

GUIA PER A LA
INTERVENCIÓ INTEGRAL
DE LA MALALTIA DE
HUNTINGTON

JULIOL DE 2005

ÍNDIX

1. Introducció	5
1.1. Antecedents	5
1.2. Breu descripció de la malaltia	6
1.3. Síntomes psiquiàtrics i conductuals i implicacions en el maneig dels malalts afectats per la malaltia de Huntington	6
2. Població diana i perfil del pacient	9
3. Objectiu principal	11
4. Objectius específics	12
5. Nivells implicats i funcions	13
5.1. Atenció primària	13
5.2. Nivell hospitalari: servei de neurologia, servei de psiquiatria i psicologia, servei de genètica molecular	13
5.3. Hospital psiquiàtric. Aguts i subaguts	22
5.4. Serveis socio-sanitaris: hospital de dia, unitat de mitja estada, unitat de llarga estada, unitat funcional interdisciplinària socio-sanitària (UFISS)/equip d'avaluació integral ambulatoria (EAIA) de deteriorament cognitiu	22
6 Coordinació de recursos	24
7. Procés d'accés	25
8. Conclusió	26
9. Bibliografia	27

1. INTRODUCCIÓ

1.1. ANTECEDENTS

Fa ja un temps, els serveis de salut de la ciutat de Londres van abordar la complexitat que suposa el maneig dels casos afectats de demències d'inici precoç (DIP), entre les quals hi ha la malaltia de Huntington i la demència frontotemporal (DFT).

Des del punt de vista epidemiològic van partir dels resultats d'un estudi dut a terme en dos municipis metropolitans de Londres. D'una població a risc de 193.000 persones es van identificar 185 casos de DIP en un període de 30 mesos. La prevalença en el grup d'edat de 30 a 64 anys va ser del 67.2/100.000.

En el terreny del social, van observar que els problemes específics de les DIP són diversos. Freqüentment els pacients estan encara en edat laboral i la presència de la malaltia significarà la pèrdua del treball amb la repercussió negativa en la unitat familiar, especialment quan el salari del pacient és la principal font d'ingressos. En molts casos el cònjuge es veurà obligat a deixar la seva pròpia feina a fi de cuidar el pacient, posant a la família en una situació econòmica encara més precària. Això es pot agreujar quan les prestacions socials són inexistents o inadequades. Si hi ha fills joves i en edat escolar, també es veuran afectats. La càrrega psicològica en la parella o cònjuge del pacient i en els fills és enorme i encara no s'ha investigat en profunditat. A l'estudi de Harvey, es va observar que el 53% dels familiars/cuidadors dels pacients amb DIP van puntuar com a casos en el General Health Questionnaire (GHQ). Els factors predictius de trastorn psicològic van ser el sexe femení, la presència de trastorns no-cognitius i l'existència de problemes maritals o de parella previs a l'inici de la demència.

La càrrega psicològica s'agreuja per la major freqüència de trastorns no-cognitius i, en particular, de conductes socialment inacceptables. La DFT és l'entitat paradigmàtica en relació amb aquest tipus de conductes.

Donada la situació de falta de provisió de serveis per a aquests casos, es va idear un servei sociosanitari amb un pla assistencial per mantenir el pacient en la comunitat i, si és possible, en el seu propi domicili durant el major temps possible. Per aquest motiu, van sensibilitzar els serveis d'assistència primària, que van haver d'aprendre a ser capaços d'identificar i derivar els casos de possible DIP als serveis especialitzats. Una vegada arribat al diagnòstic, va ser precís proporcionar una assistència individualitzada mitjançant un sistema de programació de l'assistència. Aquest deriva del Care Programme Approach (CPA) vigent al Regne Unit i que tenint rang de llei ha d'aplicar-se a tots els pacients amb trastorns mentals greus, amb la finalitat de planificar l'assistència comunitària que se'ls prestarà. El CPA o sistema de programació de l'assistència requereix el següent:

1. Una valoració sistemàtica de les necessitats mèdiques i socials.

2. La formulació d'un pla d'assistència socio sanitària.
3. El nomenament d'un professional coordinador de l'assistència.
4. La monitorització del cas i la revaloració periòdica de les necessitats.

1.2. BREU DESCRIPCIÓ DE LA MALALTIA

La malaltia de Huntington és neurodegenerativa greu caracteritzada clínicament per la presència de trastorns motors, entre els quals destaca la corea, trastorns conductuals i psiquiàtrics (retracció social, apatia, agressivitat, conductes desinhibides, ansietat, depressió, obsessions, psicosi, entre d'altres) i deteriorament cognitiu progressiu.

La malaltia s'hereta de manera autosòmica dominant i amb penetració completa, per la qual cosa el risc d'afectació de la descendència és del 50%.

El defecte genètic resideix en el gen IT-15 situat a nivell del cromosoma 4 i consisteix en un augment de repeticions del CAG (citosina-adenina-guanina) a la zona codificant d'aquest gen. Aquest fet dona lloc a una proteïna mutada (huntingtina mutada), que seria la responsable de la neurodegeneració.

1.3. SÍMPTOMES PSIQUIÀTRICS I CONDUCTUALS I IMPLICACIONS EN EL MANEIG DELS MALALTS AFECTATS PER LA MALALTIA DE HUNTINGTON

La clínica neurològica que caracteritza la malaltia de Huntington (MH) i que, d'alguna manera, esdevé el primer símptoma que condueix habitualment al diagnòstic és només una part del complex cúmul simptomàtic que dona lloc a aquesta malaltia neurodegenerativa. Amb freqüència, en realitzar l'anamnesi del malalt ja es poden trobar canvis profunds en la personalitat i el comportament, fins i tot, anys abans de començar els símptomes neurològics. En l'MH, els trastorns de la personalitat són els més freqüents en l'esfera neuropsiquiàtrica i trets com apatia, irritabilitat, impulsivitat, entre d'altres, començaran a modificar la línia històrica i vital del malalt, conduint-lo a la deriva en el camp professional, en la relació de parella, entre d'altres. Aquests trets inicials de deteriorament de la personalitat esdevindran en molts casos vertaderes alteracions del caràcter, amb una elevada freqüència en les etapes més evolucionades de la malaltia, que afegiran un plus de complexitat al maneig del malalt afectat d'MH.

El trastorn depressiu és el més freqüent dels trastorns de l'ànim i la segona manifestació més freqüent després dels trastorns de la personalitat en l'MH. El suïcidi és entre 4 i 6 vegades més freqüent en els afectats d'MH que en la població general. Segons alguns autors, els trastorns de l'ànim poden precedir en diversos anys als símptomes neurològics.

En les alteracions de l'estat de l'ànim, encara que en menor freqüència, apareix la mania, caracteritzada essencialment per un estat d'eufòria, hiperactivitat, disminució de la necessitat de dormir, increment del temps dedicat a activitats agradables, com compres irrefrenables innecessàries, increment de la sexualitat, augment de la impulsivitat agressiva, entre d'altres.

