

## Una mirada con lupa a las vulnerabilidades de las personas con enfermedad de Huntington

Luz Estella Varela Londoño,<sup>1</sup> Clara Victoria Giraldo Mora,<sup>1</sup> María Mercedes Arias Valencia,<sup>1</sup> María Antonia Martorel<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Universidad de Antioquia (Medellín, Colombia). <sup>2</sup>Universidad Rovira i Virgili (Barcelona, España)

Correspondencia: luzvarlon@gmail.com (Luz Estella Varela Londoño)

### Introducción

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno genético neurodegenerativo, puede evolucionar entre 10 a 20 años y no existe curación. En Colombia es enfermedad huérfana. Tiene graves implicaciones: sociales; la etapa de la vida en la cual es más frecuente, entre los 35 y los 55 años; genéticas, por la repetición extendida de aminoácidos Citocina-Adenina-Guanina que produce el gen anormal Huntintina, responsable de las alteraciones mentales, motoras y cognitivas.<sup>1</sup> Existe heterogeneidad para reportar la frecuencia<sup>2</sup> que hace necesario un censo epidemiológico. Existen afectados en Latinoamérica, España, Estado Unidos, Australia y Reino Unido. La investigación busca conocer cuáles son los tránsitos y los procesos de las personas con enfermedad de Huntington; por lo que el objetivo fue comprender los significados y los procesos que viven las personas con enfermedad de Huntington en la vida cotidiana.

### Metodología

Es una investigación cualitativa, producto de tesis doctoral en enfermería, realizada entre marzo de 2017 y julio de 2018 en Colombia, con personas afectadas o a riesgo de EH. Guiada por la Teoría fundamentada; la recolección y análisis fueron concurrente; los datos determinaron los procesos y productos sin marcos teóricos preconcebidos. Se utilizaron: la entrevista semiestructurada<sup>3</sup> y en conversación informal,<sup>4</sup> la observación participante (4), diarios de campo<sup>5</sup> y revisión documental.<sup>6</sup> Se realizó estudio exploratorio. Se buscó variabilidad sociodemográfica. Se complementó la información con entrevistas a familiares, cuidadores y personal de salud. La investigación fue avalada por comité de ética en la Universidad de Antioquia. Se cumplieron los criterios éticos: La declaración de Helsinki,<sup>7</sup> la Resolución 8430 de Colombia<sup>8</sup> y los criterios de Emanuel Ezequiel,<sup>9</sup> se firmó consentimiento informado, ninguno se negó a participar. Se codificaron los testimonios con el número de la entrevistas precedido de la E o del diarios de campo DC con la fecha del mismo y las iniciales del participante o lugar. Los nombres fueron modificados por seudónimos.

Las entrevistas fueron grabadas y transcritas, se realizaron diarios de campo, estos fueron leídos para la codificación abierta de donde surgieron los códigos iniciales.<sup>10</sup> Posteriormente se hicieron preguntas y comparaciones sobre las situaciones, para definir categorías de los acontecimientos o interacciones relacionados (10), se diseñaron memos analíticos.<sup>11</sup>

Con el muestreo teóricos se acudió a la “recolección de datos guiada por los conceptos derivados de la teoría que se estaba construyendo, para hacer comparaciones” (10); Acudimos a lugares, personas o acontecimientos para maximizar oportunidades de variaciones y hacer más densas las categorías. En la codificación axial, se buscaron enlazar las propiedades y dimensiones, para reconocer condiciones e interacciones, que pudieron explicar la vulnerabilidad de las personas. En la codificación selectiva se integraron las categorías en el esquema sobre la vida cotidiana entre la vulnerabilidad. Se alcanzó la saturación con 29 participantes, como otros criterios de rigor: la auditabilidad por jurados internos y externos y la credibilidad mediante devolución individual a los participantes.

