

**PREVALENCIA DE ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES, RESPIRATORIAS Y RENALES EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON RESIDENTES DE LOS DEPARTAMENTOS DEL ATLÁNTICO Y BOLÍVAR EN EL AÑO 2019.**

**INVESTIGADORES:**

**GREGORIO JURADO DELGADO**

**HENRY SEBASTIAN RAMIREZ PRADO**

**PAULO CESAR SERMIENTO RODRIGUEZ**

**RICARDO DONADO CANTILLO**

**ARNOLD PUELLO BARON**

**ASESORA**

**DRA. LUZ MARINA PADILLA MARRUGO**

**UNIVERSIDAD DEL SINU – ELIAS BECHARA ZAINUM**

**SECCIONAL CARTAGENA**

**ESCUELA DE MEDICINA IX SEMESTRE**

**CARTAGENA DE INDIAS – BOLIVAR**

**AÑO 2019**

**DEDICATORIA**

El presente trabajo investigativo lo dedicamos principalmente a Dios, por ser el inspirador y darnos fuerza para continuar en este proceso de obtener uno de los anhelos más deseados.

A mi esposa Zoraida, tu ayuda ha sido fundamental, siempre he contado con tu apoyo incondicional, tu amor, paciencia y perseverancia, han sido esenciales para lograr este sueño que hoy se hace realidad, solo te puedo decir muchas gracias por estar a mi lado, Te Amo.

A Naty y Vale, hijas de mi corazón, han sido mi inspiración, las amo con mi vida.

A mi hijo Manuel Ramírez, espero que este trabajo sea un ejemplo para ti y cuando crezcas seas más grande de lo que yo alguna vez soñé. A mis padres que con su esfuerzo me han permitido lograr cada meta a cumplir solo ‘puedo decirles Gracias.

A mi tía Carlota por impulsar todos mis sueños, a mi mamá Martha por enseñarme a soñar, a mis abuelos Carmen y Eustorgio por ser la base sólida de mis sueños y por último a mi hermana menor Maybel mi motor de vida.

A mi madre Sonia Cantillo y mi padre Ricardo Donado, que este proyecto sea solo una pequeña muestra de que recompensare su amor y su esfuerzo siempre de la mejor manera, guiándome de sus pasos y de su pasión por la vida, A mis hermanos Ángel y Lauren, quiero dejarles un camino lleno grandes logros y de un gran futuro, gracias por su apoyo siempre.

A mis padres Alfonso, patricia y hermana María Patricia, pilar fundamental para mi desarrollo profesional, agradezco el apoyo y a confianza brindada, los quiero mucho.

A nuestros maestros, tutores, por guiar cada uno de nuestros pasos, gracias.



**ESCUELA DE MEDICINA**

**CARATGENA DE INDIAS D.C Y C NOVIENBRE 11 DEL 2019**

**APROBACIÓN DOCUMENTO FINAL DE PROYECTO DE GRADO**

**DRA. LUZ MARINA PADILLA MARRUGO**

**DIRECTORA CIENTÍFICA Y METODOLÓGICA**

TABLA DE CON TENIDO

[TÍTULO DEL PROYECTO 8](#_Toc24102568)

[TÍTULO CORTO 8](#_Toc24102569)

[1. RESUMEN DEL PROYECTO 8](#_Toc24102570)

[2. EL PROBLEMA 9](#_Toc24102571)

[2.1. Planteamiento del Problema 9](#_Toc24102572)

[3. JUSTIFICACIÓN 11](#_Toc24102573)

[3.1. NIVEL INSTITUCIONAL 11](#_Toc24102574)

[3.2. NIVEL CIENTIFICO 11](#_Toc24102575)

[3.3. NIVEL SOCIAL 12](#_Toc24102576)

[4. REVISIÓN LITERARIA 13](#_Toc24102577)

[4.1. MARCO TEÓRICO 13](#_Toc24102578)

[4.2. ESTADO DEL ARTE / ANTECEDENTES 24](#_Toc24102579)

[4.3. MARCO CONCEPTUAL 27](#_Toc24102580)

[5. OBJETIVOS 29](#_Toc24102581)

[5.1. OBJETIVO GENERAL 29](#_Toc24102582)

[5.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS 29](#_Toc24102583)

[6. METODOLOGÍA 30](#_Toc24102584)

[6.1. TIPO DE INVESTIGACIÓN: 30](#_Toc24102585)

[6.2. ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN: 30](#_Toc24102586)

[6.3. DISEÑO DE INVESTIGACIÓN: 32](#_Toc24102587)

[7. FUNCIONES DE LOS PARTICIPANTES 33](#_Toc24102588)

[8. CONSIDERACIONES ÉTICAS Y MARCO LEGAL 34](#_Toc24102589)

[8.1. MARCO LEGAL 34](#_Toc24102590)

[8.2. MARCO ETICO 36](#_Toc24102591)

[9. VALORACIÓN DE RIESGOS 37](#_Toc24102592)

[10. RESULTADOS 39](#_Toc24102593)

[10.1. ASPECTOS FAMILIARES 41](#_Toc24102594)

[10.2. ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES 46](#_Toc24102595)

[10.3. ENFERMEDADES RESPIRATORIAS 48](#_Toc24102596)

[10.4. ENFERMEDADES RENALES 52](#_Toc24102597)

[11. CONCLUSION 54](#_Toc24102598)

[12. RECOMENDACIONES 57](#_Toc24102599)

[13. ANEXOS 58](#_Toc24102600)

[14. BIBLIOGRAFÍA 61](#_Toc24102601)