Estats d'ansietat, fòbies, símptomes obsessius, irritabilitat, agitació psicomotriu, síndrome apàtica-abúlica, disminució de l'autocura, conductes acumulatives, desordres del ritme del somni-vigília i, finalment, l'elevada freqüència de descompensacions psicòtiques amb al·lucinacions i ideació paranoide constitueixen un quadre similar al trastorn esquizofrènic. Els símptomes psicòtics aïllats són molt més freqüents.

Moltes malalties comparteixen aquesta clínica que de manera resumida s'han descrit, però el que caracteritza l'MH és el context en què tots i cadascun d'aquests símptomes s'expressen. S'ha de tenir en compte el paràmetre temps en el desenvolupament dels símptomes, que indefectiblement va unit a la neurodegeneració típica de la malaltia. L'expressió dels símptomes psiquiàtrics i conductuals al llarg d'un procés de malaltia caracteritzat per la presència de corea, alteracions del llenguatge, de la marxa, afectació del to muscular, trastorns de la deglució, increment progressiu de les dependències externes, que al seu torn vindrà emmarcat de manera progressiva per una alteració de la cognició, que amb molta freqüència acaba en una demència franca, constitueix un marc clínic molt complex.

El moment en què es desenvolupa habitualment la malaltia és al voltant del quart decenni de la vida. En aquest període vital, el pacient té normalment una forma de vida ja organitzada, o bé en període d'estructuració. Habitualment són persones que ja han pogut construir una vida en parella i molt possiblement tenen fills joves. En aquest període, s'estan afermant socialment i laboralment. El deteriorament cognitiu apareix aviat, i arriba a complir criteris de demència. Tot això, unit a la pèrdua progressiva de la funció psicomotriu, els fa dependents per a múltiples activitats, passant a dependre de terceres persones que en el millor dels casos és el cònjuge que no pot deixar els seus compromisos laborals, els fills són encara molt joves per adquirir responsabilitats tan pesades i complexes, i el progenitor que ha sobreviscut, perquè l'altre segurament ja va morir a causa de la malaltia, és prou gran com per poder encarregar-se d'aquesta situació tan extemporània.

Des de l'entorn familiar, els precoços trastorns de la personalitat i l'heterogeneïtat clínica no faciliten la comprensió de les alteracions conductuals que es van succeint. En definitiva, el primer obstacle amb què ens trobarem és de caire social, familiar i econòmic.

Les alteracions psiquiàtriques i conductuals, i les dependències físiques faran necessari que el pacient hagi de ser institucionalitzat amb alguna freqüència, sobretot en aquells casos que apareixen trastorns psicòtics i conductes heteroagressives. Les estructures socials i sanitàries estan habitualment poc desenvolupades per suportar les alteracions neurodegeneratives en persones joves, sobretot les demències d'inici precoç (DIP). La unió de símptomes psiquiàtrics i conductuals amb símptomes cognitius i demència, als quals s'afegeixen el procés neurodegeneratiu de base i les alteracions secundàries que van apareixent al llarg de la història de la malaltia, com infeccions respiratòries per broncoaspiració, fractures òssies per caigudes, incloent traumatismes cranioencefàlics, entre d'altres, fan pensar en la necessitat d'unitats multidisciplinàries que tinguin la capacitat de detectar les necessitats del malalt i el seu entorn a cada moment.

És necessària una bona coordinació dels serveis de neurologia i psiquiatria dels hospitals generals, les unitats de trastorn mental sever i la seva connexió amb els serveis de salut mental comunitària i els serveis d'atenció primària de salut. També una adequació dels recursos sociosanitaris disponibles, fent especial èmfasi als hospitals de dia, unitats de mitja estada i unitats de llarga estada, incloent aquí la possibilitat d'ingressos de respir o descans familiar, en aquells casos que el cuidador principal ho requereixi.

Els ingressos de respir o descans familiar, també anomenats ingressos temporals, tenen com a objectiu promoure l'ingrés del malalt d'una manera programada, perquè el cuidador principal pugui disposar d'unes setmanes que li permetin sortir del ritme habitual d'atencions, amb la finalitat de pal·liar l'esgotament físic i psíquic que suposen les atencions i cures diàries. Amb freqüència, també s'aprofiten per cobrir situacions en què els cuidadors han de ser intervinguts quirúrgicament i no hi ha la possibilitat que un altre cuidador pugui desenvolupar aquesta tasca.

Cal no oblidar la intervenció de múltiples disciplines que amb la seva col·laboració milloraran notablement la qualitat de vida del malalt i disminuiran l'aparició de comorbiditat. Ens referim als serveis de nutrició, els serveis de medicina interna, cirurgia digestiva, entre d'altres, ja que en un moment o altre de la malaltia es necessitarà la seva intervenció.

De tot l'exposat, s'ha de destacar que els principals factors que s'han de tenir en compte en el maneig dels malalts afectats d'MH i altres malalties neurodegeneratives com la demència frontotemporal (DFT) o la malaltia d'Alzheimer en l'estat d'inici precoç són molt similars. Tenen com a denominador comú la presència de símptomes psiquiàtrics i conductuals greus, una evolució clínica canviant, la necessitat d'emprar múltiples dispositius al llarg de la seva evolució, la presència d'un entorn familiar amb una capacitat de contenció limitada i una repercussió en la vida social, econòmica i laboral del malalt, que col·loca la família en una situació de fragilitat. D'això es dedueix la possibilitat que aquest grup de malalts i familiars puguin beneficiar-se d'un dispositiu comú, ja que precisen un abordatge similar.

Els factors comuns que fonamenten la posada en marxa d'un servei capaç de coordinar aquests casos són els següents:

- L'inici precoç de la malaltia neurodegenerativa amb les distorsions familiars i sociolaborals que això comporta.
- L'aparició d'un seguici simptomàtic psiquiàtric i conductual que fa que el control clínic d'aquests malalts sigui especialment difícil, per l'heterogeneïtat de la clínica i per la necessitat d'implicar a diversos serveis socials i sanitaris.
- El fet de canviar el quadre clínic al llarg de la malaltia, especialment en el cas de l'MH, precisant canvis ràpids en el pla individualitzat d'atencions del pacient per part de l'equip interdisciplinari.
- El conjunt simptomàtic i la naturalesa genètica, en el cas de tots els casos d'MH i alguns d'DFT, generen un impacte emocional en els familiars que precisa ser canalitzat de manera adequada.

2. POBLACIÓ DIANA I PERFIL DEL PACIENT

Les característiques del pacient usuari del Servei d'Atenció Integral per a Malalts de Huntington o altres DIP responen al perfil general següent:

- Pacients diagnosticats de Malaltia de Huntington (MH) o una altra demència d'inici precoç (DIP) en qualsevol estadi de la malaltia.

En els quadres 1 i 2 s'especifiquen els perfils clínics més habituals i les situacions clíniques, segons el nivell d'atenció implicat.

