

La Malaltia de Huntington

Treballar les funcions cognitives afectades

Índex

1. Introducció	2
2. Definició	4
2.1. Història de la malaltia de Huntington	4
2.2. Causes de la malaltia de Huntington	6
2.3. Síntomes de la malaltia de Huntington	9
2.4. Com afecta la malaltia de Huntington al cervell	10
2.5. Evolució de la malaltia de Huntington	11
3. Dimensió social de la malaltia de Huntington	12
3.1. Canvis de conducta	12
3.2. Tenir fills si estàs o pots estar afectat per la malaltia de Huntington	14
3.3. Proves genètiques	15
3.4. Investigació	15
4. Anàlisi de tests i escales psicològiques	16
4.1. Tests orientats a la detecció del deteriorament cognitiu	19
4.2. Escales i tests orientats a la gradació de la demència	38
4.3. Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS)	46
5. Conclusions	50
6. Bibliografia	52

Annexos

Annex 1. Exercicis per treballar les funcions cognitives

Annex 2. Atenció i percepció

Durant la nostra vida, succeeixen esdeveniments que ens desborden i no podem arribar a comprendre el que passa ni com hem d'actuar davant determinades situacions. A vegades succeeix quan la malaltia entra dins les nostres vides, ja sigui per que emmalaltim nosaltres o persones properes a nosaltres.

La malaltia de Huntington és una malaltia que provoca molts canvis, tant a nivell personal com social. Per una banda hi ha els canvis físics i psíquics del malalt, i per una altra els canvis familiars i socials que aquesta comportarà.

La malaltia de Huntington és una malaltia poc coneguda, potser per que a Espanya només hi ha, aproximadament, unes 4.000 persones afectades.

El meu interès per aquest tema va sorgir en veure que l'Institut Guttmann havia presentat un programa informàtic enfocat a estimular les capacitats i millorar el rendiment de pacients que han patit alguna lesió o estan afectats per una malaltia neurològica.

Degut al meu interès per la neurologia i la neuropsicologia, la meva idea principal va ser realitzar un estudi dels canvis cognitius i neurodegeneratius que provoca la malaltia de Huntington, les àrees d'activitat mental a les que afecta i, mitjançant la informàtica, crear un programa que treballés aquestes àrees del cervell afectades en diversos nivells i dificultats, i així poder "frenar" o alentir aquesta neurodegeneració.

Des del primer moment que em vaig proposar que aquest seria el tema del treball de recerca, comptava amb que accedir a pacients i familiars és molt difícil, igual que accedir a informació merament innovadora com és el programa creat per l'Institut Guttmann.

Així doncs, els objectius marcats en aquest treball són:

- Conèixer tots els aspectes de la malaltia de Huntington, a què és deguda, els seus símptomes i conseqüències, com afecta al cervell i com i quan va ser descoberta.
- Conèixer i apropar-me a com afecta aquesta malaltia a nivell personal i social. Quins són els canvis que provoca tant en el pacient i la seva vida com en la seva família i veure quines opcions mèdiques hi ha, de què consten les proves genètiques i quina investigació s'està fent actualment.
- Saber quina tipologia de tests i escales s'utilitzen per detectar i graduar la demència i els problemes cognitius, quines àrees es veuen afectades i s'avaluen en els tests i quin és el protocol que es segueix en un examen clínic, com a base teòrica de la pràctica del meu treball.
- Després d'un estudi previ de com els diversos tests avaluen les àrees d'activitat del cervell per detectar problemes, elaborar un programa d'exercicis que treballi aquestes capacitats cognitives.

La metodologia emprada per la realització d'aquest treball serà descriptiva, per conèixer els canvis que comporta i els aspectes personals i socials de la malaltia i d'investigació per conèixer quins són els tests utilitzats i fer-ne un estudi. Finalment, després de fer l'estudi, intentar apropar-me a les fundacions que treballen amb els pacients i a les que desenvolupen tècniques de millora per aquests.

2. Definició

La malaltia de Huntington, altrament anomenada *Corea de Huntington* o *Ball de Sant Vito*, és un trastorn hereditari que afecta al sistema nerviós central.

Aquesta malaltia, que normalment es desenvolupa durant l'edat adulta, presenta una gran varietat de símptomes, des de canvis físics fins a canvis emocionals o de les capacitats cognitives.

Al ser una malaltia autosòmica dominant, afecta tant als homes com a les dones i és hereditària.

En els següents apartats veiem quina ha estat l'evolució de l'estudi de la malaltia al llarg dels anys, què causa la malaltia de Huntington, els seus símptomes i l'evolució de la malaltia durant la vida d'una persona afectada.

2.1. Història de la malaltia de Huntington

El metge nord-americà George Huntington (1850-1916) va observar, per primera vegada, aquesta malaltia en una família americana d'ascendència anglesa, i li va donar el nom de "malaltia de Huntington". El nom alternatiu de Corea de Huntington és degut a que entre els símptomes físics hi ha moviments involuntaris de les extremitats. El terme *corea* prové del grec, i significa *ball*.

George Huntington va aprofitar les notes preses pel seu pare i el seu avui sobre aquesta anomalia, i en va diagnosticar diversos casos.

Al febrer de 1872, Huntington va presentar els seus estudis a l'Acadèmia de Medicina d'Ohio. Aquesta conferència va tenir un gran èxit, per això va publicar l'obra *On chorea*, que comptava amb un recull d'investigacions d'aquesta anomalia, en un article a la revista *Medical and Surgical Reporter*, de Filadèlfia.

En aquesta conferència va donar a conèixer a la comunitat mèdica la descripció de la malaltia i en va destacar tres característiques: que es tractava d'una malaltia d'origen hereditari, que els qui la patien presentaven tendències suïcides i de demència i que la malaltia es manifestava sent adult i anava evolucionant amb l'edat.

Jelliffe i Tilney van realitzar un estudi de l'ascendència de les famílies afectades per aquesta malaltia. Aquest estudi el va concloure, anys més tard (1932), Vessie.

2. Definició

Tot i que la malaltia rebí el nom del metge George Huntington, la Corea progressiva i hereditària va ser descrita l'any 1859, tretze anys abans de la conferència de George Huntington, a Noruega pel metge Johan Christian Lunf. Aquest informe no va rebre l'atenció internacional i era totalment desconegut per Huntington.

L'any 1933 es va descobrir que el desencadenant de la malaltia era una mutació genètica localitzada en el cromosoma número 4, la qual cosa es va publicar a la revista *Nature* l'any 1982 per l'equip de genètica de la Facultat de Medicina de la Universitat de Harvard, Boston.

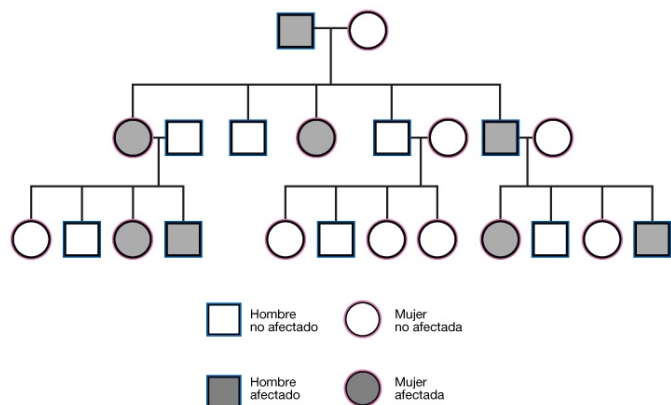
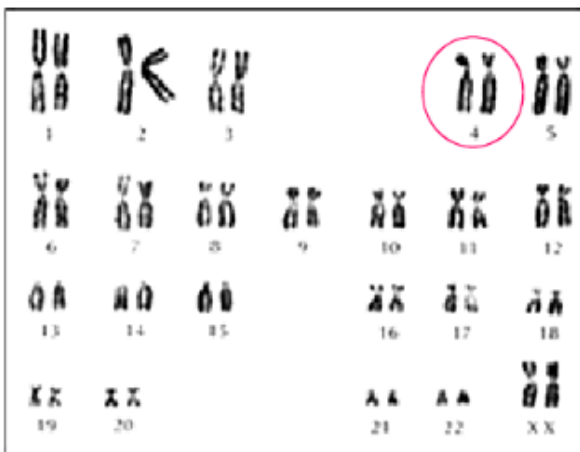
En la següent pàgina es troba una còpia de l'article original publicat l'any 1872 per George Huntington a la revista *Medical and Surgical Reporter*, de Filadèlfia.

2.2. Causes de la malaltia de Huntington

La malaltia de Huntington és provocada per un gen defectuós al cromosoma nº4, que s'encarrega de la síntesi de la proteïna huntingtina. Aquest gen, per motius encara desconeguts, afecta a les cèl·lules nervioses de zones cerebrals com els ganglis basals i el còrtex cerebral.

Totes les cèl·lules del nostre cos contenen vint-i-dos parells de cromosomes autosòmics i dos cromosomes sexuals.

Un dels cromosomes de cada parell depèn del pare, i l'altre, de la mare. Cada cromosoma conté gens, que són els factors d'herència que determinen els caràcters biològics. En el cromosoma número 4 hi trobem el gen que codifica la malaltia de Huntington:



Font: www.huntington-study-group.org

La malaltia de Huntington és un desordre neurodegeneratiu autosòmic dominant, per tant, les persones que la manifesten tenen un al·lel portador de la malaltia i un que no. L'al·lel portador és dominant, és a dir, es manifestarà, de manera que la persona patirà la malaltia i, en cas de tenir fills, hi haurà un 50% de possibilitats de que aquesta es transmeti (com veiem en la imatge de la dreta).

2. Definició

Els gens estan formats per una seqüència de nucleòtids d'ADN, els quatre tipus de nucleòtids que el formen són:

- ✓ Adenina (A)
- ✓ Guanina (G)
- ✓ Citosina (C)
- ✓ Timina (T)

Una part de la seqüència del gen de Huntington, conté tres d'aquests nucleòtids -CAG-, que codifiquen una informació per a la incorporació d'un aminoàcid. Aquest codó conté la informació per la síntesi de la proteïna huntingtina.

El nombre de repeticions del triplet -CAG- determinarà si la persona desenvoluparà la malaltia de Huntington al llarg de la seva vida.

Determinació del desenvolupament de la malaltia segons el nombre de repeticions:

- Menys de 30 repeticions: La persona no desenvolupa la malaltia.
- Entre 30 i 39 repeticions: Conegut com a “zona gris”, de importància reduïda. És difícil determinar si la persona desenvoluparà o no la malaltia. Hi ha la probabilitat de que una persona que no l'ha manifestat però té d'entre 30 i 39 repeticions, transmeti el gen a la següent generació.
- Més de 39 repeticions: la malaltia de Huntington es manifesta.

