad de planificar programas de prevención de la enfermedad y promoción de la salud, mejorar la prestación de servicios de salud, evaluar medidas terapéuticas, analizar de forma holística el estado de salud de un individuo o grupo y hacer una valoración más precisa de los posibles beneficios y riesgos que pueden derivarse de la atención médica. Además, su medición permite desarrollar y evaluar modelos de atención en salud y orientar acciones de salud pública.²⁶ La calidad de vida de las personas que padecen la EH y sus familiares puede verse afectada debido a las vivencias psicológicas, afecciones físicas y emocionales durante la enfermedad.²⁷

SUJETOS Y MÉTODOS

Se realizó una investigación cuantitativa de tipo descriptiva de corte transversal y grupo comparativo ya que tuvo como objetivo evaluar la calidad de vida en pacientes diagnosticados con la enfermedad de Huntington y su cuidador de primer grado a través de la recolección de la información en un solo momento y tiempo.²⁸

Participantes

La población objeto de estudio estuvo conformada por 87 sujetos entre 19 y 80 años de edad de los cuales 17 eran pacientes con prueba genética para la enfermedad de Huntington, 24 cuidadores (familiares en primer grado de consanguineidad) y 46 personas sin la EH que hicieron parte del grupo control. Se realizó muestreo no probabilístico de tipo intencional o con fines especiales; los sujetos fueron contactados a través de la Fundación Comunidades Vulnerables de Colombia [FUNCOVULC] la cual es una organización sin ánimo de lucro que busca el bienestar integral de los enfermos de huntington y otras enfermedades raras. Para la selección de la muestra se consideraron los siguientes criterios de inclusión: 1) Prueba genética para la enfermedad de Huntington; 2) Mayoría de edad (18 años en adelante) y, 3) Valoración a través de la escala unificada de la enfermedad de Huntington (UHDRS).²⁹ Entre los criterios de exclusión se consideraron la ausencia de prueba genética para la enfermedad de Huntington, deterioro cognoscitivo u otras alteraciones neurocognitivas detectadas a través de la escala unificada de la enfermedad de Huntington (UHDRS).

Instrumentos

La escala de calidad de vida WHOQOL-BREF, versión abreviada de la escala elaborada por la Organización Mundial de la Salud.³⁰ El instrumento proporciona una alternativa óptima al WHOQOL 100, permitiendo una forma rápida de puntuar los perfiles de las diferentes dimensiones. Está compuesto por 26 preguntas o ítems, una pregunta por cada una de las facetas contenidas en el WHOQOL-100³¹ y dos preguntas generales sobre calidad de vida global y salud general. Cada ítem tiene cinco opciones de respuesta ordinales tipo Likert, y todos producen un perfil de cuatro dimensiones o dominios: salud física, psicológica, relaciones sociales y medioambiente. Los dominios físico y psicológico incluyeron, respectivamente los dominios, nivel de independencia y espiritualidad de la versión completa original. Tanto los dominios como la calidad de vida general son medidos en dirección positiva, o sea, puntuaciones más altas representan mejor calidad de vida.³² Validaciones del WHOQOL -BREF se encuentran en la literatura en adultos mayores, población general y con problemas de salud y otras condiciones.³³

Consideraciones Éticas

Para este estudio se tuvieron en cuenta los aspectos éticos de la investigación con seres humanos considerados en la Resolución N° 008430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud y, la Ley 1090 de 2006 o Ley del Psicólogo en Colombia que comprende el secreto profesional, derecho a la no participación y retiro, consentimiento informado y la devolución de resultados. Se solicitó firma del formulario de consentimiento informado a los sujetos participantes. Así mismo, este estudio fue avalado por el Comité de Ética de la Universidad Autónoma del Caribe.