Quadre 1. Criteris d'inclusió segons el perfil clínic predominant

- Pacient diagnosticat d'MH/DIP, sense una altra patologia associada.
- Pacient afectat d'MH/DIP i trastorn psiquiàtric i/o conductual secundari o comòrbids*.
- Pacient afectat d'MH i deteriorament cognitiu, constitutiu o no de síndrome de demència**.
- Pacient afectat d'MH/DIP i greu afectació funcional i síndromes orgànics derivats del procés neurodegeneratiu***.

S'ha de tenir en compte que en estadis més evolucionats pot produir-se una suma dels perfils clínics previs.

* Per exemple: un pacient afectat d'MH/DIP, amb clínica psicòtica activa, amb quadre d'esquizofrènia-like, amb alteració conductual congruent amb el seu estat delirant.

** Per exemple: un pacient afectat d'MH/DIP complicada amb un quadre de característiques frontotemporals, amb defectes cognitius progressius que suposen la dependència parcial o total de terceres persones, i que es complica amb quadres d'alteració del contingut del pensament amb ideació delirant i conductes agressives, amb intranquil·litat psicomotriu i insomni.

*** Per exemple: un pacient afectat d'MH en estadi 4-5 de Shoulson i Fahn, que presenta alteracions cognitives moderades-greus amb alteració conductual, incapacitat parcial per a les activitats de la vida diària, amb abandonament de les autocures bàsiques, dèficit nutricional, secundarismes d'ordre traumatològic per caigudes recidivants, complicacions respiratòries greus per freqüents broncoaspiracions, necessitat de gastrostomia i complicacions psiquiàtriques comòrbides.

Quadre 2. Criteris d'inclusió segons el nivell d'atenció

- Pacient afectat d'MH/DIP diagnosticat recentment i que precisa, juntament amb la família, suport emocional i educació sanitària i social.
- Pacient afectat d'MH/DIP complicada amb trastorn psiquiàtric (trastorn depressiu més gran, trastorn psicòtic, síndrome ansiós, trastorn obsessiu, entre d'altres) detectat pel servei de neurologia que fa el seguiment habitual, pel centre d'atenció primària (CAP), pel centre de salut mental d'adults (CSMA) de referència, hospital psiquiàtric, o per qualsevol altre dispositiu de la xarxa sanitària i social.
- Pacient afectat d'MH complicada amb deteriorament cognitiu o síndrome de demència o d'una DIP, amb el seguici simptomàtic de caràcter neuropsiquiàtric i conductual típic, que és detectat en el servei de neurologia de referència, CAP, CSMA o dispositius de la xarxa socio sanitària especialitzats en trastorns cognitius i demències (UFISS, avaluació geriàtrica integral, hospital de dia psicogeriatric, unitat de mitja estada de psicogeriatric, unitat de llarga estada de psicogeriatric, programa d'atenció domiciliària equip de suport (PADES), entre d'altres).
- Pacient afectat d'MH/DIP amb complicacions mèdiques i desestabilització de la seva patologia neuropsiquiàtrica de base, que estan hospitalitzats en un hospital general.

3. OBJECTIU PRINCIPAL

Mitjançant un pla de seguiment individualitzat dels pacients afectats de malaltia de Huntington i altres DIP, cal promoure una atenció integral i coordinada d'aquests malalts i també dels seus familiars. Així s'asseguraria una reavaluació constant de les necessitats, una determinació dels recursos més adequats, i la seva obtenció mitjançant la coordinació de la xarxa assistencial, tant sanitària com social, de manera que s'assumiria la problemàtica derivada d'aquesta malaltia en les seves successives fases evolutives.

4. OBJECTIUS ESPECÍFICS

- Realitzar un diagnòstic integral del malalt afectat d'MH.
- Formular un pla terapèutic individualitzat.
- Crear un espai integrat que asseguri l'assistència dels pacients amb MH/DIP i dels seus familiars, des d'una perspectiva biopsicosocial.
- Desenvolupar un pla d'educació psicosocial per a les famílies afectades.
- Identificar precoçment les necessitats més rellevants en els diferents estadis evolutius de l'MH/DIP per establir mesures preventives, tant en el mateix pacient com en els seus familiars.
- Promoure l'atenció multidisciplinària de la malaltia en totes les fases de la malaltia.
- Donar suport especialitzat als diferents recursos de la xarxa sanitària i social.
- Establir connexions àgils entre els diferents nivells assistencials implicats en els processos d'atenció.
- Promoure un millor coneixement de la malaltia dins de l'àmbit sanitari i social.
- Promoure i participar en tasques d'investigació en els àmbits clínic i epidemiològic.

5. NIVELLS IMPLICATS I FUNCIONS

5.1 ATENCIÓ PRIMÀRIA

L'atenció primària de salut fa una tasca de detecció precoç d'aquells casos que es coneix la història familiar de patologia de demència d'inici precoç o la inclusió en un protocol de detecció precoç de DIP en aquells pacients que compleixin criteris, essencialment pacients amb alteracions conductuals consistents en canvis dràstics de personalitat, conductes desinhibides, despreocupació o abandonament inesperat de les seves responsabilitats laborals i familiars, alteracions afectives que no milloren amb tractament farmacològic.

Davant de la detecció de malalts amb aquestes característiques inicials o davant quadres ja amb una clínica instaurada i més evident, el clínic pot indicar el diagnòstic definitiu a la unitat de neurologia o a la unitat funcional interdisciplinària sociosanitària (UFISS)/equip d'avaluació integral ambulatoria (EAIA) de psicogeriatria de referència.

Un altre aspecte important és el seguiment del malalt afectat d'MH/DIP, mitjançant l'estreta col·laboració de l'equip del servei d'atenció integral d'MH i DIP.

5.2 NIVELL HOSPITALARI: SERVEI DE NEUROLOGIA, SERVEI DE PSIQUIATRIA I PSICOLOGIA, SERVEI DE GENÈTICA MOLECULAR

Per les característiques especials que envolta el diagnòstic de l'MH, malaltia que precisa d'una anàlisi genètica per al seu diagnòstic i que té un maneig especialment complex a nivell ètic, s'especifica a continuació una sèrie de recomanacions operatives tenint en compte si el pacient presenta símptomes de la malaltia o es tracta d'una persona en risc (presimptomàtic).

1. Pacient amb signes i símptomes de la malaltia

El metge d'atenció primària derivarà el pacient al neuròleg. Aquest s'assegurarà el fet de si hi ha una història familiar de la malaltia, i realitzarà una avaluació clínica per refermar-se que efectivament el pacient presenta signes i símptomes compatibles amb la malaltia.

El neuròleg valorarà si pot encarregar-se del procés o necessita suport d'un hospital de tercer nivell.

La neuroimatge (TC o RM cranial) pot ajudar en el diagnòstic, però la confirmació de la malaltia requereix de l'estudi genètic.

1.1. Sol·licitud d'estudi genètic

Requereix del consentiment informat del pacient o el seu cuidador (només en el cas que el pacient estigui invalidat mental o físicament per signar el consentiment informat).

Volant de sol·licitud d'estudi genètic per al Servei de Genètica de l'Hospital Clínic.