El nombre de repeticions del triplet -CAG- pot ser inestable quan es transmet d'una generació a una altra, per tant, el nombre de repeticions pot augmentar o disminuir en relació a una altra generació.

La mutació de la proteïna huntingtina provoca una degeneració en el nucli estriat, format per el nucli caudat i el putamen, i una alteració neuroquímica de dèficit del neurotransmissor GABA o àcid gamma-aminobutíric, que s'encarrega d'inhibir el sistema nerviós, regulant l'excitabilitat d'aquest i el to muscular del cos.

Tot i això, no es sap quin és el mecanisme que activa la proteïna amb la mutació que causa la mort de les neurones i per què aquestes són més sensibles que d'altres que no es veuen afectades per aquesta proteïna que pateix la mutació.

1.3. Síntomes de la malaltia de Huntington

Els símptomes de malaltia de Huntington normalment apareixen entre els 30 i els 50 anys, tot i que hi ha possibilitats de que apareguin abans o més tard:

10 anys0'1%	40 anys35'3%	60 anys95'1%
20 anys2'2%	50 anys71'5%	Més de 60 anys4'9%
30 anys13%		

*Genetics Service, Hospital Clínic de Barcelona, **Dra. Aurora Sánchez**. Percentatge de pacients de la malaltia de Huntington d'aparició dels símptomes segons l'edat.*

Els símptomes que presenta aquesta malaltia són:

- Lleugers moviments involuntaris:
 - Girar el cap per desplaçar la mirada.
 - Moviments facials.
 - Moviments lents i incontrolables.
 - Moviments espasmòdics ràpids dels braços, cames, cara i altres parts del cos.
 - Marxa inestable.

- Canvis en el comportament:
 - Canvis d'humor.
 - Comportament agressiu i, a vegades, antisocial.
 - Irritabilitat.
 - Inquietud o impaciència.

- Demència
 - Pèrdua de memòria
 - Canvis en el llenguatge.
 - Desorientació o confusió.

- Principals dèficits neuropsicològics:
 - Alteració de l'atenció i la capacitat de concentració.
 - Alentiment del pensament i el procés cognitiu.
 - Incapacitat per realitzar un coneixement ja obtingut.
 - Disminució de la capacitat d'aprenentatge verbal i visual.
 - Falta de planificació i ordenació seqüencial.
 - Dèficit en la capacitat de solució de problemes i formació de conceptes.

Aquests són símptomes generals, pot ser que es manifestin en major o menor grau, o que no es manifestin tots.

1.4. Com afecta la malaltia de Huntington al cervell

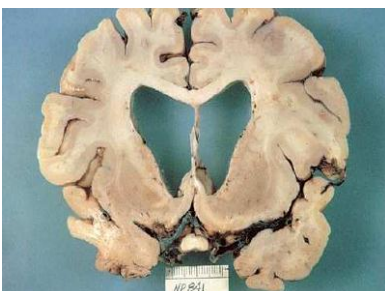
La mutació de la proteïna huntingtina provoca una degeneració en el nucli estriat, format per el nucli caudat i el putamen, i una alteració neuroquímica de dèficit del neurotransmissor GABA o àcid gamma-aminobutíric, que s'encarrega d'inhibir el sistema nerviós, regulant l'excitabilitat d'aquest i el to muscular del cos.

Tot i això, no es sap quin és el mecanisme que activa la proteïna amb la mutació que causa la mort de les neurones i per què aquestes són més sensibles que d'altres que no es veuen afectades per aquesta proteïna.

Afecta a l'àrea més profunda del cervell, el subcòrtex, i les seves connexions amb la regió frontal, (activitat i motivació) pensar en el futur, fer plans.. el pacient no genera motivació encara que encara estigui capacitat per fer-ho.

Els canvis en el cervell poden anul·lar la capacitat de pensar de manera flexible i adaptar-se fàcilment a noves situacions.

En la següent imatge, extreta de www.e-huntington.org veiem una pèrdua del còrtex, atrofia del caudat, creixement dels ventricles i reducció del pes del cervell:



A la imatge esquerra veiem un cervell afectat per la malaltia, mentre que el de la dreta és un cervell sà.

1.5. Evolució de la malaltia de Huntington

Una vegada apareix la malaltia, normalment en una edat adulta o avançada, els primers símptomes d'una persona afectada per la malaltia són moviments musculars involuntaris, falta de concentració, pèrdua de memòria, depressió i canvis anímics que poden arribar a un comportament agressiu i antisocial.

Durant l'evolució de la malaltia, els símptomes canvien o són més notables. Entre aquests hi ha moviments involuntaris més marcats, dificultats en la parla, pèrdua de pes i dificultat per empassar, canvis emocionals com la frustració i la depressió.

Els canvis cognitius que es produeixen són la falta d'iniciativa, la capacitat d'organització, la desgana o la dificultat per a concentrar-se en més d'una cosa al mateix temps.

Moltes vegades, més que un deteriorament físic, hi ha problemes psicològics que causen més dificultat, tant a la persona afectada com als del seu voltant. Això és degut a que, a part dels canvis que comporta la malaltia, altres factors com adonar-se de la incapacitat de poder fer coses quotidianes o aparentment senzilles dificulten l'autoacceptació d'aquesta.

Quan la malaltia es troba en les fases més avançades, els pacients necessiten atenció i cures permanents.

Moltes vegades, la causa de la mort del pacient és una malaltia secundària, ja que hi ha un augment del risc d'infeccions.

3. Dimensió social de la malaltia de Huntington

Els canvis de conducta representen el pitjor aspecte de la malaltia de Huntington per moltes famílies, però aquest no és l'únic canvi social que provoca la malaltia, sinó que fa que tota la vida personal i les relacions socials s'hagin de tornar a plantejar. La decisió de tenir fills és un dels exemples d'aquests canvis.

A nivell personal, una persona que en la seva família compti amb un membre afectat per aquesta malaltia potser vol saber si la té i així plantejar-se de nou la seva vida. En els següents apartats es troba quins són els canvis de dimensió social que comporta la malaltia i amb quines opcions comptem si n'estem afectats.

3.1. Canvis de conducta

La malaltia de Huntington provoca discapacitats que creen dificultats pel pacient. Tot i això, els conceptes tradicionals de canvis mentals i globals associats a la malaltia són inexactes. El deteriorament selectiu d'algunes zones del cervell, que causa la malaltia de Huntington, porta dificultats en el pensament i el comportament. Alguns aspectes mentals o intel·lectuals dels pacients es mantenen intactes, fins i tot quan la malaltia es troba en fases més avançades.

La tasca dels cuidadors i familiars que treballen amb la malaltia de Huntington és doble: reconèixer les capacitats que han de ser potenciades de forma efectiva i comprendre les limitacions dels pacients. Els canvis de comportament representen el major problema i signifiquen un gran esforç per les famílies.

Algunes alteracions en els pacients amb malaltia de Huntington com la frustració, la irritabilitat o la pèrdua de confiança poden ser degudes a la falta de comprensió davant d'una malaltia incapacitant i de pèrdua d'autonomia personal. Malgrat això, molts dels canvis conductuals són part de la pròpia malaltia, manifestant-se com a conseqüència dels canvis que tenen lloc en el cervell. Part d'aquests canvis es manifesten com a conseqüència directa d'alteracions en la manera de pensar de l'individu, canvis intel·lectuals; altres es presenten com a alteracions de l'estat anímic del pacient.

Els símptomes conductuals varien depenent del pacient, en algunes persones són lleus, sense gran impacte social; en altres casos són més greus, provocant una ruptura de la vida familiar i les relacions socials.

No hi ha solucions fàcils pels problemes de comportament, ja que aquest són part de la malaltia i els propis pacients no poden controlar-los.

Els pacients afectats per la malaltia de Huntington poden mostrar una pèrdua d'activitat i iniciativa. Aquest comportament pot ser molt frustrant pels membres de la família, que el poden percebre com desgana o mandra. És molt important reconèixer que el comportament no és degut a desgana, sinó que la malaltia de Huntington afecta a l'àrea més profunda del cervell, al subcòrtex, i les seves connexions amb la regió frontal, que són les encarregades de la motivació i l'activitat. Aquestes àrees del cervell ens permeten pensar en el futur, fer plans i pensar allò que s'ha de fer per dur-los a terme i aconseguir l'objectiu. El pacient pot ser físicament capaç de realitzar la tasca però és incapaç de tenir alguna motivació o iniciativa per començar-la.

La presència d'altres persones en una activitat pot actuar com estimulador extern o motivador. El pacient no té confiança en la seva pròpia capacitat d'iniciativa.

La participació és important per mantenir al pacient actiu i, a la vegada, fer que se senti valorat i capacitat per contribuir de forma constructiva.

Una altra característica d'aquesta malaltia és que els pacients són gairebé incapaços de posar-se al lloc de l'altre, tenir punts de vista diferents... Aquest aparent egocentrisme, juntament amb la pèrdua de les necessitats emocionals, és degut a la pèrdua de flexibilitat mental associada a la pròpia malaltia. Els canvis emocionals no estan sota el seu control, s'ha de tenir en compte que no és culpa d'un descuit o de la falta d'interès del pacient.

Els pacients amb malaltia de Huntington també poden semblar molt inflexibles i de pensament rígid. Això és degut a que els canvis que tenen lloc al cervell poden anul·lar la capacitat de pensar d'una manera flexible i d'adaptar-se fàcilment a noves situacions. Els pacients acostumen a mostrar-se més còmodes i confiats en situacions que reconeixen, que comporten una rutina fixa. Si els pacients necessiten aquesta rutina, el millor és intentar acostumar-s'hi, estructurant el dia a dia del pacient de manera que sàpiga què passarà i quan.

La depressió també és un problema relativament comú de la malaltia de Huntington, encara que això no signifiqui que tots els pacients estiguin afectats.

La pèrdua d'activitat i iniciativa no indica un estat de depressió, tot i que aquesta possibilitat ha d'estar sempre considerada.

És molt comú que els pacients afectats per la malaltia de Huntington mostrin menys interès per la seva aparença personal i un descuit en la higiene i cures personals. L'apatia i la falta d'iniciativa contribueixen en aquest canvi. També és important saber que la malaltia de Huntington pot empitjorar l'atenció personal i social. El pacient no és conscient del seu propi canvi i és insensible al efecte que la seva aparença pot tenir en els demés. Moltes vegades és necessari que s'inciti al pacient a tenir cura de la seva higiene.

3.2. Tenir fills si estàs o pots estar afectat per la malaltia de Huntington

Saber que té la possibilitat de manifestar la malaltia de Huntington pot influenciar a l'hora de decidir crear una família.

Hi ha persones que decideixen no tenir fills, altres decideixen tenir-ne justificant que els seus fills viuran molts anys abans de desenvolupar la malaltia (en el cas que continguin el gen portador).