Procesamiento Estadístico

Mediante el paquete estadístico para las ciencias sociales SPSS versión 20 se realizó análisis descriptivo de las variables sociodemográficas de los sujetos de estudio y de las dimensiones o dominios de la escala de calidad de vida WHOQOL-BREF. Seguidamente se llevó a cabo un ANOVA para comparar las medias de los 3 grupos de sujetos e identificar diferencias en las cuatro dimensiones o dominios de la escala de calidad de vida y en función del género de los participantes.

RESULTADOS

La edad de los sujetos de estudio estuvo comprendida entre los 19 y 88 años ($=42,11$; $DE=16,007$). Un 60,9% de la muestra era del sexo femenino y 39,1% del sexo masculino, todos ellos de nivel socioeconómico bajo. El número de grados promedio fue de 6.31 ($DE=3.123$).

Características Sociodemográficas	Mínimo	Máximo	Media	Desviación estándar
Edad	19	88	42,11	16,007
Escolaridad	1	11	6,31	3,123

El análisis por dimensiones o dominios de la escala de calidad de vida WHOQOL-BREF arrojó para la dominio físico ($=56,51$; $DE=13,9$); dominio psicológico ($=58,54$; $DE=11,54$); relaciones sociales ($=56,69$; $DE=22,0$) y medio ambiente ($=51,1$; $DE=17,9$), indicando que el dominio medio ambiente referido al ambiente físico, seguridad, recursos financieros, acceso a los servicios de salud y participación en actividades de ocio y recreación obtuvo la media más baja para los tres grupos de sujetos (Ver tabla 1).

TABLA 1. Análisis por dimensiones o dominios de la escala de calidad de vida WHOQOL-BREF

VARIABLES	MEDIA	DESVIACIÓN ESTANDAR
Dominio físico	56,51	13,9
Dominio psicológico	58,54	11,54
Relaciones sociales	56,69	22,0
Medio ambiente	51,1	17,9

El análisis de la varianza ANOVA en el dominio físico referido a la funcionalidad, dolor, fatiga, necesidad de tratamientos médicos y capacidad de trabajo arrojó que los sujetos con EH (=42,06; DE=13,306) presentaron diferencias estadísticamente significativas en comparación con el grupo de cuidadores ($p=0,00$) (=56,92; DE=16,821) y el grupo control ($p=0,00$) (=61,63; DE=7,781), encontrándose mejor calidad de vida en este dominio en los hombres del grupo con EH ($H=50,0$; $M=39,62$), del grupo de cuidadores ($H=59,00$; $M=56,37$) y en el grupo control ($H=61,92$; $M=61,29$) (Ver tabla 2).

En el dominio psicológico referido a la satisfacción con la vida, la capacidad de concentración, los sentimientos negativos y la espiritualidad indicó que los sujetos con EH (=46,41; DE=10,063) presentaron diferencias estadísticamente significativas en comparación con el grupo de cuidadores ($p=0,00$) (=56,62; DE=10,034) y el grupo control ($p=0,00$) ($M=64,02$; DE=8,878), encontrándose que el grupo de hombres con EH goza de mejor salud psicológica que las mujeres ($H=48,50$; $M=45,77$); en el grupo de cuidadores las mujeres presentan mejor calidad de vida en este dominio ($H=53,80$; $M=57,37$) y, en el grupo control los hombres gozan de mejor salud psicológica ($H=65,28$; $M=62,52$) (Ver tabla 2).

En el dominio de relaciones sociales, referido a la satisfacción con las relaciones personales, el soporte social y la actividad sexual mostró que los sujetos con EH (=32,76; DE=20,581) presentaron diferencias estadísticamente significativas en comparación con el grupo de cuidadores ($p=0,00$) (=54,42; DE=17,754) y el grupo control ($p=0,00$) (=66,72; DE=17,311), encontrándose que el grupo de mujeres con EH se encuentran más satisfechas con sus relaciones sociales, soporte social y actividad sexual ($H=23,50$; $M=35,62$); en el grupo de cuidadores y el grupo control, los hombres presentan mejor calidad de vida en este dominio ($H=56,40$; $M=53,89$); ($H=72,04$; $M=60,38$) (Ver tabla 2).