Remetre mostra amb 5-10 ml de sang en EDTA-K+. S'ha d'enviar el mateix dia de l'extracció per evitar degradació del DNA. S'ha d'evitar enviar la mostra l'últim dia de la setmana per assegurar-se que l'extracció d'DNA es farà com a màxim 24 hores després de l'extracció.

1.2. Resultats

El servei de genètica enviarà un informe confidencial al metge amb el resultat de l'estudi genètic.

Es recomana informar directament dels resultats al pacient acompanyat pel cuidador o per una persona de la seva confiança. Mai no s'ha de donar aquesta informació per telèfon, per correu o per qualsevol altra via.

1.3. Consell genètic

El neuròleg responsable informarà del resultat de l'estudi al pacient i al cuidador o a una persona de la seva confiança. Explicarà amb deteniment i de manera comprensible les manifestacions de la malaltia i de la variabilitat interindividual d'aquestes manifestacions.

Informarà de les alternatives terapèutiques i explicarà el tipus d'herència (autosòmica dominant) i el risc de transmissió a la descendència (50%).

Aconsellarà que el pacient i el seu acompanyant informin de la malaltia als seus fills majors d'edat.

Oferirà la possibilitat d'informar personalment als seus fills, si aquests així ho requereixen.

Facilitarà que els fills majors d'edat que ho desitgen puguin conèixer el seu estat de portador.

S'oferirà suport psicològic o psiquiàtric si és necessari. El pacient serà citat de nou en el primer mes després de conèixer el resultat de l'estudi genètic per valorar la possibilitat de repercussions sobre l'estat mental o de l'ànim i, si cal, se sol·licitarà una valoració psicològica i/o psiquiàtrica.

2. Pacient presimptomàtic

Ha de ser valorat per un neuròleg o un genetista clínic, expert en Consell Genètic. Per tant, s'aconsella enviar el pacient en risc a un centre que disposi d'aquest servei.

S'ha d'explicar amb detall al pacient el que comporta realitzar un test genètic d'una malaltia neurodegenerativa com l'MH, sense possibilitat de tractament curatiu en aquests moments. És important explicar bé el patró d'herència i el risc de transmissió a la descendència.

Abans de l'estudi genètic es recomana una valoració psicològica i/o psiquiàtrica per descartar la presència de patologia psiquiàtrica que contraindiqui la realització de l'estudi en aquell moment (per exemple, la presència de síndrome depressiva).

2.1. Avaluació psicològica

Entrevista i test de personalitat per un psicòleg que conegui la malaltia.

Si hi ha trets psicopatològics significatius, el pacient s'ha de derivar al psiquiatre i explicar-li que, de moment, és millor no realitzar el test.

Si el pacient es nega a ser valorat pel psiquiatre i insisteix a fer-se el test genètic en contra de l'opinió del psicòleg i el neuròleg, es recomana sol·licitar l'estudi deixant constància de l'opinió del metge en la història clínica.

2.2. Valoració psiquiàtrica

Se sol·licitarà en el cas que la valoració mèdica del pacient detecti trets psicopatològics significatius.

S'han d'instaurar un tractament i un seguiment psiquiàtric que garanteixin que el pacient pugui ser reavaluat en un termini prudencial per sotmetre's al test genètic, si encara ho desitja.

2.3. Test genètic

Les persones majors d'edat, sense trets psicopatològics significatius, abans de realitzar el test genètic, han de signar el consentiment informat.

Per sol·licitar el test, s'ha de procedir de la mateixa manera que en el cas del pacient afectat per la malaltia.

Davant la falta d'una legislació sobre la realització d'estudis genètics en subjectes presimptomàtics, es recomana seguir les normes ètiques proposades pel Comitè Internacional d'Experts de la Malaltia de Huntington (Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *Neurology* 1994; 44: 1533-1536).

Taula 1. Interpretació dels resultats del test genètic

- Al·lel igual o amb menys de 29 repeticions del CAG: normal. No hi ha risc de desenvolupar o traspassar la malaltia a la descendència.
- Al·lel entre 30 i 35 repeticions: estat premutat. El risc de desenvolupar la malaltia és pràcticament inexistent, encara que no el risc de transmetre-la a la descendència, ja que el defecte genètic és inestable i podria amplificar-se en passar d'una generació a la següent.
- Al·lel entre 36 i 39 repeticions: penetració reduïda. El risc de desenvolupar la malaltia durant el període vital és baix, però podrien aparèixer símptomes en fases més avançades de la vida. Hi ha risc que el defecte genètic s'amplifiqui i alguns dels descendents puguin desenvolupar la malaltia.
- Al·lel amb 40 o més repeticions: mutat. Tard o d'hora apareixerà la malaltia. Com a norma general, a mesura que és més gran el nombre de repeticions del CAG més gran és el risc que la malaltia aparegui en fases més precoces de la vida. No obstant això, és difícil fer prediccions sobre l'edat d'inici en subjectes amb menys de 50 repeticions, ja que hi ha una variabilitat interindividual considerable. La probabilitat que els fills pateixin la malaltia és del 50%.

2.4. *Recomanacions internacionals sobre l'estudi genètic de la malaltia de Huntington en subjectes presintomàtics*

- a) Cal donar informació rellevant sobre la malaltia a tots els individus que vulguin sotmetre's al test genètic, de manera que ells puguin prendre una decisió voluntària i informada.

Comentari: per al test genètic, s'ha d'emplenar un full sobre el consentiment informat, on ha de constar la signatura del pacient i del metge sol·licitant.

- b) La decisió de sotmetre's al test genètic fa referència només al subjecte en risc. Les peticions de terceres persones (membres de la família o d'altres) no han de ser considerades.

Comentari: la persona ha d'elegir lliurement si vol o no realitzar-se l'estudi genètic i no ha de patir cap tipus de coerció per part de la seva parella, familiars, amics, metges, companyies d'assegurances, governs o d'altres.

- b.1) Només cal fer el test a subjectes majors d'edat.

Comentari: el test prenatal pot constituir una excepció d'aquesta regla. No és necessari permetre realitzar el test per motius d'adopció, ja que els nens no poden decidir per ells mateixos si han de ser o no estudiats genèticament.

No obstant això, sembla apropiat i, fins i tot, essencial informar als fills del risc de patir la malaltia, quan aquests arriben a la majoria d'edat.

- b.2) Tots els individus haurien de poder sotmetre's al test genètic, independentment de la seva situació econòmica.

Comentari: els governs i els organismes de salut pública o privada han de garantir aquest dret.

- b.3) Cap individu serà discriminat com a resultat del seu test genètic.

- b.4) S'ha de tenir molta cura quan el test pot donar informació sobre una altra persona que no ha sol·licitat el test.

Comentari: el problema pot sorgir quan un fill major d'edat sol·licita l'estudi genètic i el pare i la mare no s'han sotmès a l'estudi, perquè no volen conèixer el seu estat de portador.

- b.5) A les persones sol·licitants que presenten d'una manera evident un problema psiquiàtric seriós se'ls ha de proposar ajornar el test i proporcionar els serveis necessaris per millorar el seu estat de salut mental.

