

SORAYA CARPINTERO, CUIDADORA DE UNA AFECTADA POR LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Es necesario un mayor conocimiento de la E.H.

Soraya Carpinerto, además de cuidadora de su madre, que padece la Enfermedad de Huntington desde los 58 años, convive con un positivo de la patología que la hace estar alerta diariamente ante la posible aparición de síntomas. En esta entrevista nos cuenta las dificultades a las que se enfrentan los pacientes, entre las que destaca, además de la falta de ayudas económicas, el escaso conocimiento que existe de la patología, tanto a nivel médico como a nivel social.



Soraya Carpinerto convive con un positivo de E.H.

¿En qué consiste la Enfermedad de Huntington (E.H.)? ¿Por qué se produce?

La E.H. es una enfermedad neurodegenerativa, hereditaria al 50% para cada uno de los hijos de una persona portadora, que provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro debido a la mutación específica de la proteína de la huntingtina.

El defecto se debe a una repetición de triples CAG, encontrándose la mutación en el cromosoma 4 del genoma humano. La secuencia normal, en una persona sana es inferior o igual a 28 repeticiones CAG, por lo tanto, a partir de 29 repeticiones supone portar la mutación genética causante de la E.H., aunque no es hasta las 40 repeticiones o más, cuando se considera que existe una penetrancia completa de la enfermedad. Cuantas más repeticiones CAG, más grave y rápido el avance de la enfermedad.

Esta degeneración neuronal y su consecuente atrofia del núcleo caudado y putamen causa movimientos incontrolados, deterioro cognitivo y alteraciones conductuales, siendo también muy frecuentes los problemas psiquiátricos.

¿A qué edad aparece? ¿Con qué edad te viste tú afectada?

La edad de inicio habitualmente es de los 35 a 45 años, aunque puede aparecer en cualquier edad: hay casos de E.H. infantil en niños muy pequeños con un elevado

número de repeticiones, o de personas que la manifiestan en la tercera edad por tener un número de repeticiones CAG entre 36 y 40.

Los enfermos de E.H. solemos vernos afectados desde muy pronto: En primer lugar, somos en gran parte cuidadores de nuestros padres con esta enfermedad y luego vivimos toda la vida padeciendo porque sabemos que, si vivimos lo suficiente para desarrollarla, nos va a llegar el momento de enfrentarnos a ella.

En mi caso, primero fue mi abuelo, ahora es mi madre, yo tengo un positivo y pasé un embarazo con un 50% de posibilidades de que el feto fuese portador. Finalmente, el resultado del test diagnóstico fue negativo y nació un bebé sano, pero hasta conocer el resultado se pasa muy mal. El futuro para los portadores asintomáticos es muy duro, en nuestro presente solo vemos tropiezos, objetos que se caen, pérdidas de memoria..., en definitiva, indicios de que la enfermedad puede haber empezado a aparecer con sus primeros síntomas. Supone una obsesión total diaria a causa de la enfermedad. Ver cómo la persona que más quieres pierde todo y saber que tu vas a tener un futuro similar, y que quienes te quieren lo van a tener que padecer, es muy duro.

¿Cómo evoluciona la enfermedad? ¿Qué capacidades se ven afectadas?

Los síntomas varían

según cada individuo en particular y su número de repeticiones CAG y los factores ambientales, empeorando, de forma progresiva, por un periodo de entre 15 a 20 años.

La Enfermedad de Huntington incluye síntomas motores, síntomas cognitivos y psiquiátricos. Hasta 15 años antes del diagnóstico hay datos que indican que los portadores rinden menos en las baterías cognitivas que la población general. Se han descrito también más apatía, depresión y suicidio en estas fases de la enfermedad. Entre los síntomas motores, principalmente se encuentra el corea (movimientos involuntarios). Pueden aparecer todo tipo de trastornos del movimiento como tics, parkinsonismo o disfonía, que aparece con mucha frecuencia en los pacientes y aumenta conforme avanza la enfermedad y, en etapas finales, a veces es más prominente que el corea. Otros síntomas motores que pueden tener estos pacientes son impersistencia motora, ataxia, dismetría, trastornos de la motilidad ocular, alteración de reflejos posturales y, finalmente, disartria y disfagia.

Los síntomas cognitivos son típicamente trastornos ejecutivos, de atención, de alteración en la capacidad de raciocinio, alteraciones visuoespaciales y apraxia.