En el dominio de medio ambiente referido al ambiente físico, la seguridad, los recursos financieros, el acceso a los servicios de salud y la participación en actividades de ocio y la recreación indicó que los sujetos con EH (=34,94; DE=16,033) presentaron diferencias estadísticamente significativas en comparación con el grupo de cuidadores ($p=0,00$) (=41,83; DE=13,717) y el grupo control ($p=0,00$) (=61,91; DE=12,911), encontrándose que los hombres con EH y del grupo de cuidadores y reportan mejor calidad de vida en este dominio que las mujeres ($H=42,25$; $M=32,69$); ($H=45,20$; $M=40,95$), exceptuado al grupo control donde las mujeres reportan mejor calidad de vida ($H=60,72$; $M=63,33$) (Ver tabla 2).

TABLA 2. Análisis de las dimensiones o dominios de la escala de calidad de vida WHOQOL-BREF por tipo de sujeto

Tipo de Sujeto	Dominio Físico		Dominio Psicológico		Relaciones Sociales		Medio Ambiente	
	Media	DE	Media	DE	Media	DE	Media	DE
Pacientes	42	13	46	10	32	20	34	16
Cuidadores	56	16	56	10	54	17	41	13
Grupo Control	61	7	64	8	66	17	61	12

DISCUSIÓN

En contraste con otras enfermedades genéticas, la enfermedad de Huntington genera modificaciones neurobiológicas y comportamentales que implican cambios importantes para el paciente y su familia. En ausencia de una cura para esta enfermedad, los pacientes y sus familias deben recibir acompañamiento profesional interdisciplinario para detectar la etapa en que se encuentre la enfermedad, identificar las posibles alteraciones, prevenir el progreso y consecuencias de la misma, entre las que se incluye la carga para el cuidador, de modo que se pueda apoyar al paciente y a su familia para garantizar su calidad de vida.

Los servicios de ayuda a la familia deben estar compuestos por profesionales expertos en las necesidades específicas de esta enfermedad y que deben ayudar a planificar y diseñar las ayudas de manera individual, adecuada y flexible. Esta ayuda debe centrarse en superar el impacto de la enfermedad, en proporcionar información relevante, en buscar soluciones prácticas, en dar apoyo emocional, en diseñar los cuidados necesarios en cada caso y etapa, y en disminuir el miedo al futuro.³⁴

El presente estudio evidenció que las áreas más afectadas de la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores son las relaciones sociales y el medio ambiente debido a las percepciones sobre el bajo apoyo social, la disminución en las actividades sociales e intimidad sexual, la disminución de los recursos económicos y de los estándares de vida, las dificultades en el acceso a los servicios de salud y, la escasa participación en actividades de ocio y recreación. Algunos estudios afirman que el diagnóstico de la EH, tanto por la realización de un análisis genético como por la directa manifestación de sus síntomas, es un cambio que perturba el ciclo vital familiar normal.^{35,36} Constituye un desafío para la familia y produce alteraciones estructurales y emocionales de gran complejidad.³⁴ Estos resultados son consistentes con lo encontrado en otro estudio³⁷ donde se encontró que los pacientes con EH y sus cuidadores tienen una sobrecarga intensa, un escaso apoyo social y no disponen de ayudas gubernamentales ni de los servicios sociales, lo cual demostró aumentar la sobrecarga del cuidador principal del paciente con EH y evidencia la necesidad de intervenciones psicosociales para poder prevenirla y tratarla.