- b.6) El test d'MH no s'ha de considerar com una investigació sanguínia rutinària. Per aquest motiu, és imprescindible el permís específic del subjecte.

Comentari: el permís específic s'ha de sol·licitar, fins i tot, a subjectes simptomàtics.

- b.7) La propietat legal del DNA emmagatzemat i els resultats del test són dels individus sol·licitants.

Comentari: en el consentiment informat haurien de figurar aquests aspectes.

- b.8) Els laboratoris que realitzin el test han de complir rigorosos estàndards de qualitat. Han de treballar amb consellers genètics i altres professionals per donar els resultats del test.

- b.9) Els professionals encarregats del consell genètic haurien d'estar especialment entrenats en els mètodes de l'esmentat consell i formar part d'un equip multidisciplinari.

Comentari: l'equip multidisciplinari podria estar constituït, per exemple, per un genetista, un neuròleg, un treballador social, un psiquiatre i algú entrenat en qüestions d'ètica mèdica.

- c) Els participants s'han d'animar a seleccionar una persona que els acompanyi en tot el procés: la fase pretest, la realització del test, el lliurament de resultats, la fase posttest.

Comentari: aquesta persona pot ser la dona o la parella, un amic, un treballador social o qualsevol altra persona de la confiança del sol·licitant. No és recomanable que l'acompanyant sigui un altre subjecte en risc per a la malaltia.

- c.1) La unitat de consell hauria de planificar amb la persona en qüestió un protocol de seguiment que proporcionés el suport necessari durant les fases pretest i posttest, independentment de si el sol·licitant escull un company o no.

d) El test i el consell haurien de proporcionar-se mitjançant unitats especialitzades de consell genètic, amb coneixements sobre els aspectes de la genètica molecular de la malaltia de Huntington.

d.1) El laboratori que realitza el test ha de comunicar els resultats finals a l'equip del consell genètic; mai no ho ha de fer directament a la persona sol·licitant.

d.2) Sota cap circumstància els membres d'equip del consell o el personal tècnic comunicaran informació relativa al test o als seus resultats a terceres persones sense el permís escrit del sol·licitant.

Comentari: només en circumstàncies excepcionals (p.e. coma, mort, dany cerebral greu que afecti la capacitat de raciocini, entre d'altres) es podrà proporcionar als familiars informació sobre els resultats del test.

d.3) Ni el centre que realitza el consell ni el laboratori que fa el test han d'establir un contacte directe amb altres familiars en risc sense el permís del sol·licitant. S'hauran d'aplicar totes les precaucions possibles quan s'abordi la qüestió al familiar que ho sol·liciti.

e) Informació essencial

La informació que es proporciona al malalt i a la seva família és de gran importància en el diagnòstic inicial i, posteriorment, durant el seguiment de la malaltia. S'ha de proporcionar de manera presencial i aportar documentació escrita que faciliti la comprensió de la malaltia i resolgui dubtes que puguin sorgir. La família ha de tenir fàcil accés al clínic per poder dissipar possibles dubtes que es presentin amb posterioritat.

e.1) Informació general

e.1.1) El clínic ha d'informar sobre la malaltia de Huntington, incloent l'ampli rang de les seves manifestacions clíniques, les seves implicacions socials i psicològiques, els seus aspectes genètics, les opcions de procreació i la disponibilitat de tractament, entre d'altres.

Comentari: s'ha de comentar que en aquests moments no hi ha ni prevenció ni curació possibles.

e.1.2) El consentiment informat en el moment de realitzar un test genètic implica que es pugui saber que no hi ha relació genètica paternofilial. S'ha de tenir en compte en el cas d'adopcions no conegudes per la persona, infidelitat o tècniques de fecundació que impliquin donació de zigots o cèl·lules reproductores.

Comentari: en casos esporàdics, el test genètic podria informar que el pare putatiu no és el pare biològic, per la qual cosa abans de fer el test s'hauria de discutir aquest aspecte.

e.1.3) El clínic informarà sobre el suport i la informació disponible, d'organitzacions no governamentals (p.e. associacions de malalts), incloent la informació d'aquestes organitzacions sobre la malaltia, i les direccions per a ajuda i contactes socials.

e.1.4) Hi ha d'haver suport psicosocial i el consell ha d'estar disponible abans que comenci el procediment del test.

e.2) Informació relativa al test genètic

e.2.1) En el moment de realitzar el test genètic, pot succeir que es necessiti DNA de familiars afectats. Arran d'aquest fet poden sorgir problemes relacionats amb l'autonomia de les persones i el dret a no sotmetre's a anàlisis clíniques no consentides.

Pot considerar-se una mala praxi proporcionar, sense petició expressa, informació sobre la possibilitat de patir la malaltia a la persona en qüestió, encara que senti que no viu cap malaltia o, si ho sent, que no vulgui saber-ne res. Aquest fet s'accentua si hi ha un familiar de la persona afectada que també presenta símptomes de la malaltia, però és inconscient d'això.

e.2.2) Limitacions del test (risc d'error o de la possibilitat que no sigui informatiu).

Comentari: persona amb antecedents familiars d'MH que presenta quadre ansiós-depressiu de repetició i té 37 repeticions. Ningú pot assegurar amb certesa que els símptomes psiquiàtrics puguin estar en relació amb aquest nombre de repeticions.

Els consellers han d'explicar que encara que el defecte genètic es coneix, en aquest moment no es pot donar informació útil sobre l'edat d'inici, els símptomes, la severitat o la progressió de la malaltia.

El test predictiu indica si algú ha heretat o no el defecte genètic, però no fa el diagnòstic clínic de la malaltia en aquest moment.

Comentari: s'ha d'anar en compte especialment en aquelles persones sol·licitants que creuen que tenen símptomes de la malaltia; no obstant això, els subjectes amb símptomes establerts no haurien de ser automàticament exclosos del test: se'ls hauria d'oferir consell addicional.

e.3) Informació sobre les conseqüències

En el moment d'informar sobre les conseqüències de la realització del test genètic, el clínic ha de discutir totes les conseqüències relacionades amb la presència o l'absència del defecte genètic, així com les conseqüències derivades de no fer-se el test.

1. Per al sol·licitant.
2. Per a la seva parella i els seus fills.
3. Per al pare/mare afectats i la seva parella.
4. Per a altres membres de la família del sol·licitant.

Comentari: qualsevol informació obtinguda pot influir en els sentiments d'altres familiars i la relació del sol·licitant amb ells.

Igualment, s'han de tenir en compte les conseqüències socioeconòmiques del

resultat del test, incloent potencials llocs de treball, assegurances, seguretat social i altres problemes.

e.4) Informació sobre les alternatives que el sol·licitant pot considerar

1. No realitzar el test en aquest moment.
2. Guardar el seu DNA per a investigació.
3. Guardar el seu DNA per a possibles usos en el futur (ell mateix o per la seva família).

El DNA guardat per a investigació podria estar a disposició dels membres de la família del donant, després de la mort d'aquest, si és imprescindible per obtenir un resultat informatiu en altres membres de la família.