### Resultados

Participaron hombres y mujeres entre 20 y 63 años de áreas urbanas y rurales de Bogotá-capital y ciudades como Medellín, Santa Martha, Chocó y el municipio de Juan de Acosta-Atlántico, paradigmático por ser la segunda región del mundo con el mayor número de afectados, después de Barranquitas en Venezuela. Hay desde alfabetos hasta profesionales, personas en condición de calle y de estrato socioeconómico alto, diferente estado civil, con y sin hijos, distinta religión y seguridad social.

Emergieron las categorías: La vida cotidiana y su trayectoria en relación con el estadio de la enfermedad, el contexto complejo, el sistema de salud con adversidades y barreras, las condiciones económicas, la dinámica de las relaciones afectivas y el proyecto de vida truncado de las personas entre otros. Presentan diversas vulnerabilidades: físicas, familiares y psicológicas, socio-económicas y administrativas. Un familiar de varios afectados relata la trayectoria de la enfermedad:

“Si consumido y mi tío también fue casi igualito, pero mi tío también era muy violento, demasiado violento. Y después el hijo de mi tío... bueno yo le conté, hubo un momento que tuvieron que encerrarlo porque se puso muy violento,... a veces quería salir a la calle desnudo, ya ese se enloqueció y casi siete años, ya después...yo lo encontraba ahí tiraito ...siempre tiraito en la cama” (E07 EV Mujer mayor de 50 a. pág.5).

Algunas situaciones familiares son la separación de los padres cuando aparece la enfermedad, el abandono de los hijos, la muerte de la madre con hijos menores y la condición de calle. Este es el relato de la exesposa de un afectado en estadio inicial:

“Si, le había echado toda la plata a la maquina...entonces por eso fue la separación de nosotros, entonces ya el después, más en la calle, más en la calle, ya se quedaba por ahí....y ya tiene la enfermedad, yo ya lo he visto en la calle varias veces y tiene la enfermedad” (E10 ZC Mujer mayor de 30 a. pág.9).

Se pudo evidenciar el estado en fase intermedia y tardía, de varias personas, en el mismo tiempo y hogar, con el mismo cuidador, como relata un familiar sobre los sobrinos, dos en fase final y una en intermedia:

“¿Tres hermanos están enfermos en este mismo momento? Si los tres son jóvenes 44, 43 y 38 años y los tres están enfermos, dos de ellos viven en la misma casa” (DC PG 250417 pág. 3).

Varios aspectos psicológicos afectan a los participantes: Relatos de alcoholismo, promiscuidad, ludopatía, cleptomanía, intento de suicidio y suicidio; como refiere esta familiar de la afectada, en estadio inicial:

“Y otra familiar de mi esposo, una tía, ella no quería aceptar que tenía esa enfermedad y se echó gasolina en todo el cuerpo y se prendió... Se prendió y murió calcinada...” (E06 RDM Mujer mayor de 50 a. pág. 7)

Las condiciones económicas son precarias, o porque ha sido su trayectoria de vida o porque la enfermedad se las ha deteriorado por pérdida del empleo o retiro sin pensión por invalidez; imposibilidad para lograr el sustento por incapacidad

o falta de empleo. Aumento de los costos por el tipo de alimentación, los espesantes, absorbentes cuando llega la incontinencia y gastos de transporte; esto refiere el cuidador de su esposa en estadio intermedio.

“... Digamos que aquí la situación más compleja se ha presentado...si, por la parte financiera, porque yo no recibo ayuda del estado ni nada” (E07 LFD Hombre mayor de 40 a. pág. 27).

Algunos no logran respuesta en los servicios de salud porque no acceden al sistema por desconocimiento sobre la ruta de atención, barreras e incumplimiento, a pesar inclusive, de la tutela, como refiere la cuidadora de una afectada en estado final.

“..Una hermana de ella le paga el seguro pero a veces niegan los medicamentos y sí me dan los pañales, le mandaron hace más de 3 meses el ensure (suplemento) pero no ha recibido el primero” (E01JM Mujer mayor de 50 a pág. 39).