Los conocimientos de los problemas psicológicos y de las necesidades de las familias afectadas por la EH son insuficientes³⁸ y, todavía son escasos los estudios psicosociales realizados con pacientes y sus familias, especialmente en el ámbito del impacto sobre la calidad de vida de los cuidadores pese a que éstos desempeñan un papel relevante en el mantenimiento de la calidad de vida y bienestar del paciente. Por ser aun considerada dentro del grupo de enfermedades Huérfanas-Raras, los pacientes con EH pueden tener dificultades de acceso a diagnóstico, tratamiento oportuno y asistencia no solo médica sino también psicosocial. En este sentido, se hace necesario continuar investigando la calidad de vida relacionada con la salud en estos pacientes debido a la importancia que tiene el diseño de programas de atención en salud a los pacientes y sus familias que permitan ofrecer servicios de calidad que aborden los diferentes ámbitos o áreas de afectación de la EH. Se han desarrollado múltiples estudios que hacen referencia a la progresión de las fases de la EH y sus secuelas motoras, cognitivas y comportamentales para los pacientes. No obstante, existen pocas investigaciones específicamente relacionadas con la calidad de vida, el impacto de la enfermedad en la familia del paciente y posibles estrategias de apoyo psicosocial para los pacientes y sus familias.

Se hace necesario profundizar en las consecuencias psicosociales de esta enfermedad sobre la familia y las estrategias de atención más adecuadas. El conocimiento de la percepción sobre la salud física, psicológica, social y ambiental se hace relevante para atender de manera oportuna las necesidades que puedan surgir en esta población para brindarle la oportunidad de incluirse en redes de apoyo social, aumentar la protección social y mejorar los servicios de salud y calidad de vida con el objeto de trascender los indicadores negativos de la atención en salud y realizar un adecuado seguimiento a los pacientes y sus familias afectadas con la EH.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Riley BE, Orr HT. Polyglutamine neurodegenerative diseases and regulation of transcription: assembling the puzzle. *Genes Dev* 2006; 20: 2183-92.
2. Folstein SE, Leigh RJ, Parhad IM, Folstein MF. The diagnosis of Huntington's disease. *Neurology* 1986; 36: :1279-83.
3. Siemers E. Huntington disease. *Arch Neurol* 2001; 58: 30810.
4. Walker FO. Huntington's Disease. *Seminars in neurology* 2007; 27:143-50.
5. Bates G, Harper P, Jones L. The Epidemiology of Huntington's Disease. In: Harper PS, Eds. *Huntington's Disease*. London: Oxford University Press, 2002: 251 - 80.
6. Harper B. Huntington disease. *J R Soc Med* 2005; 98 (12): 550.
7. Kehoe P, Krawczak M, Harper PS, Owen M, Jones A. Age of onset in Huntington disease: sex-specific influence of apolipoprotein E genotype and normal CAG repeat length. *J MedGenet* 1999; 36: 108-11.
8. Huntington's Outreach Project for Education at Stanford. La enfermedad de Huntington en Sudamérica [Internet]. 2014, Jul. Disponible desde: http://web.stanford.edu/group/hopes/cgi-bin/hopes_test/la-enfermedad-de-huntington-en-sudamerica/
9. Campo M. Fundación de Comunidades Vulnerables de Colombia [FUNCUVULC]. Enfermedad de Huntington casos encontrados. 2013. Disponible desde: <https://fundacioncomunidadesvulnerablesdecolombia.wordpress.com/casos-encontrados/>
10. Comisión Europea. Dirección general de sanidad y protección de los consumidores. Consulta pública. Las enfermedades raras: un desafío para Europa. 2008, Feb Disponible desde: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf
11. Eurordis European. Rare diseases: understanding this public health priority. 2005. Disponible desde: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf
12. Clare M, Eddy, Hugh E, Rickards. Impact of cognitive and behavioural changes on quality of life in Huntington's disease. *Basal Ganglia* 2013; 3: 123-6.
13. Campbell MC, Stout JC, Finn PR. Reduced autonomic responsiveness to gambling task losses in HD. *J Int Neuropsychological Soc* 2004; 10(2):239-45.
14. Eddy CM, Rickards HE. Moral judgment and decision making in Huntington's disease. *Basal Ganglia* 2012; 2(3):139-42.
15. Montoya A, Price BH, Menear M, LePage M. Brain imaging and cognitive dysfunctions in Huntington's disease. *J Psychiatry Neurosci* 2006; 31(1):21-9.
16. Craufurd D, Thompson JC, Snowden JS. Behavioural changes in Huntington's disease. *Neuropsychiatry Neuropsychol Behav Neurol* 2001; 14:219-26.
17. Paulsen JS, Ready RE, Hamilton JM, Mega MS, Cummings JL. Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2001; 71: 310-4.
18. Helder DI, Kaptein AA, van Kempen GMJ, van Houwelingen JC, Roos RAC. Impact of Huntington's disease on quality of life. *Mov Disord* 2001; 16:325-30.
19. Ho AK, Gilbert AS, Mason SL, Goodman AO, Barker RA. Health-related quality of life in Huntington's disease: which factors matter most? *Mov Disord* 2004; 24(4): 574-8.
20. Ready RE, Mathews M, Leserman A, Paulsen JS. Patient and caregiver quality of life in Huntington's disease. *Mov Disord* 2008; 23(5): 721-6.