A les parelles amb risc de manifestar la malaltia, normalment no se'ls permet adoptar, tot i que és possible que se'ls permeti ser família d'acollida. Tampoc es descarta la inseminació artificial o in vitro.

La decisió de tenir fills pot dependre dels resultats de la prova genètica. Si la prova mostra que la persona no és portadora del gen, tampoc pot ser que el fill ho hereti.

En cas que els resultats mostrin el contrari i la persona sigui portadora, es pot fer la prova genètica amb amniocentesi.

Abans de prendre una decisió s'aconsella tenir una visita amb el genetista.

3.3. Proves genètiques

Actualment hi ha la possibilitat de fer proves d'ADN que donen resposta a si conté o no el gen que farà que la malaltia de Huntington es manifesti.

La prova es pot fer en tots els Hospitals Generals del país. Per fer-se-la cal anar al genetista, que dóna l'oportunitat de parlar de totes les implicacions de fer-se la prova. Per ajudar a prendre una decisió, el genetista segueix un procés d'assessorament que consisteix en tres sessions. Una vegada feta la prova, també hi ha la possibilitat d'assistir a sessions de seguiment.

La prova consisteix en extreure dos mostres de sang (per comparar resultats) i analitzar també la sang del progenitor afectat per comprovar el diagnòstic original de la malaltia de Huntington. L'ADN obtingut de la sang s'analitza en un laboratori.

És una prova complicada de realitzar i d'interpretar, per això es tarda de 8 a 10 setmanes a rebre els resultats.

3.4. Investigació

Les malalties neurodegeneratives, de moment, no tenen cura. Es produeix una degeneració lenta, però irreversible, d'un grup de neurones del nostre sistema nerviós central. En la malaltia de Huntington es coneix la causa (mutació de la huntingtina), el lloc de la degeneració (nucli caudat i putamen) i també l'alteració neuroquímica (dèficit de GABA). Tot i aquests coneixements, encara no s'ha pogut trobar un tractament adequat. Falta saber quin és el mecanisme que activa la huntingtina mutada que produeix la mort de les neurones. També és necessari saber què fa que aquestes cèl·lules siguin més sensibles a la degeneració mentre que altres sobreviuen a la huntingtina mutada. Tot això obriria les portes a un nou tractament.

Els científics i els metges que es dediquen a buscar una curació per aquesta malaltia estan convençuts que s'estan acostant a la cura. Gràcies a l'existència de bons models experimentals hi ha més laboratoris treballant i es té més coneixement sobre aquesta malaltia.

Actualment hi ha algunes proves clíniques, s'està investigant i avançant, de manera que aquest tractament i la cura de la malaltia arribarà.

4. Anàlisi de tests i escales psicològiques

La Malaltia de Huntington comporta una sèrie de canvis de diferent grau. Per una part hi ha els canvis físics i, per una altra part, el canvis intel·lectuals, psíquics i psicològics.

Quan parlem de demència ens referim a la pèrdua de la funció intel·lectual, ja sigui adquirida o persistent. Aquesta pèrdua de funció intel·lectual afecta mínimament a tres de les àrees d'activitat mental:

- Memòria
- Llenguatge
- Habilitats visoespaials
- Aspectes emocionals
- Personalitat
- Cognició (Abstracció, càlcul, raonament...)

El deteriorament d'una persona que pateix la malaltia de Huntington dificulta tots aquests processos cognitius, en menor o major grau, depenent del pacient i l'evolució d'aquesta.

Els canvis de les funcions cognitives derivats d'una malaltia neurodegenerativa, en aquest cas la malaltia de Huntington, normalment estan relacionats amb els canvis neurofisiològics i neuroanímics.

El procés d'avaluació que es realitza en casos de demència és el següent:

- **Consulta 1:**
 - ✓ Història clínica i clinimetria bàsica.
 - ✓ Anàlisi del cas per enviar-ho a neuropsicologia.

- **Consulta 2:**
 - ✓ Avaluació neuropsicològica.
 - ✓ Avaluació conductual-afectiva.

- **Consulta 3:**

- ✓ Anàlisi i discussió de resultats.
- ✓ Entrega de resultats a la família.
- ✓ Proposta d'estratègies pels familiars.

- **Consulta 4:** Revaluació dels casos cada tres o sis mesos, depenent de l'evolució.

Durant les consultes d'avaluació d'un pacient, no tan sols es té en compte l'avaluació de les funcions intel·lectuals, sinó que també es realitza una avaluació funcional i altres estudis complementaris.

La valoració del rendiment funcional del pacient amb dèficit cognitiu té una gran importància en l'estudi de la demència, ja que l'alteració cognitiva afecta a la capacitat del malalt per desenvolupar les seves activitats habituals. El deteriorament cognitiu té una influència directa sobre aquestes capacitats funcionals de manera que, durant la fase inicial de la demència, les primeres activitats que es veuen afectades són les més complexes, és a dir, les que permeten relacionar-se amb l'entorn social. És en etapes més avançades de la malaltia quan la persona deixa de realitzar les activitats primàries per mantenir la seva independència i autonomia. És per això que el funcionament de la vida diària ens permet obtenir informació referent al pronòstic de l'evolució de la malaltia.

Les escales que ens permeten valorar el grau funcional del pacient es basen en l'observació directa del pacient en la seva vida quotidiana o en la informació proporcionada per cuidadors o familiars. En aquestes escales es tenen en compte l'autonomia, la dependència, la incapacitació en relació al malalt, al seu entorn familiar i a l'entorn físic.

Els estudis complementaris que es realitzen durant les consultes consten de diverses proves com són:

- Perfil bioquímic: Hemograma, VSG, Creatinina, Glicèmia, Urea, TGO, TGP, lipidograma, hormones, vitamina 12, àcid fòlic, VDRL i HIV.
- Electrocardiograma.
- Radiografia toràcica
- TAC, s'aconsella a tots els pacients en estudi de demència per valorar la patologia estructural

Per ajudar a determinar si els símptomes que presenta el pacient compleixen els criteris establerts de la demència, és necessària la realització d'una història clínica completa.

Segons el criteri, el diagnòstic de demència ha de mostrar que hi ha presència de deteriorament en nivells previs de funcionament i en diverses àrees cognitives.

Per precisar la magnitud del dèficit cognitiu es realitzen exàmens específics que quantifiquen les funcions mentals. N'hi ha de diferents graus i longituds, des de proves simples fins a bateries que requereixen varies sessions per completar-se.

També varien en la seva orientació i objectiu, les més generals tracten diverses funcions i capacitats mentals, tot i que n'hi ha que són més específiques, enfocades al llenguatge, la memòria, l'atenció... També hi ha bateries en forma d'escala orientades a la graduació de la demència.

És per això que separem en dos grups els diferents tests analitzats per dur a terme el disseny d'un programa d'activitats que treballin les funcions i capacitats mentals en els pacients que manifesten la malaltia de Huntington.

- **Tests orientats a la detecció del deteriorament cognitiu:**

- Mini-mental State Examination de Folstein
- Short Portable Mental Status Questionnaire de Pfeiffer
- Mini-Cog
- Test del rellotge (CDT)
- Matrius progressives de Raven
- Trail Making Test
- Boston Diagnostic Aphasia Examination

- **Escales i tests orientats a la graduació de la demència:**

- Global Deterioration Scale de Reisberg (GDR)
- Classificació Clínica de la demència (CDR)
- Short Blessed Test de Katzman (SBT)

4.1. Tests orientats a la detecció del deteriorament cognitiu

Mini Mental State Examination (MMSE) (Folstein et al, 1975)

El MMSE és un test psicològic per a determinar tant la demència com per al seguiment evolutiu d'aquesta en un pacient.

És el test més utilitzat internacionalment que ens mostra una valoració inicial del deteriorament cognitiu del pacient. Tot i això, aquesta no pot ésser una prova concloent per establir un diagnòstic de demència, ja que es requereix l'ampliació de la informació que el test ens aporta amb altres proves per poder realitzar un diagnòstic fiable.

La puntuació és d'un màxim de 30 punts, agrupats en cinc apartats:

- **Orientació** (10 punts)

Consisteix de dues preguntes:

- I. "En quin any, estació, mes, dia del mes i dia de la setmana estem?"
- II. "On estem? (país-província-ciutat-hospital-planta)"

Cada una d'aquestes preguntes puntua 5 punts. La primera serveix per comprovar el grau d'orientació del pacient en el temps, i la segona per a comprovar el grau d'orientació del pacient en l'espai.

- **Memòria immediata** (3 punts)

Aquesta prova consisteix en repetir tres noms (pesseta, cavall i poma). Cal anotar el nombre de vegades que aquests tres mots es repeteixen fins que el pacient els aprèn.

- **Atenció i càlcul** (5 punts)

Consisteix en restar 7 a partir del número 100, cinc vegades consecutives. Com a alternativa, es pot lletrejar la paraula "mundo" al revés.

- **Record diferit** (3 punts)

Consisteix en repetir els tres mots que s'han après anteriorment, a l'apartat de memòria immediata (pesseta, cavall i poma).

4. Anàlisi de tests i escales psicològiques

- **Llenguatge i construcció** (9 punts)

Aquest últim apartat consta de sis apartats.

- I. Nomenar un llapis i un rellotge que l'examinador mostra. Puntua 2 punts.
- II. Repetir la frase: "Ni sí, ni no, ni pero." Puntua 1 punt.
- III. Consisteix en realitzar correctament els tres ordres següents: "Coja este papel con la mano derecha, dóblelo por la mitad y póngalo en el suelo." Puntua 3 punts.
- IV. Llegir i executar la frase: "Cierre los ojos". Puntua 1 punt.
- V. El pacient ha d'escriure una frase amb subjecte i verb. Puntua 1 punt.
- VI. L'última prova consisteix en copiar aquest dibuix: Puntua 1 punt.

El punt de tall de demència s'estableix als 24 punts, és a dir, si un resultat està per sota d'aquests, és possible que el pacient pateixi algun tipus de demència.

La següent taula proporciona dades de referència en funció de l'edat i el nivell educatiu del pacient, pot servir per a comparar resultats:

Edat (anys)	18-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	85-90
Estudis elementals	22	25	25	23	23	23	23	22	23	22	22	21	20	19
Estudis primaris	27	27	26	26	27	26	27	26	26	26	25	25	25	23
Estudis mitjans	29	29	29	28	28	28	28	28	28	28	27	27	25	26
Estudis superiors	29	29	29	29	29	29	29	29	29	29	28	28	27	27

Font: www.hipocampo.org, R.M. Crum, J.C. Anthony, S.S. Bassett and M.F. Folstein. Population-based norms for the Mini-Mental State Examination by age and educational level. Journal of the American Medical Association 1993;269(18):2386-239

Temps de realització: De 7 a 10 minuts

Material necessari: Test de MMSE

El següent test, Mini-mental de Folstein, ha estat proporcionat per el departament de psicologia de la Residència Santa Susana de Caldes de Montbui.