## Discusión

Estas personas con EH, viven en estado de vulnerabilidad como define Busso “como un proceso multidimensional con probabilidad de ser lesionado por cambios o permanencia de situaciones. Se expresa como fragilidad e indefensión ante cambios del entorno, desamparo institucional del Estado; debilidad para afrontar los cambios y aprovechar las oportunidades, pensar estrategias y actuar a futuro para lograr mejores niveles de bienestar”.<sup>12</sup>

## Conclusiones

Las personas con EH en la vida cotidiana, desarrollan una trayectoria de vulnerabilidad que las convierte en una población de especial atención, que requiere relevancia pública y acciones afirmativas para favorecer su bienestar. Modular estas vulnerabilidades puede ser posible con el fortalecimiento de la resiliencia, la inteligencia emocional y las estrategias positivas de afrontamiento.

## Bibliografía

1. Cattaneo Elena, Rigamonti Dorotea ZC. El enigma de la enfermedad de Huntington.pdf. Sci Am Mex. 2002. Disponible en: <http://aplicacionesbiblioteca.udea.edu.co:3653/ehost/pdfviewer/pdfviewer?sid=bde6aca5-366e-4c3e-a1da-452b9909fcb0%40sessionmgr110&vid=7&hid=124> [acceso: 14/06/2016].
2. Colombia IN de SM de S de C. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública. Enfermedades Huérfanas-Raras. Instituto Nacional de Salud. Disponible en :[http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Protocolos\\_SIVIGILA/PRO\\_Erfermedades\\_huerfanas\\_y\\_raras.pdf](http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Protocolos_SIVIGILA/PRO_Erfermedades_huerfanas_y_raras.pdf)gtfredws%3CAJUYG TFCRDXEW%3CQA. Published March 30, 2016: [acceso: 12/05/2017].
3. Pujadas R. Etnografía. (S.L L, ed.). Barcelona; 2010.
4. Patton MQ. Qualitative interviewing. In: Publications S, ed. Qualitative Evaluation and Research Methods. Newbury Park; 1990:339-429.
5. Guber R. La Etnografía. Método, Campo y Reflexividad. Vol 53. (Norma, ed.). Bogotá; 2001. doi:10.1017/CBO9781107415324.004.
6. Vélez O, Galeano M. Investigación cualitativa: estado del arte. Antioquia, Fac Defic Soc y humanas. 2002:102.
7. Asociación médica mundial. Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial. Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. An Sist Sanit Navar. 2001; 24(2):209-212. doi:10.1001/jama.2013.281053.
8. Ministerio de Salud. Resolución 8430 de 1993. Bogotá; 1993:1-19. Disponible en: [https://www.unisabana.edu.co/fileadmin/Documentos/Investigacion/comite\\_de\\_etica/Res\\_\\_8430\\_1993\\_-\\_Salud.pdf](https://www.unisabana.edu.co/fileadmin/Documentos/Investigacion/comite_de_etica/Res__8430_1993_-_Salud.pdf) [acceso: 02/24/2016]
9. Emanuel E. ¿Qué hace que la investigación clínica sea ética? Siete requisitos éticos. In: Investigación En Sujetos Humanos: Experiencia Internacional. Santiago de Chile; 1999:83-96.

10. Strauss y Corbin. Bases de La Investigación Cualitativa. Técnicas y Procedimientos Para Desarrollar La Teoría Fundamentada. (Antioquia EU de, ed.). Medellín; 2002.
11. De la Cuesta CA. Analizar cualitativamente: De las consideraciones generales al pensamiento reflexivo. Index de Enfermería. 2015; 24(3):154-158.
12. Busso G. Vulnerabilidad Social: Nociones e Implicancias de Políticas Para Latinoamerica a Inicios Del Siglo XXI.; 2001. Disponible en: <http://www.redadultosmayores.com.ar/buscador/files/ORGIN011.pdf> [acceso: 29/11/2017].