En cas de DNA emmagatzemat per a investigació i per a possibles usos en el futur, la unitat que emmagatzema el DNA ha de proveir d'una declaració escrita que indiqui que les mostres no seran usades per a altres propòsits diferents als especificats, excepte al que fa referència al paràgraf anterior.

2.5. *Investigacions preliminars importants*

- 2.5.1. És important verificar que el diagnòstic d'MH en la família del sol·licitant és correcte.
- 2.5.2. Els exàmens neurològics i psicològics són importants per establir una avaluació basal de cada individu. Altres exàmens especialitzats no són obligatoris i el seu rebuig no ha d'afectar la realització del test.

2.6. *Diagnòstic prenatal*

- 2.6.1. És essencial que el test prenatal per a la mutació de l'MH es realitzi només si els pares s'han realitzat el test (una possible excepció figura en l'apartat 2.6.3).

Comentari: és molt important que el pare i la mare estiguin d'acord en el diagnòstic prenatal. Si hi ha un conflicte, l'equip del consell hauria de fer esforços perquè la parella aconseguixi arribar a un acord. En circumstàncies excepcionals, p.e. violació o incest, aquesta consideració no es tindrà en compte.

- 2.6.2. La parella que sol·licita un diagnòstic prenatal ha d'estar informada que si la seva intenció és portar a terme l'embaràs, independentment del resultat del test, no hi ha raons vàlides que justifiquin la realització del test. A més, aquesta situació és contrària a la recomanació de l'avaluació psicològica, ja que és important que la persona en risc pugui decidir per ella mateixa si vol o no fer-se el test una vegada arriba a la majoria d'edat.

Comentari: el fet de realitzar un diagnòstic prenatal pot comportar, encara que sigui poc probable, un risc d'avortament o d'alteracions congènites.

- 2.6.3. Els centres podran realitzar un test d'exclusió per a futurs embarassos si la persona en risc del 50% ho sol·licita. Als subjectes en risc, la parella i el fetus se'ls realitzarà un test, només amb proves d'DNA adjacent.

Comentari: el propòsit del test d'exclusió, que era freqüentment utilitzat abans que es conegués el defecte genètic amb exactitud, és permetre a la persona en risc excloure la possibilitat de tenir fills afectats sense que canviï el seu estatus de risc del 50%. Aquest fet implica l'acabament de l'embaràs, quan el fetus presenta el risc del 50%, i la continuació de l'embaràs, si el fetus és només de poc risc.

2.7. El test i el lliurament dels resultats

Excloent circumstàncies excepcionals, hauria d'haver un interval mínim d'un mes entre la presentació de la informació pretest i la decisió de fer o no el test. Cal l'interval mínim d'un mes per donar suficient temps a la persona per assimilar la informació pretest. Durant aquest interval els consellers han d'estar disponibles per a consultes addicionals. L'equip del consell hauria d'esbrinar si la informació del test s'ha entès de manera adequada. No obstant això, el contacte es mantindrà només davant la petició del sol·licitant.

Comentari: el test prenatal podria ser una de la circumstàncies excepcionals que escurçaria l'interval esmentat.

El resultat del test predictiu s'hauria de lliurar tan aviat com sigui raonablement possible després de la seva obtenció, en la data acordada entre el centre que realitza el test, l'equip del consell i la persona en risc.

La manera com es lliuraran els resultats ha de ser discutida per l'equip del consell i la persona en risc.

El sol·licitant té el dret de decidir, abans de la data fixada per al lliurament del resultat, que el resultat no li sigui revelat.

Els resultats han de ser revelats en persona pel conseller al sol·licitant i al seu acompanyant; mai no es comunicaran per telèfon, carta, o un altre mitjà. El conseller ha de tenir suficient temps per discutir qualsevol qüestió amb el sol·licitant.

Totes les provisions de la fase posttest han d'estar disponibles des del moment en què es lliura el resultat del test.

2.8. Consell posttest

La freqüència i la forma del consell posttest han de ser discutits per l'equip i el sol·licitant prèviament a la realització del test, però el sol·licitant té el dret de modificar el programa planejat. Encara que la intensitat i la freqüència variaran de persona a persona, el consell posttest ha d'estar disponible en tot moment.

El conseller hauria de contactar amb el subjecte en el transcurs de la primera setmana després del lliurament dels resultats, independentment del resultat.

Si no hi ha altres contactes, en el transcurs d'un mes després del lliurament del resultat, el conseller hauria d'iniciar el seguiment.

És essencial que el consell posttest estigui disponible, independentment de la situació financera de la persona.

Les organitzacions no governamentals (per exemple, les associacions de pacients) tenen un paper important en el període posttest. La informació i el suport que poden proporcionar s'haurien d'oferir sempre a les persones que sol·licitin el test, independentment de si pertanyen o no a l'organització.

5.3 HOSPITAL PSIQUIÀTRIC. AGUTS I SUBAGUTS

Els principals dispositius de la xarxa de salut mental tenen una especial rellevància en l'avaluació i el tractament d'aquells malalts afectats d'MH que presenten un trastorn psiquiàtric, agut o crònic, en les fases de la malaltia que encara no hi ha una notable alteració funcional i cognitiva. A més de la funció de reavaluació permanent de l'esmentada patologia i de la seva repercussió en el seu entorn, així com del seu tractament, compleixen un treball de detecció precoç d'aparició d'altres complicacions de l'esfera neurològica, funcional, cognitiva i orgànica.

Aproximadament, un terç dels malalts afectats d'DFT reben, a l'inici de la seva patologia, un diagnòstic psiquiàtric (funcional), i serà posteriorment, amb la falta de resposta al tractament i l'aparició d'una clínica conductual i després cognitiva, que la situació condueixi al diagnòstic de demència frontal. Una adequada coordinació entre els centres de salut mental d'adults i el servei d'atenció integral MH i DIP suposarà una detecció molt més precoç dels DIP, amb un decalatge entre l'inici de la malaltia i l'avaluació integral molt inferior a l'actual.

5.4 SERVEIS SOCIOSANITARIS: HOSPITAL DE DIA. UNITAT DE MITJA ESTADA. UNITAT DE LLARGA ESTADA. UFISS/EAIA DE DETERIORAMENT COGNITIU

Després de les primeres etapes on predominen fonamentalment la problemàtica psiquiàtrica i les alteracions conductuals, a poc a poc va assolint una especial rellevància la clínica neurològica, cada vegada més incapacitant, i la clínica cognitiva, que habitualment es caracteritza per problemes en la planificació i aparició d'una síndrome disexecutiu progressiva. Finalment, les alteracions cognitives arribaran a constituir criteris diagnòstics per a síndrome de demència, essencialment de característiques subcorticals.

En aquest moment, tenen un paper importantíssim els serveis sociosanitaris, que donen una atenció integral al pacient sense oblidar la família.

Hospital de dia: és un servei amb un objectiu rehabilitador de les funcions susceptibles de millorar, mantenidor de les funcions preservades i pal·liatiu d'aquelles que no poden ser recuperades.