TABLA III
Mini-mental State Examination

Nombre del paciente: _____

Edad: _____ Escolarización _____ Fecha realización: _____

Marque con una cruz si la respuesta es correcta.

ORIENTACIÓN TEMPORAL

- 1. ¿Qué fecha es hoy?
- 2. ¿Qué año?
- 3. ¿Qué estación?
- 4. ¿Qué día de la semana?
- 5. ¿Qué mes?

ORIENTACIÓN ESPACIAL

- 1. ¿Puede decirme el nombre de este hospital (o lugar)?
- 2. ¿En qué piso o planta nos encontramos?
- 3. ¿En qué ciudad?
- 4. ¿En qué provincia?
- 5. ¿En qué nación?

FIJACIÓN

(Decir al paciente que vamos a explorar su memoria)

Repita estas 3 palabras "pelota", "bandera" y "árbol". Pelota

(La primera repetición es la que determina la puntuación de Bandera

0 a 3). Dígalas lentamente y de forma clara con un intervalo de un segundo entre cada palabra. Repetirlas hasta que las Árbol

aprenda, con un límite de 6 veces. Apuntar el número de intentos. Si eventualmente no puede aprenderlas, la memoria no puede probarse plenamente.

Nº de ensayos _____

ATENCIÓN Y CÁLCULO

Dígale al paciente que empiece por 100 y cuente hacia atrás Restando de 7 en 7. Parar tras realizar 5 sustracciones

93	86	79	72	65
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Alternativa: Si el paciente no puede realizar la cuenta hacia atrás, dígame que deleetree la palabra "mundo" al revés. La puntuación viene determinada por el número de letras en correcto orden.

O	D	N	U	M
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

TABLA III

Mini-mental State Examination (Continuación)

MEMORIA (Recuerdo)

¿Recuerda las tres palabras que le he dicho antes?

LENGUAJE

Nombrar

Señale un reloj de pulsera y pregúntele qué es.
Repita lo mismo con un lápiz.

Reloj
Lápiz

Repetición

Dígale que repita: "No, si, y/o pero"

Actitud

Déle una hoja de papel en blanco y dígame:
"Coja este papel con su mano derecha,
dóblelo por la mitad y póngalo en el suelo".

Coge el papel
Lo dobla
En el suelo

Lectura

Escriba en un papel con letras grandes para que
Pueda leerse claramente: "CIERRE LOS OJOS"
Dígale : "Lea esto y haga lo que indique".
Sólo es correcto si cierra los ojos.

Cierra los ojos

Escritura

Déle una hoja en blanco y pídale que escriba una
frase cualquiera. Debe ser escrita espontáneamente.
Debe tener sujeto, verbo y ser sensata.
No es necesario corrección gramatical o puntuación
correcta.

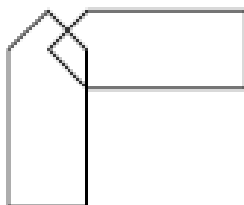
Escribe la frase

Copia

Dígale que copie el dibujo inferior exactamente igual.
Los 10 ángulos deben estar representados, y dos
pentágonos deben hacer intersección para puntuar un
punto. No valorar temblor ni rotación.

Dibujo

Dibujo:



Frase:

PUNTUACIÓN TOTAL

Short Portable Mental Status Questionnaire (SPMSQ) de Pfeiffer

L'SPMSQ és una prova breu que ens aporta informació sobre diferents àrees cognitives, especialment l'orientació i la memòria.

Consisteix en 10 preguntes, i s'adjudica un error per a cada pregunta fallada, obtenint un total. Encara que siguin preguntes comportes de més d'una resposta, només un d'errònia, farà errònia la sèrie, i per tant, sumarà un punt més al total, encara que els altres components de la pregunta siguin els encertats.

En la següent taula de dades es troba un estudi general de les quatre categories de subjecte segons el nombre d'errors:

Normal	0-2 errors
Trastorn lleuger	3-4 errors
Trastorn moderat	5-7 errors
Trastorn greu	8-10 errors

Font: www.neuro-cog.com

Temps de realització: De 2 a 3 minuts

Material necessari: Test de SPMSQ

TABLA II

Cuestionario portátil del estado mental de Pfeiffer

Fecha: ____ / ____ / ____

Nombre:

Edad: años Sexo: Varón Hembra

Años de Educación:

Ningún estudio Graduado escolar Bachillerato Nivel superior

Nombre del entrevistador:

INSTRUCCIONES:

Preguntar las cuestiones 1-10 en este orden y recoger todas las respuestas. Recoger el número total de errores.

LE VOY A HACER UNAS PREGUNTAS PARA VER CÓMO SE ENCUENTRA USTED

	POSITIVO	NEGATIVO
1. ¿Qué fecha es hoy? Día del Mes ____ Mes ____ Año ____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. ¿Qué día de la semana es hoy?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. ¿Cómo se llama este lugar o edificio?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. ¿Cuál es su número de teléfono?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4a. (Preguntar sólo si el paciente no tiene teléfono) ¿Cuál es su dirección?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. ¿Cuántos años tiene?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. ¿En qué fecha nació Usted?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. ¿Cómo se llama el rey de España?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. ¿Quién mandaba antes del actual rey?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. Dígame el nombre completo de su madre?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10. Si a 20 le restamos 3 quedan.....? y si le quitamos 3.....?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Font: *Psicometría del deterioro cognitivo (I)* **Autores:** F. R. DUCH CAMPODARBE, L. RUIZ DE PORRAS ROSSELLO, D. GIMENO RUIZ DE PORRAS, X. ESTEVE BALZOLA, J. M.ª ISERN YESTE

Mini-cog

El test Mini-cog és una prova que s'utilitza en la detecció de deteriorament cognitiu.

Es compon de tres ítems relacionats amb la memòria i un últim que consisteix en el test del rellotge (CDT), per ajudar a aclarir els resultats establerts.

En la següent taula de dades es troba un estudi general de les quatre categories de subjecte segons el nombre d'encerts:

0	Hi ha deteriorament cognitiu
1-2	Deficiència, confirmada per la prova de CDT
1-2	No hi ha deficiència, si el CDT és normal
3	No hi ha demència

El següent test, Mini-Cog, ha estat extret de la pàgina de: www.utmedicine.org.

Pt. Name: _____ DOB: _____
Date: _____

Instructions

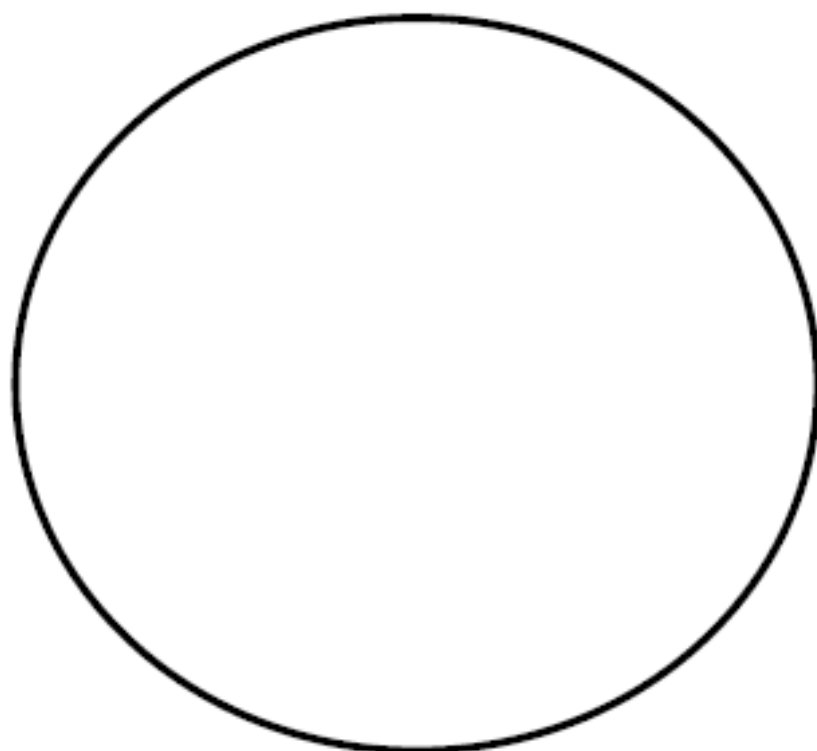
Inside the circle draw the hours of a clock as if a child would draw them

Place the hands of the clock to represent the time "forty five minutes past ten o'clock"

Instrucciones

Dentro del círculo dibuje las horas del reloj como si lo haría un niño.

Ponga las manos del reloj para representar el tiempo "cuarenta y cinco minutos después de las diez"



THE MINI-COG

1. Instruct the patient to listen carefully and repeat the following

APPLE WATCH PENNY
MANZANA RELOJ PESETA

2. Administer the Clock Drawing Test

3. Ask the patient to repeat the three words given previously

Scoring

Number of correct items recalled _____ [if 3 then negative screen. STOP]

If answer is 1-2

Is CDT Abnormal? No Yes

If No, then negative screen

If Yes, then screen positive for cognitive impairment

Test del rellotge (CDT)

El test del rellotge s'utilitza per avaluar habilitats visoconstructives, però és una prova adequada per detectar el deteriorament global ja que implica funcions cognitives com l'execució motriu, l'atenció, la comprensió del llenguatge o el coneixement numèric.

El pacient ha de dibuixar un rellotge mitjançant aquesta sèrie de passos:

- "Dibuixi primer l'esfera, rodona i gran."
- "Ara col·loqui dins els números corresponents a les hores del rellotge, cada una al seu lloc."
- "Dibuixi les del rellotge marcant les onze i deu."

Els criteris que s'avaluen a l'hora de puntuar són:

- Si es col·loca el número 12 en el seu lloc, tres punts.
- Si ha escrit els 12 números exactes, dos punts.
- Si ha dibuixat les correctament, dos punts.
- Si marca l'hora demanada per l'examinador, dos punts.

Si s'obté un mínim de 7 punts, el resultat es considera normal.

Temps de realització: un minut o menys

Material necessari: Material per escriure

El següent test, Test del rellotge (CDT) , ha estat extret de la pàgina: www.utmedicine.org.