21. Mitchell AJ, Kemp S, Benito-Leon J, Reuber M. The influence of cognitive impairment on health-related quality of life in neurological disease. *Acta Neuropsychiatry* 2010; 22: 2–13.
22. Roscoe LA, Corsentino E, Watkins S, McCall M, Sanchez-Ramos J. Well-being of family caregivers of persons with late-stage Huntington's disease: lessons in stress and coping. *Health Commun.* 2009; 24(3): 239-48.
23. Williams JK, Hamilton R, Nehl C, McGonigal-Kenney M, Schutte DL, Sparbel K. et al. "No one else sees the difference": 'family members' perceptions of changes in persons with preclinical Huntington disease. *Am. J. Med. Genet. Part B.* 2007; 144B(5): 636-641.
24. Williams JK, Skirton H, Paulsen JS, Tripp-Reimer T, Jarmon L, McGonigal KM. et al. The emotional experiences of family carers in Huntington disease. *J. Adv. Nurs.* 2009; 65(4): 789-98.
25. Sparbel KJH, Driessnack M, Williams JK, Schutte DL, Tripp-Reimer T, McGonigal-Kenney M. et al. Experiences of teens living in the shadow of Huntington disease. *J. Genet. Couns.* 2008; 17(4): 327-335.
26. Espinosa O. Apuntes sobre calidad de vida, desarrollo sostenible y sociedad de consumo: una mirada desde América Latina. *Rev Contribuciones (Fundación Konrad Adenauer de Alemania y el ciedla).* 1999; 63(3): 119-48.
27. Andrews FM, Withey SB. *Social Indicators of Well-Being: Americans Perceptions of Life Quality.* Nueva York: Plenum PRESS; 1976.
28. Hernández R, Fernández C, Baptista P. *Metodología de la Investigación.* 6a ed. México: McGraw-Hill; 2014.
29. Huntigton Study Group. Unified Huntington's disease rating scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996; 11: 136-42.
30. WHOQOL-BREF Introduction, administration, scoring and version of the assessment. World Health Organization, Geneva 1996.
31. WHOQOL GROUP The development of the Whorld Health Organization quality of life assessment instrument (the WHOQOL). In: Orley J. Kuyken W, editors. *Quality of life assessment: international perspectives.* Heidelberg: Springer Verlag; 1994.
32. Freire M, Ábalos GM, Olmedo M, Ramírez J, Fernández AM, Villaverde C. Estudio comparativo de los instrumentos WHOQOL-BREF y SF-36, para medir calidad de vida en mayores. *Scientia* 2008; 13: 35-51.
33. Espinoza I, Osorio P, Torrejón MJ, Lucas-Carrasco R, Bunout D. Validación del cuestionario de calidad de vida (WHOQOL-BREF) en adultos mayores chilenos. *Rev Med Chile* 2011; 139: 579-86.
34. Fernandez M, Grau C, Trigo P. Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. *An. Sist. Sanit. Navar.* 2012; 35(2): 295-307.
35. Sobel SK, Cowan DB. Impact of genetic testing for Huntington disease on the family system. *Am J Med Genet* 2000; 90: 49-59.
36. Sobel SK, Cowan DB. The Process of Family Reconstruction after DNA Testing for Huntington Disease. *J Genet Couns* 2000; 9: 237-51.
37. Sánchez E. Una propuesta de orientación para familiares de pacientes con la enfermedad de Huntington. *Rev Iberoamericana de Enfermería Comunitaria* 2015; 8(2).
38. Duisterhof M, Trijsburg RW, Niermeijer MF, Roos R, Tibben A. Psychological studies in Huntington's disease: Making up the balance. *J Med Genet* 2001; 38: 852-61.

CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PROYECTO DE INVESTIGACION	
TÍTULO:	Calidad de vida en enfermos de Huntington del Departamento Magdalena.
FINANCIADOR:	Colciencias
INVESTIGADORES:	Mariana Pino Y Janni Orozco
LUGAR:	Fundación Comunidades Vulnerables de Colombia

Por favor preguntar al investigador principal o cualquier persona del estudio para que le explique cualquier palabra o información que usted no entienda claramente.

INTRODUCCIÓN

Usted ha sido invitado a participar en nuestra investigación. Antes que usted decida participar por favor lea este consentimiento cuidadosamente. Haga todas las preguntas que usted tenga, para estar seguros que entiende todos los procedimientos del estudio.

PROPÓSITOS DEL ESTUDIO

Este proyecto describirá la Calidad de Vida en Enfermos de Huntington del departamento del Magdalena, específicamente Ariguani-Difícil Magdalena, que pertenecen a la fundación Comunidades Vulnerables de Colombia, con el fin de contribuir a la generación de conocimiento y generación de políticas públicas que contribuyan a mejorar a la calidad de vida de los enfermos y familiares.

PARTICIPANTES DEL ESTUDIO

Este estudio es completamente voluntario.

Para este proyecto se tendrán en cuentas todas las personas que hayan sido previamente Diagnosticadas con enfermedades de Huntington mayores de edad y familiares o cuidadores de las personas que padecen la enfermedad.

PROCEDIMIENTO

Para la recolección de información en este estudio se solicita participar de manera voluntaria en la aplicación de las prueba psicológicas y Neuropsicológicas, las cuales se realizaran por escrito en este proceso investigativo. Las personas que no puedan realizar la prueba escrita recibirán ayuda de un profesional que haga parte del proyecto.

RIESGOS O INCOMODIDADES

Las preguntas apuntan a sus comportamientos y estilos de vida propios. Sin embargo en ningún momento del estudio se juzgara ninguna de las respuesta dadas por su parte.

BENEFICIOS

Su participación es una contribución para el desarrollo de la ciencia y el conocimiento por parte de las personas que desconocen la enfermedad. De esta forma Poder aportar al mejoramiento de las políticas de salud y condiciones económicas a nivel departamental, para contribuir a una mejor calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington.

PRIVACIDAD Y CONFIDENCIALIDAD

La información que usted proporcionará para el desarrollo de la investigación permanecerá en secreto y no será compartida a ninguna persona diferente a usted bajo ninguna circunstancia.

DERECHO A RETIRARSE DEL ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

Usted puede retirarse del estudio en cualquier momento, sin embargo los datos obtenidos hasta ese momento seguirán formando parte del estudio.

CONSENTIMIENTO

Nombre del participante
CC.

Fecha
Firma del participante
CC.

Firma del investigador principal
CC.

Recibido: 4 de noviembre de 2016
Aceptado: 3 de enero de 2017

Mariana Milena Pino Melgarejo. Universidad Autónoma del Caribe. Barranquilla-Colombia.
Dirección electrónica: mariana.pino@uac.edu.co