Los trastornos psiquiátricos también son muy frecuentes en la E.H. Influyen de forma importante en la calidad de vida de los pacientes y familia, así como en la funcionalidad y riesgo de institucionalización de los pacientes. Aproximadamente, el 20%-30% de los pacientes incluidos tiene trastornos psiquiátricos graves. La apatía es el trastorno más frecuente, apareciendo casi en el 25% de los casos y predominando en fases avanzadas de la enfermedad. La depresión moderada o grave aparece casi en el 13% de los pacientes, de los cuales sólo la mitad recibe tratamiento adecuado. La ansiedad, la depresión y el

trastorno obsesivo compulsivo (12%) aparecen en todas las fases de la enfermedad, la irritabilidad/agresividad (13%), así como el riesgo suicida, son muy frecuentes en estos pacientes.

¿Qué tipo de tratamiento y cuidados necesitan los afectados?

Se necesita mucha comprensión hacia la situación que vivimos las familias afectadas; por muy estructurada que esté una familia, en el momento que el Huntington entra por la puerta de una casa, todos los roles, expectativas y realidades se ven alterados y desordenados.

Se precisa de un equipo médico multidisciplinar especializado y conocedor de la enfermedad, cualificado para poder ofrecer los mejores servicios profesionales que hoy en día hay en la Seguridad Social a los enfermos y sus familias.

Este equipo tiene que contar con neurólogo, psiquiatra, psicólogo, nutricionista, logopeda, enfermero, trabajador social y un fisioterapeuta.

No existe un tratamiento genérico específico; se utilizan fármacos para el sistema central nervioso y para el control del movimiento (corea); y medicación psiquiátrica para tratar los síntomas, según van apareciendo.

Las terapias incrementan la dependencia funcional (vestirse, asearse,...), reducen los riesgos de ahogamiento y neumonías por aspiración debida a la disfagia, refuerzan el proceso de la comunicación y el lenguaje, mejoran el tono muscular y la prevención de caídas, además de controlar los problemas de déficit nutricional que habitualmente padecen los afectados.

¿Cuándo están hospitalizados, qué cuidados precisan?

En urgencias depende, fundamentalmente, del motivo de ingreso; hay que plantearse que cada enfermo es un mundo y que cada uno está en un estadio de la enfermedad. Aunque una necesidad común es que se permita el acompañamiento del familiar o cuidador, puesto que, debido a la enferme-

dad, muchos de los afectados tienen problemas para procesar la información, comunicarse y conversar con el médico que les atiende. Por ello, es muy importante el apoyo del familiar/cuidador en urgencias para garantizar una atención adecuada.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para atender adecuadamente a los afectados?

Desgraciadamente, aún queda mucho por hacer en relación con la Enfermedad de Huntington; aunque, poco a poco, los hospitales van contando con más especialistas y medios, aún existe un gran desconocimiento por parte de los médicos y profesionales sociosanitarios de la enfermedad, su evolución, sintomatología y abordaje.

¿En qué punto están las investigaciones?

Afortunadamente, la Enfermedad de Huntington cuenta con una estructura científica muy potente gracias al Grupo Europeo de la Enfermedad de Huntington, EHDN, y su homólogo americano CHDI Foundation.

En la actualidad, hay avances significativos dentro de los ensayos con silenciamiento del gen.

Ionis Pharmaceuticals, junto con la farmacéutica Roche, está realizando un ensayo con un fármaco silenciador de la huntingtina. El pasado año se concluyó con éxito la Fase I, y se espera que este mismo año comience la Fase II para evaluar la eficacia del fármaco.

Hay un halo de esperanza para los enfermos, puesto que este tipo de fármacos ASO reducen los niveles de proteína mutada en los pacientes, lo cual podría llegar a suponer en el futuro frenar o incluso detener el avance o debut de la Enfermedad de Huntington.

Hay varias vías abiertas en estudio para el tratamiento efectivo del Huntington, aunque el método con el que actualmente contamos para poder asegurar al 100% que la enfermedad no se transmitirá a nuestros descendientes en riesgo es el Diagnóstico Genético Preimplantacional.

¿Con qué herramientas contáis? ¿Con qué trabas tropezáis?

Las herramientas con las que mayormente con-

SORAYA CARPINTERO, CUIDADORA DE UNA AFECTADA POR LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

tamos son las asociaciones de pacientes, donde nos proporcionan información y atención personalizada; aparte de que promueven actividades específicas para la E.H. en cuanto a terapias ocupacionales.

Además, nos proporcionan información jurídica en caso de necesitarla. Y sus trabajadores sociales también ofrecen asesoramiento para la petición de minusvalías y grados de dependencia e incapacidades.

A nivel sanitario contamos con los médicos especialistas que existen en la Seguridad Social para estos casos.

Aun así, todo el peso recae en los cuidadores, que solemos ser los familiares, tanto si los cuidados se proporcionan en el hogar familiar como si se institucionaliza al paciente.