Pt. Name: _____ DOB: _____

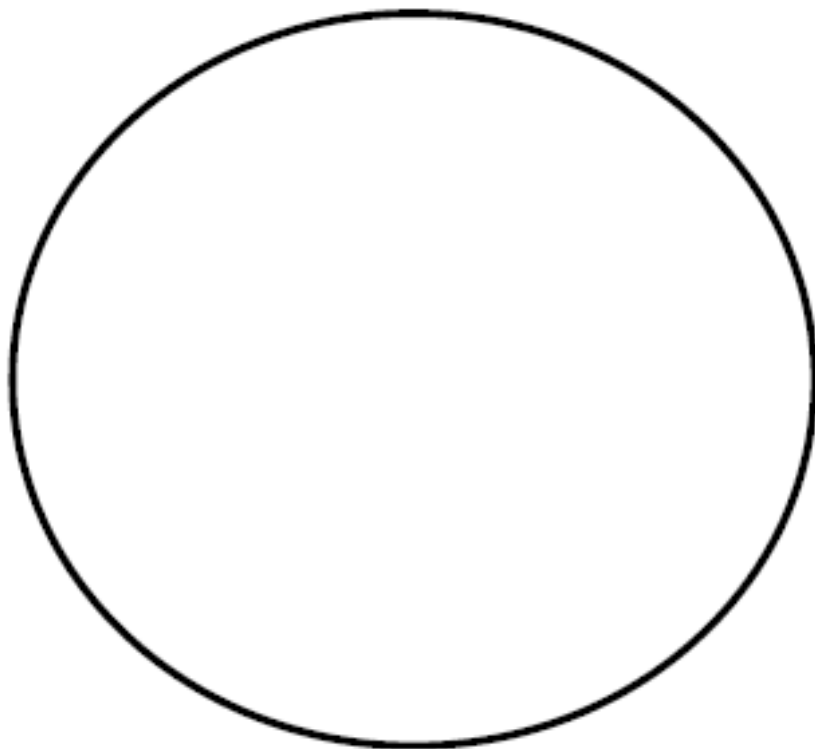
Date: _____

Instructions

Inside the circle draw the hours of a clock as if a child would draw them
Place the hands of the clock to represent the time "forty five minutes past ten
o'clock"

Instrucciones

Dentro del círculo dibuje las horas del reloj como si lo haría un niño.
Ponga las manos del reloj para representar el tiempo "cuarenta y cinco
minutos después de las diez"



Matrius Progressives de Raven

El test de les matrius progressives de Raven, publicat l'any 1938 per el seu autor John C. Raven. Aquest test es fonamenta en unes bases teòriques que el caracteritzen.

Les característiques del test són que és de capacitat intel·lectual i d'habilitat mental general, que és un test factorial (intenta confondre i anar més enllà del que sembla obvi) i no verbal.

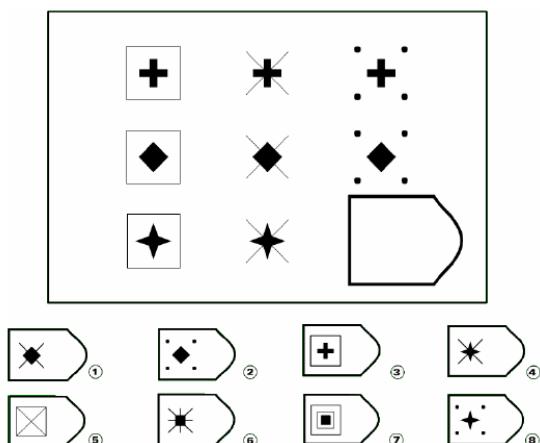
Les matrius progressives de Raven consisteixen en completar sèries de dibuixos en els que falta l'últim o una part d'aquest, de manera que s'ha d'escollir el que és adequat d'una sèrie d'eleccions possibles.

Amb les Matrius Progressives de Raven es busca estudiar la capacitat general, la capacitat reproductiva, la intel·ligència general i la resolució de problemes, dins l'àmbit més psicològic.

Hi ha diferents models del test, entre ells el d'Escala General, que consta de 12 elements en 5 sèries, on el nivell augmenta gradualment. És el més utilitzat, tot i que hi ha variants.

Temps de realització: Depèn del model de test a realitzar.

Material necessari: Test de les Matrius Progressives de Raven



Aquest exemple d'una matriu progressiva de Raven ha estat extret de: *Fundamentos de la Evaluación Psicológica*, Alfonso Chávez Uribe.

Set-test de Isaacs o Test de fluència verbal

El Set-test de Isaacs o Test de fluència verbal consta de ítems fàcilment memoritzables per l'examinador, essent molt útil per una primera aproximació sense ningun tipus de suport documental.

El Test de fluència verbal mesura la fluència verbal de tipus categorial, demanant al examinat més de deu respostes de cadascuna de les següents paraules: colors, animals, fruites i ciutats.

Cal posar un temps d'un minut per a cada grup, comptant les respostes fins a un màxim de 40.

>15	Hi ha deteriorament cognitiu
>24	Possible deteriorament cognitiu
<24	No hi ha deteriorament cognitiu

Temps de realització: 4 minuts

Material necessari: Set-test de Isaacs

TABLA I	
Test de fluencia verbal categorial (Set-Test)	
Nombre:	Fecha:
Dominancia:	Estudios:
Colores (hasta 10). Tiempo máximo 1 minuto: _____	
Animales (hasta 10). Tiempo máximo 1 minuto: _____	
Frutas (hasta 10). Tiempo máximo 1 minuto: _____	
Ciudades (hasta 10). Tiempo máximo 1 minuto: _____	
Número de repeticiones o fallos: _____	
Puntuación total: _____	

Font:
Psicometría del deterioro cognitivo (I) **Autors:** F. R. DUCH CAMPODARBE, L. RUIZ DE PORRAS ROSSELLO, D. GIMENO RUIZ DE PORRAS, X. ESTEVE BALZOLA, J. M.ª ISERN YESTE

Trail Making Test (TMT)

El Trail Making Test (TMT) és un dels test neuropsicològics més utilitzats.

Ambdues parts consten de 25 cercles distribuïts en un full.

- **Part A:** els cercles estan numerats de l'1 al 25, i el pacient ha de dibuixar línies per connectar els nombres (de l'1 al 25).
- **Part B:** Els cercles contenen tant nombres (de l'1 al 13) com lletres (de l'A a la L). Igual que en la part A, el pacient ha de dibuixar línies per connectar el cercles seguint un patró ascendent, però amb una dificultat afegida, alternar números i lletres, és a dir, 1-A-2-B-3-C.

L'examinat ha de seguir les instruccions per tal de connectar els cercles el més ràpidament possible sense aixecar el bolígraf o el llapis del paper.

Els errors es conten una vegada s'ha acabat el temps.

Per realitzar el Trail Making Test s'han de seguir aquests passos:

- **Pas 1:** Donar a l'examinat una còpia de la prova i un llapis o bolígraf.
- **Pas 2:** Mostrar la prova a l'examinat utilitzant el TMT A de mostra.
- **Pas 3:** Tenir en compte el temps que tarda l'examinat en dur a terme la prova.
- **Pas 4:** Enregistrar el temps.
- **Pas 5:** Repetir el procediment amb el Trail Making Test B.

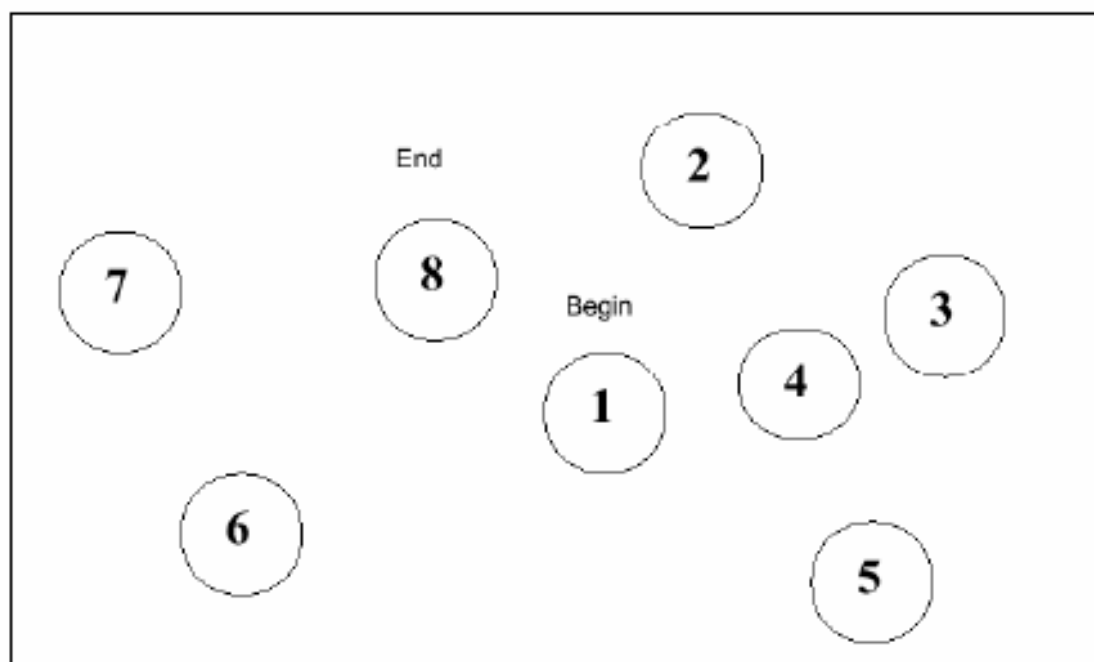
Puntuació: Els resultats per a tots dos TMT A i B es presenten com el nombre de segons necessaris per completar la prova.

Temps de realització: Entre 5-10 minuts

Material necessari: Trail Making Test parts A i B

El següent test, Trail Making Test (TMT) , ha estat extret de la pàgina: www.granddriver.net