A través de diferents tallers: estimulació cognitiva, psicomotricitat, teràpia ocupacional, oci, entre altres activitats, manté la persona més temps en el seu medi natural: la família i el seu entorn habitual.

Unitat de mitja estada: donada la clínica d'aquest grup de malalties (MH i altres DIP), i el que tenen de canviant les seves necessitats en l'evolució de la malaltia, és molt habitual que en la cronicitat del procés de malaltia, es produeixi una

desestabilització dels símptomes, amb aparició de quadres psiquiàtrics aguts o orgànics que desestabilitzen la clínica neuropsiquiàtrica que, per la seva complexitat de maneig en l'àmbit ambulatori, aquestes situacions tenen un potencial risc per augmentar la morbimortalitat d'aquests pacients i de portar, amb rapidesa, cap a la claudicació de la família.

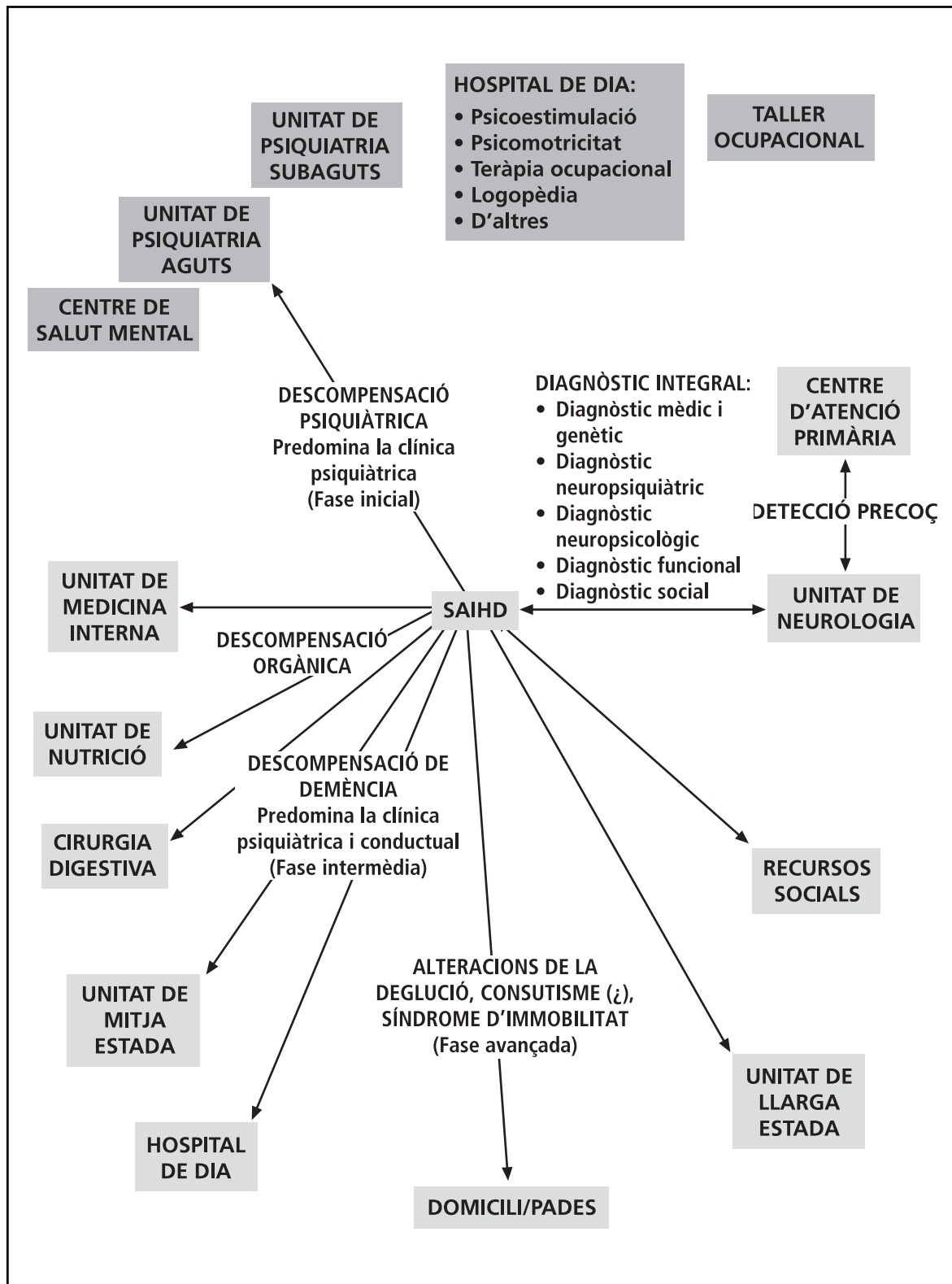
La unitat de mitja estada té com a objectiu la ràpida intervenció en aquestes desestabilitzacions clíniques. Mitjançant una valoració integral, aquesta determina les causes de desequilibri de la situació i tracta de manera multidisciplinària la patologia que ha portat a aquest estat. Amb freqüència s'haurà de coordinar amb altres serveis d'altres nivells per proporcionar el tractament més adequat al malalt.

Unitat de llarga estada: el seu objectiu principal és atendre en l'àmbit d'hospitalització completa aquells pacients que presenten una desestabilització del quadre general, encara que no de característiques com són els malalts usuaris de la unitat de mitja estada. El component orgànic té una major rellevància que el psiquiàtric i el conductual, i apareixen alteracions funcionals greus secundàries a la clínica neurològica. Sovint el malalt precisa d'una convalescència per a traumatismes secundaris (caigudes).

També és funció d'aquest tipus d'unitats programar ingressos d'aquests pacients per donar descans als familiars.

UFISS/EAIA de demència: són dispositius especialitzats en el diagnòstic i seguiment de trastorns cognitius i demència. Sens dubte, tenen un paper important en la detecció, el diagnòstic i la reconducció del cas cap a serveis especialitzats.

6. COORDINACIÓ DE RECURSOS



7. PROCÉS D'ACCÉS

El procés d'accés és el següent:

1. Després del diagnòstic, del tractament i de l'orientació inicials, des del servei de neurologia es realitza la sol·licitud del seguiment en el Servei d'Atenció Integral a la Malaltia de Huntington i altres Demències d'Inici Precoç (SAIHD), especialment indicada i amb caràcter d'urgència en aquells casos recents diagnosticats on es preveu la necessitat d'un abordatge psicosocial de la família de llarga durada, o en aquells casos on els components psiquiàtrics i conductuals es preveuen de difícil control.

En el cas dels pacients afectats d'altres DIP, serà la UFISS o l'EAlA de demències el dispositiu que sol·licitarà l'SAIHD.

2. En pacients ja diagnosticats, el professional mèdic de qualsevol nivell assistencial objectiva la presència d'alteracions cognitives, conductuals i neuropsiquiàtriques i la necessitat del pacient de ser diagnosticat i tractat per l'SAIHD.