Las trabas fundamentales son el profundo desconocimiento de esta enfermedad, tanto por parte de la sociedad en general, como por parte del sector sociosanitario.

Muchas familias afectadas están compuestas por personas que dedican sus vidas a ser cuidadores: padres o suegros, cónyuges y, también, hijos o nietos; y, además, una buena parte de estos cuidadores tienen la certeza o el riesgo al 50% de ser ellos mismos los pró-

ximos afectados por la enfermedad, que quizá puedan también desarrollar sus hijos o nietos en el futuro.

No podemos olvidar también las dificultades en el ámbito económico, teniendo en cuenta que las pensiones o prestaciones que nos quedarán para poder pagar nuestros tratamientos médicos, recursos asistenciales, productos de apoyo etc., ofrecen un panorama triste, desolador y preocupante.

La estigmatización que sufren los afectados y sus familias debido a la falta de entendimiento, comprensión, apoyo y solidaridad de la sociedad desde el inicio hasta el final, tampoco son una ayuda.

No es el dolor que provoca la enfermedad ni sus movimientos, es cómo comienzas a trabarte, a tropezarte, a atragantarte, a olvidarte de todo...nadie lo entiende.

Saber que existe un riesgo cierto, si se vive lo suficiente, de poder acabar con 55 años postrado en una cama, dependiente, sin poder disfrutar plenamente de ver crecer a tus hijos, y haciéndoles pasar por el mismo sufrimiento que tú mismo pasaste con tus padres, hace que la Enfermedad de Huntington haya sido considerada como una de las más crueles.

¿Cuántos afectados hay en España?

En España se estima que más de 4.000 personas tienen la enfermedad y más de 15.000 afrontan el riesgo de haber heredado el gen de la E.H. porque tienen o tuvieron un familiar directo afectado de la misma.

¿Colaboras con alguna asociación?

En su momento sí colaboraba con la asociación de Castilla y León en Burgos, pero por diversas causas me alejé un poco.

Aunque con quien mantengo el contacto directo es con la Asociación Corea de Huntington Española (ACHE), con sede en Madrid. Siempre intento difundir toda la información que Ruth Blanco, su presidenta, nos brinda personalmente o a través de las redes sociales de la Asociación (www.e-huntington.es).

Ella promueve activamente y realiza, junto con el equipo directivo y profesional, talleres, charlas, conciertos solidarios, galas benéficas, eventos deportivos... para recaudar fondos para ayudar a los enfermos que menos tienen, realizar terapias semanales para mejorar su calidad de vida y, sobre todo, dar visibilidad a la enfermedad para ayudar a que la sociedad cada vez pueda ser más sensible al Huntington.

La ACHE siempre actúa en su ayuda.

¿Cuáles son las principales reivindicaciones de las familias y las asociaciones?

Las ayudas son escasas y no accesibles para todo el mundo.

Especialmente, no existen recursos sociosanitarios específicos para personas con Enfermedad de Huntington, por ello reivindicamos centros de día y residencias especializadas o con Unidades para afectados por E.H., siendo fundamental que se tengan en cuenta las especificidades y características concretas de esta patología tan compleja y diversa para así poder dar los cuidados adecuados.

El 13 de abril de 2016 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud aprobó la Estrategia Nacional de Enfermedades Neurodegenerativas; la Enfermedad de Huntington era una de las cuatro patologías a las que daba atención, por ello, reclamamos una implantación real y efectiva de las medidas propuestas en dicha estrategia.

También reivindicamos un mayor conocimiento de la patología por parte de los organismos encargados de asignar grados de discapacidad, dependencia o incapacidad, así como mejorar los tiempos

de valoración y asignación de resoluciones y recursos asistenciales.

¿Recibe tu madre algún tipo de apoyo institucional?

No recibimos ayuda de ningún tipo.

Lo único que mi madre tiene concedido es su grado de dependencia, que, además, desde 2016 a hoy ha aumentado notablemente, por lo que tendría que volver a pasar por el Tribunal Médico, lo que cada día es más complicado por la situación en la que se encuentra.

Va a rehabilitación privada y, dentro de poco, comenzará a ir a un centro de día, que costará, por 4 horas diarias, 360 euros al mes. Todo ello costado por nosotros. Mi padre, de 67 años, es su cuidador 24 horas.

Las barreras arquitectónicas de casa de mis padres comienzan a aparecer: el ascensor no está a cota cero, no existe posibilidad de rampa en el portal ni de un ascensor donde entre una silla de ruedas.

Los médicos del Hospital Universitario de Burgos son quienes dan pautas a mi padre, pero esto es intentar amoldarse a las necesidades del enfermo. No hay una ayuda real ni tangible en nuestro caso, más bien puertas cerradas y mucha falta de comprensión.