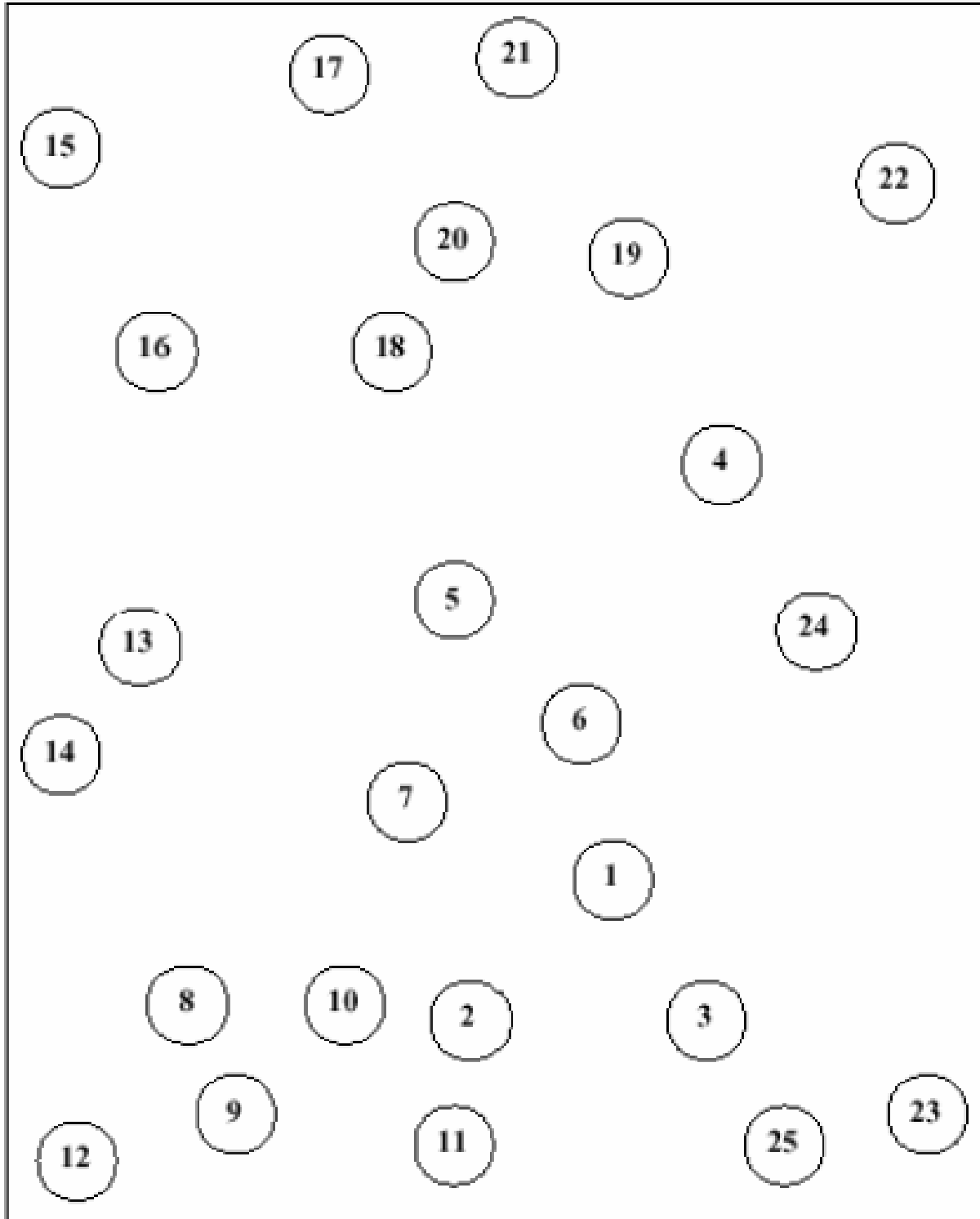
Trail Making Test Part A – SAMPLE



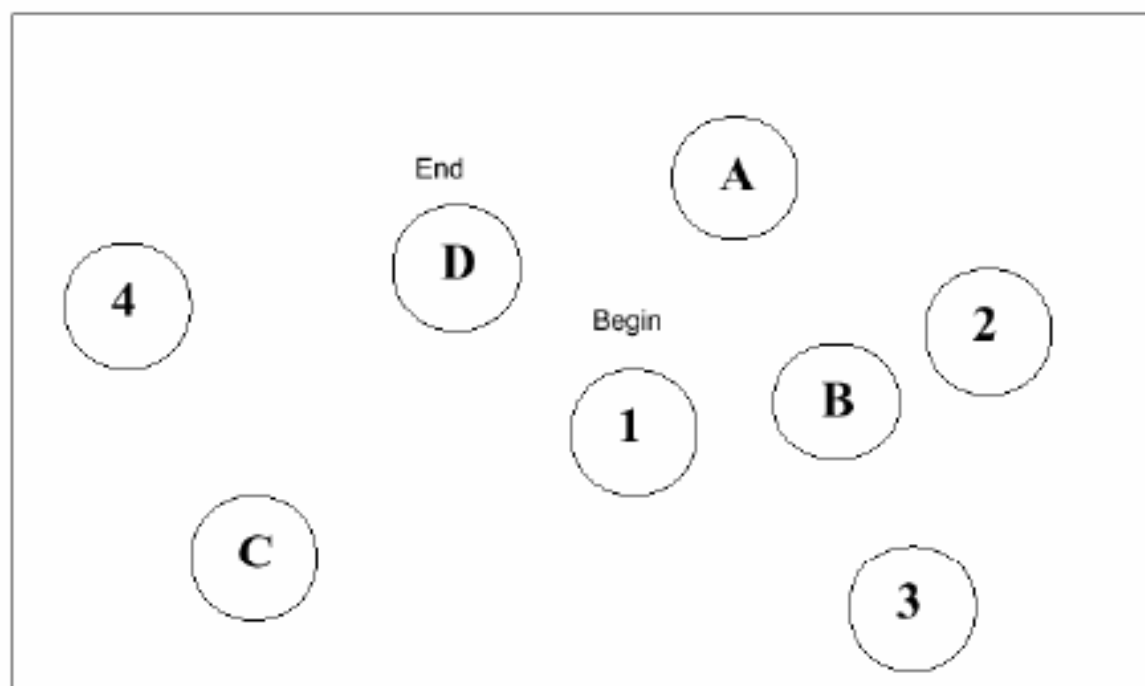
Trail Making Test Part A

Patient's Name: _____

Date: _____



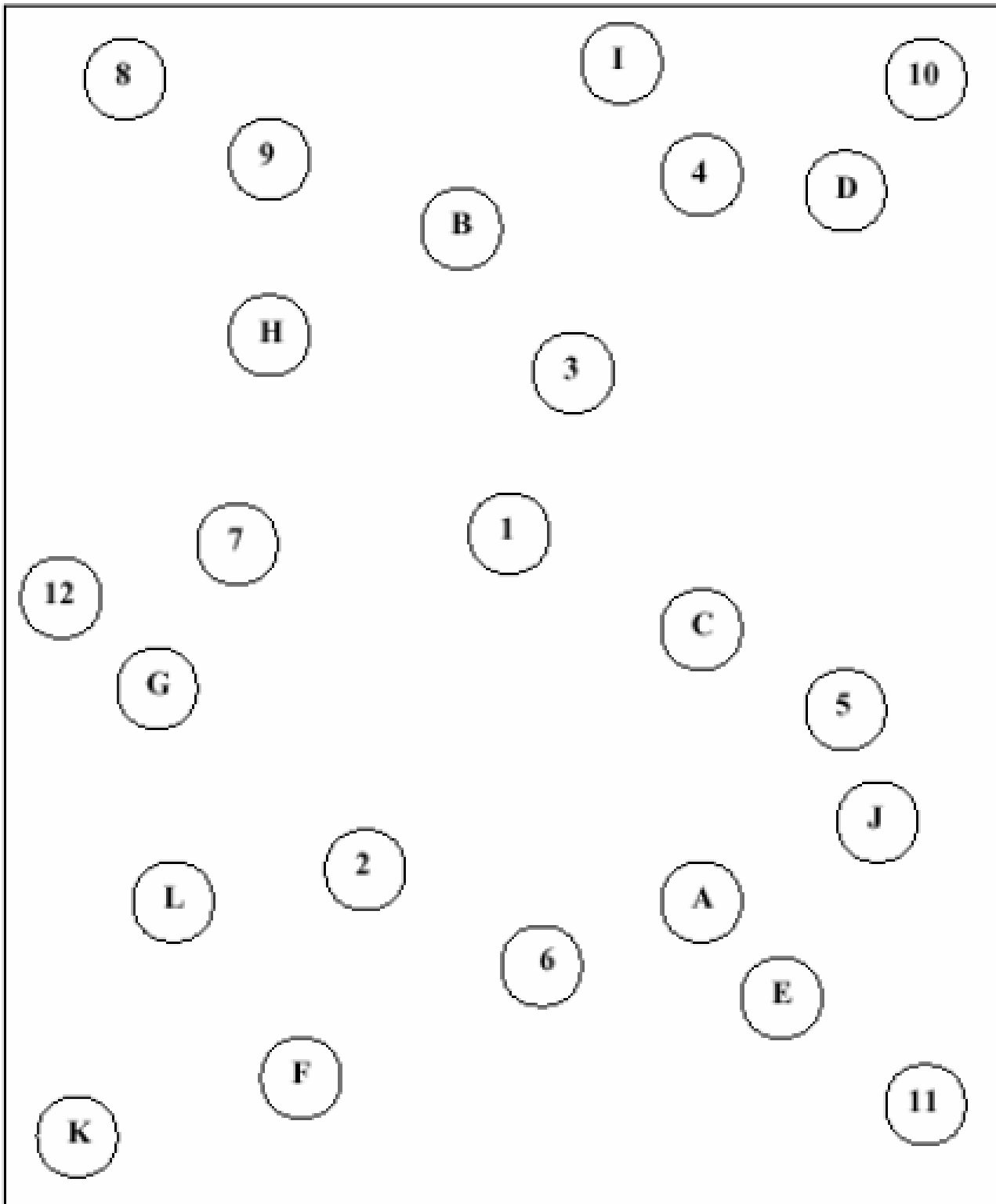
Trail Making Test Part B – *SAMPLE*



Trail Making Test Part B

Patient's Name: _____

Date: _____



Boston Diagnostic Aphasia Examination

El BDAE és el principal test orientat al llenguatge.

Aquest consisteix en l'estudi dels síndromes afàsics i els seus orígens, mesurar la capacitat comunicativa i l'estudi de les habilitats visoespacionals.

El test consisteix en:

Boston Naming test: una prova de 60 ítems que ajuden a determinar les capacitats visuals.

Cartes d'estimulació per l'examinació del diagnòstic de l'afàsia de Boston: avaluació mitjançant unes targetes i il·lustracions.

Temps de realització: Versió estàndard, 90 minuts; versió curta, de 35 a 40 minuts

Material necessari: Boston Naming Test

4.2. Escales i tests orientats a la graduació de la demència

Global Deterioration Scale de Reisberg (GDS)

L'escala Global de Reisberg estableix set estadis possibles de la demència basant-se en un mini-examen cognitiu, el -MEC- de Lobo.

El -MEC- de Lobo és una versió adaptada del Mini Mental State Examination, de manera que només varia la puntuació i el format d'aquest.

Escola Mini-Mental (Folstein), 30 punts	-MEC- de Lobo, 35 punts
Orientació10 punts	Orientació10 punts
Memòria immediata3 punts	Memòria immediata3 punts
Atenció i càlcul5 punts	Atenció i càlcul8 punts
Record diferit3 punts	Record diferit3 punts
Llenguatge i construcció9 punts	Llenguatge i construcció11 punts

El GDS es basa en les puntuacions del MEC de Lobo.

Temps de realització: -

Material necessari: MEC de Lobo i escala global de Reisberg

En les pàgines següents es troba:

- Mini Examen Cognitiu (MEC de Lobo), extret de la font www.hipocampo.com
- Escala Global del Deteriorament de Reisberg (GDS), extret de: *Psicometría del deterioro cognitivo (I)* **Autors:** F. R. DUCH CAMPODARBE, L. RUIZ DE PORRAS ROSSELLO, D. GIMENO RUIZ DE PORRAS, X. ESTEVE BALZOLA, J. M.^a ISERN YESTE

Miniexamen Cognoscitiu (MEC de Lobo)

Paciente.....Edad.....
Ocupación.....Escolaridad.....
Examinado por.....Fecha.....