3. El metge realitzarà la sol·licitud del servei, mitjançant un document de derivació, on hauran de constar les dades següents:

- Dades de filiació del pacient
- Breu història clínica
- Tractament actual
- Orientació diagnòstica del quadre
- Motiu de consulta

4. Aquesta sol·licitud la presentarà la família en l'SAIHD a la primera visita.

5. La citació la pot realitzar la família del pacient posant-se en contacte amb programació de l'SAIHD.

Si la valoració del cas és urgent per la presència d'alteracions conductuals greus, el mateix equip derivador pot posar-se en contacte amb l'equip de l'SAIHD i establir una citació urgent o s'orientarà a un altre servei més adequat.

8. CONCLUSIÓ

L'SAIHD realitza una gestió ràpida i eficaç de tots els casos afectats de malaltia de Huntington i altres demències d'inici precoç, a la ciutat de Barcelona i la seva àrea metropolitana. Mitjançant una valoració integral multidisciplinària, és capaç d'objectivar les necessitats sociosanitàries de la persona afectada d'aquestes patologies i del seu entorn. També és capaç de realitzar un tractament a nivell ambulatori i organitzar l'atenció al malalt en diferents nivells assistencials, segons les necessitats reals.

Els malalts que reben el diagnòstic d'MH o que presenten alteracions diferents, però que la seva problemàtica sociosanitària és semblant, es posaran en contacte amb aquest servei des de les unitats de diagnòstic. Tant els malalts com els familiars que ho necessitin podran rebre atenció especialitzada en el maneig dels símptomes que acompanyen aquestes malalties, així com el recolzament psicosocial estandarditzat.

La clínica canviant d'aquest grup de malalts, sobretot en els primers anys de la malaltia, la manca de consciència de la malaltia i altres circumstàncies sociofamiliars del seu entorn fan necessari que es desenvolupin estratègies que permetin una ràpida actuació dels serveis socials i sanitaris, entre d'altres, precisant un tracte àgil i expert de les diferents situacions que es produeixen.

9. BIBLIOGRAFIA

- Agüera, LF. Demencia. Una aproximación práctica. Barcelona. Masson 1998
- Conneally PM. Huntington's disease: genetics and epidemiology. Am j Hum Genet 1984; 36:506-26
- <http://www.idescat.es>
- Documento de consenso de la Sociedad Española de Neurología. Grupo de Estudio de Neurología de la Conducta y Demencias. Sociedad Española de Neurología. Guías en demencias. Conceptos, criterios y recomendaciones para el estudio del paciente con demencia. Barcelona. Masson, 2000.
- McCousker EA, Casse RF, Grahan SJ, Williams DB, Lazarus R. Med. Prevalence of Huntington disease in New South Wales in 1996. J Aust 2000 Aug 21; 173 (4): 187-90.
- Pla de Salut. Quadern núm. 5. Generalitat de Catalunya. Departament de Sanitat i Seguretat Social.1994
- <http://www.csbcn.org/public/m2002.pdf>
- L'atenció socio sanitària a Catalunya. Vida als Anys, 2003. CatSalut. Generalitat de Catalunya. Departament de Sanitat i Seguretat Social.
- Mayberg HS, Starkstein SE, Peyser CE, Brandt J, Dannals RF, Foltstein SE. Paralimbic frontal lobe hypometabolism in depression associated with Huntington's disease. Neurology 1992; 42:1791-1797.
- Maiké Weigell-Weber, Werner Schmid, and Roland Spiegel. Institute of Medical Genetics, University of Zürich, Zürich, Switzerland. Psychiatric Symptoms and CAG Expansion in Huntington's Disease. American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics) 67:53-57 (1996)
- Shiwach R. Acta Psychiatr Scand 1994 Oct;90(4):241-6
- Mauro Garcia Toro, Alicia Gonzalez Guillén. Psicopatología y agentes biológicos. Masson, SA,1998.
- Codina A. Tratado de Neurología. Editorial Libro del Año.1994. Pàg.391
- McGuire PK. The brain in obsessive-compulsive disorder. J Neurol Neurosurg and Psychiatry 1995; 59: 457-459.
- Berthier ML, Kulisevsky J, Gironell A, et al. Obsessive-compulsive disorder associated with brain lesions. Clinical phenomenology, cognitive function, and anatomic correlates: Neurology 1996; 47: 353-361.

- Berthier ML, Tolosa ES. Síntomas obsesivo compulsivos secundarios a enfermedades neurológicas. En J. Vallejo (ed.) Árboles de Decisión en Psiquiatría. Editorial JIMS (Barcelona) 1992: 84-85.
- Rosembaum, D. (1941) Psychosys with Fintngton's chorea. Psychiatric Quarterly, 15, 93-99.
- Brothers, C.R.D. (1964) Huntington's chorea in Victoria and Tasmania. Journal of Neurological Science, 1, 405-450. Meadow, A. W. (1955) An investigation of Huntington's chorea. Victoria Journal of Medical Science, 1, 405-450.
- Folstein, S.E., Abbot, M., Folstein, M.F., et al (1983a) The association of affective disorders with Huntington's disease in a case series and in familieas. Psychological Medicine, 13, 537-542.
- Shiwach, RAJ S & Gail Norbury, C (1994) A Controlleed Psychiatric Study of Individuals at Risk for Huntington's Disease. British Journal of Psychiatry (1994), 165, 500-505.
- Shiwach R. Psychopathology in Huntington's disease patients. Acta Psychiatr Scand 1994; 90:241-246. Munksgaard 1994.
- Dewhurst K, Oliver JE, McKnight AL. Sociopsychiatric consequences of Huntington's disease. Br J Psychiatry 1970; 116: 255-258.
- Morris M. Psychiatric aspects of Huntington's disease. In: Harper PS, ed. Huntington's diseese. Philadelphia: WB Saunders; 1991:81-126.
- Dewhurst K, Oliver J, Trick KKL, McKnight AL. Neuro-psychiatric aspects of Huntington's disease. Confin Neurol 1969; 31: 258-268.
- Jensen P, Fenger K, Bolwig T, Sorensen SA. Crime in Huntington's disease: a study of registered offences among patients, relatives and controls. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998; 65:467-71.
- Revista multidisciplinar de Gerontología. Vol. 14, núm. 2 marzo-abril de 2004.
- Consenso español sobre demencias. Sociedad Española de Psiquiatría. 2000
- Junqué C; Barroso J. Síntesis Psicología. 1994.
- Heinz Katschnig, Hugh Freeman, Norman Sartorius. Calidad de vida en los trastornos mentales. Masson. 2000
- Alberca R; López-Pousa S. Enfermedad de Alzheimer y otras demencias. Ed. Panamericana. 2ª Ed. 2002
- Deus J; Deví J. Las demencias y la enfermedad de Alzheimer. Una aproximación práctica e interdisciplinar. Isep Universidad. 2004.
- Serra-Mestres J. Necesidades de los pacientes con demencias preseniles. En: Serra-Mestres J, López-Pousa S, Boada Rovira M, Alberca Serrano R (eds). Modelos de Asistencia Sociosanitaria para Enfermos con Demencia. Barcelona: Prous Science Publishers, 1997.