ORIENTACIÓN

- Dígame el día.....fecha.....Mes.....Estación.....Año..... (5 puntos)
- Dígame el hospital (o lugar)..... planta.....ciudad.....Provincia.....Nación..... (5 puntos)

FIJACIÓN

- Repita estas tres palabras ; peseta, caballo, manzana (hasta que se las aprenda) (3 puntos)

CONCENTRACIÓN Y CÁLCULO

- Si tiene 30 ptas. y me dando de tres en tres ¿cuántas le van quedando ? (5 puntos)
- Repita estos tres números : 5,9,2 (hasta que los aprenda) .Ahora hacia atrás (3 puntos)

MEMORIA

- ¿Recuerda las tres palabras de antes ? (3 puntos)

LENGUAJE Y CONSTRUCCIÓN

- Mostrar un bolígrafo. ¿Qué es esto ?, repetirlo con un reloj (2puntos)
- Repita esta frase : En un trigal había cinco perros (1 punto)
- Una manzana y una pera ,son frutas ¿verdad ? (2 puntos)
- ¿Qué son el rojo y el verde?
- ¿Que son un perro y un gato ? (1 punto)
- Coja este papel con la mano derecha dóblelo y póngalo encima de la mesa (3 puntos)
- Lea esto y haga lo que dice : CIERRE LOS OJOS (1punto)
- Escriba una frase (1 punto)
- Copie este dibujo (1 punto)

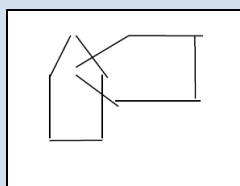


TABLA VI

Escala Global del deterioro (GDS) de Reisberg

Estadio	Fase clínica	Características clínicas	Diagnóstico con relación a EA
1. Ausencia de alteración cognitiva	Normal	Ausencia de quejas subjetivas y de trastornos evidentes de memoria en la entrevista	Normal
2. Disminución cognitiva muy leve	Olvidos	Quejas subjetivas de defectos de memoria, sobre todo en: a) Olvido de dónde ha colocado objetos familiares b) Olvido de nombres previamente bien conocidos antes No hay evidencia objetiva de defectos de memoria en el examen clínico No hay defectos objetivos en el trabajo o en situaciones sociales Existe pleno conocimiento y valoración de la sintomatología	Normal para su edad
3. Defecto cognitivo leve	Estadio confusional temprano	Primeros defectos claros. Manifestaciones en una o más de estas áreas: a) El paciente puede haberse perdido en un lugar no familiar b) Los compañeros detectan rendimiento laboral pobre c) Personas más cercanas aprecian defectos en la evocación de incipiente palabras y nombres d) Al leer un párrafo de un libro retiene muy poco material e) Capacidad muy disminuida en el recuerdo de conocidos recientes f) Perder o colocar en lugar erróneo un objeto de valor g) Puede hacerse evidente un defecto de concentración en la exploración clínica Sólo se observa defecto objetivo de memoria con entrevista intensiva. Aparece un decremento de los rendimientos en situaciones laborales o sociales exigentes. La negación o desconocimiento de los defectos pasan a ser manifestados por el paciente. Los síntomas se acompañan de ansiedad discreta o moderada.	Compatible con EA
4. Defecto cognitivo moderado	Estadio confusional temprano	Se observan defectos claramente definidos en una entrevista clínica cuidadosa a) Conocimiento disminuido de los acontecimientos actuales y recientes b) El paciente puede presentar cierto déficit en el recuerdo de su historia personal c) Defecto de concentración puesto de manifiesto en la sustracción seriada de sietes d) Capacidad disminuida para viajes, control de su economía, etc. Frecuentemente no hay defectos en las áreas siguientes: a) Orientación en tiempo y persona b) Reconocimiento de personas y caras familiares c) Capacidad de desplazarse a lugares familiares Incapacidad para realizar las tareas complejas. La negación es el mecanismo de defensa dominante. Disminución del afecto y abandono en las situaciones más exigentes	EA leve

TABLA VI

Escala Global del deterioro (GDS) de Reisberg (Continuación)

<p>5. Defecto cognitivo moderado-grave</p>	<p>Demencia temprana</p>	<p>El paciente puede presentar cierto déficit en el recuerdo de su historia personal. El paciente no puede sobrevivir mucho tiempo sin alguna asistencia. No recuerda datos relevantes de su vida actual: dirección, Teléfono, nombres de familiares próximos como los nietos, etc. Es frecuente cierta desorientación en tiempo (fecha, día de la semana, etc.) o en lugar Una persona con educación formal puede tener dificultad para contar hacia atrás desde 40 de 4 en 4, o desde 20 de 2 en 2 Mantiene el conocimiento de muchos de los hechos de mayor interés concerniente a sí mismos y a otros Invariablemente sabe su nombre y en general el de su cónyuge e hijos No requiere asistencia en el aseo ni en la comida, pero puede tener cierta dificultad en la elección de los vestidos adecuados.</p>	<p>EA moderada</p>
<p>6. Defecto cognitivo grave</p>	<p>Demencia media</p>	<p>Ocasionalmente puede olvidar el nombre de la cónyuge y depende totalmente de ella para sobrevivir Desconoce los acontecimientos y experiencias recientes de su vida Conocimiento disminuido de los acontecimientos actuales y fragmentario. Generalmente desconoce su entorno, el año, la estación... Puede ser incapaz de contar hasta diez hacia atrás y a veces hacia delante Requiere cierta asistencia en las actividades cotidianas, puede tener incontinencia o requerir ayuda para desplazarse, pero puede ir a lugares familiares. El ritmo diurno a menudo alterado. Casi siempre recuerda su nombre. Frecuentemente sigue siendo incapaz de distinguir entre las personas familiares y no familiares de su entorno Cambios emocionales y de personalidad bastante variables, como: a) Conducta delirante (puede acusar de impostora a su cónyuge, o hablar con personas inexistentes o con su imagen en el espejo) b) Síntomas obsesivos (actividades repetitivas de limpieza) c) Síntomas de ansiedad, agitación e incluso conducta violenta previamente inexistente) d) Abulia cognitiva, pérdida de deseos, falta de elaboración de un pensamiento para determinar un curso de acción propositivo</p>	<p>EA moderada severa</p>
<p>7. Defecto cognitivo muy grave</p>	<p>Demencia tardía</p>	<p>Pérdida progresiva de las capacidades verbales. Inicialmente puede verbalizar palabras y frases muy circunscritas; en las últimas fases no hay lenguaje, únicamente gruñidos Incontinencia de orina. Requiere asistencia en el aseo y en la alimentación. Se van perdiendo las habilidades psicomotoras básicas como la deambulación. El cerebro es incapaz de decir al cuerpo lo que hay que hacer. Frecuentemente aparecen signos y síntomas neurológicos generalizados y corticales.</p>	<p>EA severa</p>

Classificació Clínica de la Demència (CDR)

La classificació Clínica de la Demència avalua les demències en diferents estadis, de manera semblant al GDS.

Aquesta està dividida en cinc estadis diferents i està realitzat a partir del rendiment del pacient en modalitats cognitives i funcionals com:

- Memòria
- Orientació
- Raonament
- Activitats sociolaborals
- Activitats recreatives
- Cures personals

Temps de realització: -

Material necessari: Test de CDR i taula de CDR de Hughes

CDR de Hughes

Area	Absència de demència	Disminució cognitiva molt lleu	Lleu (CDR-1)	Moderada(CD R-2)	Greu(CDR-3)
Memòria	Sense pèrdua de memòria.	Oblits lleus, record parcial de situacions	Pèrdua de memòria moderada, interfereix en activitats diàries.	Greu pèrdua de memòria, retenció exclusiva de coses importants.	Greu pèrdua de memòria, només queden fragments
Orientació	Completament orientat	Completament orientat	Dificultat en les relacions temporals, desorientació geogràfica.	Desorientació temporal i a vegades espacial.	Orientació només respecte a persones.
Judici i resolució de problemes	Resol bé els problemes quotidians.	Dubte ocasional en la resolució de problemes	Dificultat moderada.	Resolució de problemes i judici social greument deteriorat	Incapacitat de resoldre problemes.
Vida social	Vida independent.	Vida independent.	Incapaç de funcionar independentment	Incapaç de funcionar independentment	Incapaç de funcionar independentment
Casa i les aficions	Es mantenen bé.	Es mantenen bé, a vegades un lleuger deteriorament.	Lleu, però definitiu, deteriorament.	Només es conserven les tasques senzilles, manteniment pobre i limitat.	Ninguna funció domèstica.
Cura personal	Totalment capaç de cuidar d'ell mateix.		Necessita estimulació ocasional.	Necessita assistència.	Necessita molta ajuda i cures personals.

Font: www.biopsicologia.net

Short Blessed Test (SBT) (Katzman et al, 1983)

Aquesta prova va ser dissenyada per establir una relació entre una escala i les lesions cerebrals dels malalts d'Alzheimer. És una prova molt útil, ja que no tan sols valora el deteriorament cognitiu, sinó que també fa una avaluació de la conducta del pacient.

Aquest test consta de dues parts:

- Entrevista al cuidador o familiar on es pregunta sobre la capacitat del pacient per a dur a terme activitats quotidianes.
- "Information-Memory-Concentration-Test". Es realitza mitjançant una entrevista al pacient. Aquest test cognitiu valora, mitjançant 28 ítems, l'orientació, la memòria, la concentració i l'atenció del pacient amb una puntuació màxima de 37 punts. El punt de tall es troba als 32 punts.

L'escala de valoració funcional consta de 22 ítems dividits en tres apartats: canvis en l'execució de les activitats diàries, canvis en els hàbits i canvis en la personalitat i conducta.

En aquesta escala, la suma de puntuació es fa de forma separada, els resultats es mostren independentment, per exemple:

Escala de demència de Blessed: 3,5-1-4

Temps de realització: 6 minuts aproximadament

Material necessari: Test de Blessed

Short Blessed Test (SBT) (Katzman et al, 1983)

Canvis en l'execució de les activitats diàries

Ítem	Activitat	Total	Parcial	Nul·la
1	Incapacitat per a realitzar tasques domèstiques	1	0'5	0
2	Incapacitat per l'ús de petites quantitats de diners	1	0'5	0
3	Incapacitat per recordar llistes curtes d'elements	1	0'5	0
4	Incapacitat per orientar-se a casa	1	0'5	0
5	Incapacitat per orientar-se en carreres coneguts	1	0'5	0
6	Incapacitat per valorar l'entorn	1	0'5	0
7	Incapacitat per recordar fets recents	1	0'5	0
8	Tendència a recordar el passat	1	0'5	0

Canvis en els hàbits

Activitat	Manera de fer l'activitat	Punts
9.Menjar	Netament, amb els coberts adequats	0
	Desordenadament, només amb una cullera	1
	Sòlids simples (galletes...)	2
	Ha de ser alimentat	3
10.Vestir	Es vesteix sense ajuda	0
	Error ocasional	1
	Error i oblit freqüents	2
	Incapacitat de vestir-se	3
11.Control d'esfínters	Normal	0
	Incontinència urinària ocasional	1
	Incontinència urinària freqüent	2
	Doble incontinència	3

Short Blessed Test (SBT) (Katzman et al, 1983)

Canvis en la personalitat i conducta

Ítem	Característiques	Present	Absent
12	Retraïment creixent	1	0
13	Augment de l'egocentrisme	1	0
14	Pèrdua d'interès pels sentiments dels altres	1	0
15	Poca afectivitat	1	0
16	Pertorbació del control emocional	1	0
17	Hilaritat inapropiada	1	0
18	Resposta emocional disminuïda	1	0
19	Indiscrecions sexuals	1	0
20	Falta d'interès per les aficions habituals	1	0
21	Disminució de la iniciativa o apatia progressiva	1	0
22	Hiperactivitat no justificada	1	0

Font: www.hipocampo.com

4.3. Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS)

L'escala UHDRS és una escala de valoració clínica que va ser desenvolupada per avaluar els quatre camps d'actuació clínica i de les capacitats en malalts de Huntington:

- Funció motora
- Funció cognitiva
- Anomalies de conducta
- Capacitat funcional

Aquesta escala ha estat creada per neuròlegs, psiquiatres, neuropsicòlegs i altres professionals, incloent-hi els investigadors de la malaltia de Huntington Study Group (HSG).

Es va avaluar la relació entre els dominis, la consistència interna i els canvis que es pateixen durant l'evolució de la malaltia.

L'UHDRS és una eina molt útil pel seguiment dels canvis en les característiques clíniques de la malaltia de Huntington durant la seva evolució.

L'UHDRS ha estat desenvolupat per examinar les teràpies experimentals pel tractament d'aquest trastorn progressiu. Aquesta eina ha estat realitzada a partir de la combinació d'elements de diversos tests i escales.

Els investigadors ens mostren, doncs, una eina relativament breu i ràpida (uns 30 minuts d'examen) que ens permetrà veure la progressió i avaluar l'estat del malalt de Huntington.

La versió final de l'UHDRS avalua quatre components mitjançant:

- **Funció motora.** Avalua les característiques motores de la malaltia de Huntington amb les qualificacions estandarditzades de:
 - Funcions oculars
 - Disàrtria
 - Corea
 - Distonia
 - Marxa
 - Estabilitat de postura

El total de puntuació de les funcions motores de deteriorament, és la suma de totes les qualificacions individuals. Les puntuacions més altes indiquen un deteriorament més greu que les puntuacions més baixes.

- **Funció cognitiva.** Aquesta àrea s'avalua mitjançant:
 - Test de fluïdesa verbal
 - Test de Stroop, per conèixer el grau de percepció i la localització dels danys cerebrals.
 - Prova de símbols que detecta les disfuncions cerebrals mitjançant unes proves de símbols per dígit.

Les puntuacions més altes indiquen una millor activitat cognitiva.

- **Anomalies conductuals.** L'avaluació de la conducta mesura la freqüència i la gravetat dels símptomes relacionats amb l'afecte, el pensament, l'estat d'ànim, el comportament, l'obsessió, la confusió...

Les puntuacions més altes indiquen un gran de pertorbació més greu que les puntuacions baixes.

- **Capacitat funcional.** L'avaluació de les capacitats funcionals inclou una escala de dependència i una llista de tasques diàries.

Les puntuacions més altes en les escales de funció indiquen millor funcionament que les puntuacions més baixes.

En les pàgines següents es troba el test UHDRS original, extret de:

www.movementdisorders.org

- 1-slight or only with activation
- 2-mild/moderate
- 3-severe, full range of motion
- 4-severe with limited range

* Rigidity-arms (left)

- 0-absent
- 1-slight or only with activation
- 2-mild/moderate
- 3-severe, full range of motion
- 4-severe with limited range

* Bradykinesia

- 0-normal
- 1-minimally slow
- 2-mildly but clearly slow
- 3-moderately slow
- 4-marked slowing, long delays in initiation

* Maximal Dystonia(trunk)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Dystonia(RUE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Dystonia(LUE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Dystonia(RLE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Dystonia(LLE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (Face)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (BCL)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (Trunk)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (RUE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (LUE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (LLE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Maximal Chorea (RLE)

- 0-absent
- 1-slight/intermittent
- 2-mild/common or moderate/intermittent
- 3-moderate/common
- 4-marked/prolonged

* Gait

- 0-normal narrow base
- 1-wide base, and/or slow
- 2-wide base, walks with difficulty
- 3-walks with assistance
- 4-cannot attempt

* Tandem Walking

- 0-normal for 10 steps
- 1-1-3 deviations
- 2-> 3 deviations
- 3-cannot complete
- 4-cannot attempt

* Retropulsion

- 0-normal
- 1-recovers spontaneously
- 2-would fall if not caught
- 3-falls spontaneously
- 4-cannot stand

5. Conclusions

Quan em vaig proposar el treball ja comptava amb que seria difícil de realitzar, degut a que és molt difícil accedir als pacients, familiars o material d'estudi que necessitaria més endavant. La sort va ser que tots els centres en els que s'havia desenvolupat el programa informàtic, *NeuroContent 2.0* (realitzat per la *Fundació Parc Taulí*, la *Fundació Tecnocampus*, l'*Institut Guttmann* i la *Universitat Rovira i Virgili*) eren accessibles i els tenia relativament a prop.

Tot i aquesta proximitat, una vegada realitzada la visita a tots els centres, fundacions i universitats, aquest material va quedar igual de lluny que quan començava.

Al no comptar amb cap mena d'informació ni de material d'estudi, vaig decidir acostar-me al departament de psicologia de la Residència Santa Susanna de Caldes de Montbui, sabent que en aquesta mateixa població es trobava un cas de malaltia de Huntington, i per tant, que estaven treballant amb això. Aquest departament em va facilitar tests psicològics i em va obrir les portes a aquest estudi.

Per una altra banda, i centrant-me més amb l'estudi de la dimensió social i personal que portava aquesta malaltia, vaig decidir visitar la *Fundació ACMAH* (Associació Catalana de la Malaltia de Huntington). Aquesta és una associació amb un projecte que té com a prioritat treballar amb els afectats i les famílies que conviuen amb els afectats per la malaltia de Huntington. Aquesta Fundació em va brindar l'oportunitat de conèixer la malaltia més detalladament i saber quins són els canvis que provoca a nivell social.

Amb tota aquesta informació que vaig rebre, tant a l'associació com al departament de psicologia de la residència, vaig començar a redactar el meu treball i a centrar-me en els tests i escales psicològics. Una vegada fet l'estudi d'aquestes bateries orientades a la demència, vaig contactar amb en Jordi Guarch, enginyer en telecomunicacions, que em va ajudar a dur a terme la meua idea de dissenyar un programa que treballés les diferents àrees d'activitat mental. Tot i això, davant de la dificultat de desenvolupar un programa informàtic i el poc temps amb el que comptàvem, vam realitzar, de manera informatitzada, un joc que treballava l'atenció i la percepció en diferents nivells.

La resta de capacitats com la memòria, el llenguatge o les habilitats visoespaciales formen part de l'*annex 1*, on es troba tot un plec d'activitats i exercicis que ho treballen d'una manera divertida.

5. Conclusions

Per concloure, aquest treball ha estat decepcionant en la seva majoria, he pogut conèixer aspectes de la malaltia, les conseqüències i la dimensió social que té, però no de primera mà, no he pogut apropar-me a activitats que es realitzen per familiars i pacients, ni tan sols als familiars per realitzar una entrevista. Aquest era un risc amb el que comptava, i tot i comprendre la dificultat d'afrontar una malaltia, no hi ha res millor com la pròpia experiència per donar a conèixer. També ha estat decepcionant en la part d'estudi i recerca en els centres *Fundació Parc Taulí*, la *Fundació Tecnocampus*, l'*Institut Guttmann* i *Hospital de Sant Jaume i Santa Magdalena de Mataró*, on m'han tancat portes sense tenir cap mena d'oportunitat.

Tot i aquests entrebancs, m'agradaria agrair l'ajuda que he rebut de tots els professionals de la *Residència Santa Susanna* de Caldes de Montbui i el seu tracte. També l'oportunitat que em va donar la *Fundació ACMAH* i l'ajuda rebuda per part de tot l'equip. Finalment, agrair a en Jordi Guarch tot el temps que ha dedicat a ajudar-me amb la programació i realització del programa informàtic.

- **Pàgines web**

- www.huntington.es
- www.genomasur.com
- www.ninds.nih.gov
- www.e-huntington.org
- www.genome.gov
- www.nlm.nih.gov
- www.historiadelamedicina.org
- www.hipocampo.org
- www.biopsicologia.net
- www.granddriver.net
- www.movementdisorders.org
- www.neuro-cog.com
- www.barcelona-test.com
- www.revistaalzheimer.com
- www.csjn.gov.ar
- www.fecyt.es
- www.espaciologopedico.com
- www.scielo.org
- www.huntington-study-group.org
- acmah.org.mialias.net
- www.hospitalclinic.org
- www.santpau.es
- www.euro-hd.net
- www.hda.org.uk
- www.hdsa.org
- www.huntingtonsociety.ca
- www.chdi-inc.org
- www.hdresearchcrossroads.org
- www.hdlighthouse.org
- www.huntington-assoc.com
- www.ypahd.ca
- www.eurordis.org
- www.comb.es
- www.scn.cat
- www.sen.es
- www.tv3.cat

- **Llibres**

- *Psicometría del deterioro cognitivo (I)* **Autors:** F. R. DUCH CAMPODARBE, L. RUIZ DE PORRAS ROSSELLO, D. GIMENO RUIZ DE PORRAS, X. ESTEVE BALZOLA, J. M.^a ISERN YESTE
- *Guía sobre la enfermedad de Huntington.* **Autors:** ACMAH i Institut Guttmann.
- *El Ladrón de cerebros.* **Autor:** Pere Estupinyà

- **Revistes**

- *Nature*

- **Visites**

- Doctor Gabarrós, Hospital Sagrada Família
- Fundació Parc Taulí
- Fundació Tecnocampus
- l'Institut Guttmann
- Hospital de Sant Jaume i Santa Magdalena
- Residència Santa Susanna
- Fundació ACMAH