**LISTADO DE TABLAS**

[Tabla 1: Enfermedad de Huntington y sus proteínas para el desarrollo 20](#_Toc23846316)

[Tabla 2: Diseño de investigación 32](#_Toc23846317)

[Tabla 3: Sexo de los participantes 39](#_Toc23846318)

[Tabla 4: Afinidad Familiar de los padres del participante 41](#_Toc23846319)

[Tabla 5: Prevalencia de la enfermedad de Huntington en los padres del participante 42](#_Toc23846320)

[Tabla 6: Prevalencia de la enfermedad de Huntington en familiares cercanos 42](#_Toc23846321)

[Tabla 7: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares en los padres del participante 43](#_Toc23846322)

[Tabla 8: Prevalencia de enfermedades respiratorias en los padres de los participantes 44](#_Toc23846323)

[Tabla 9: Prevalencia de enfermedades renales en los padres de los participantes 45](#_Toc23846324)

[Tabla 10: Muertes por causa de la enfermedad de Huntington en los familiares del participante 46](#_Toc23846325)

[Tabla 11: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares en los participantes 46](#_Toc23846326)

[Tabla 12: Presentación de la misma enfermedad cardiovascular en los padres del participante 47](#_Toc23846327)

[Tabla 13: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares especificas en los participantes 48](#_Toc23846328)

[Tabla 14: Prevalencia de enfermedades respiratorias en los participantes 49](#_Toc23846329)

[Tabla 15: Prevalencia de enfermedades respiratorias hereditarias en los participantes 50](#_Toc23846330)

[Tabla 16: Prevalencia de enfermedades respiratorias especificas en los participantes 51](#_Toc23846331)

[Tabla 17: Prevalencia de enfermedades renales en los participantes 52](#_Toc23846332)

[Tabla 18: Prevalencia de enfermedades renales hereditarias en los participantes 53](#_Toc23846333)

[Tabla 19: Prevalencia de enfermedades renales especificas en los participantes 53](#_Toc23846334)

[Tabla 20: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en personas que poseen la enfermedad de Huntington. 54](#_Toc23846335)

[Tabla 21: Cantidad de participantes por departamento 55](#_Toc23846336)

[Tabla 22: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en el departamento del Atlántico 55](#_Toc23846337)

[Tabla 23: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en el departamento de Bolívar 56](#_Toc23846338)

**LISTADO DE GRAFICAS**

[Grafica 1: Edad de los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943780)

[Grafica 2: Estado civil de los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943781)

[Grafica 3: Representación de la prevalencia de enfermedad de Huntington en los familiares del participante 42](file:///C:\Users\USUARIO\Desktop\proyecto%20de%20gregorio%20%20Revisado.docx#_Toc22943782)

[Grafica 4: Representación grafica de la prevalencia de enfermedades cardiovasculares en padres del participante **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943783)

[Grafica 5: Representación de la prevalencia de enfermedades respiratorias en los padres de los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943784)

[Grafica 6: Representación de la prevalencia de enfermedades renales en los padres de los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943785)

[Grafica 7: Representación de la Prevalencia de enfermedades cardiovasculares en los participantes 46](file:///C:\Users\USUARIO\Desktop\proyecto%20de%20gregorio%20%20Revisado.docx#_Toc22943786)

[Grafica 8: Representación de la presentación de la misma enfermedad cardiovascular en los padres del participante **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943787)

[Grafica 9: Representación de la prevalencia de enfermedades cardiovasculares especificas en los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943788)

[Grafica 10: Representación de la prevalencia de enfermedades respiratorias en los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943789)

[Grafica 11: Representación de la prevalencia de enfermedades respiratorias especificas en los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943790)

[Grafica 12: Representación de la prevalencia de enfermedades renales en los participantes **¡Error! Marcador no definido.**](#_Toc22943791)

# TÍTULO DEL PROYECTO

Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes con enfermedad de Huntington residentes de los departamentos del Atlántico y Bolívar en el año 2019.

## TÍTULO CORTO

Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes con enfermedad de Huntingtonen el año 2019.

# RESUMEN DEL PROYECTO

Por medio del presente trabajo se busca establecer la relación entre las enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes que padecen de la enfermedad de Huntington, dicha enfermedad tiene la categorización de “huérfana” lo que cual conlleva que, a pesar de su alta morbilidad y mortalidad, presenten una tasa muy baja de incidencia, en la población mundial.

En su mayoría los fondos destinados para el tratamiento de estas enfermedades son limitados, incluso llegan a serlo, los fondos asignados para su investigación, creando vacíos que podríamos calificar como peligrosos a la hora de realizar tratamiento o intervenciones en pacientes que la padecen.

**PALABRAS CLAVE**

Prevalencia, Huntington, cardiovascular, respiratorio, renal, vulnerabilidad, Atlántico, Bolívar.

# EL PROBLEMA

## Planteamiento del Problema

La enfermedad de Huntington es una rara enfermedad neurodegenerativa también llamada por el común como “el mal de san vito” el cual afecta de cinco a siete personas por cada 100.000 habitantes(1), esta se manifiesta presentando diferentes sintomatologías tales como movimientos involuntarios exagerados, debido a su gran quema de calorías por estos movimientos su apariencia en la gran mayoría de los casos es de desnutrición, por otro lado, puede presentar afecciones en las emociones, conducta e impulsividad de sus acciones(1).

Debido a la rareza intrínseca que posee esta enfermedad ha sido caracterizada como una enfermedad huérfana según el CIE-10 articulada con la resolución 5265 del ministerio de salud y protección social tomando el numero 819 dentro de esta caracterización y código de CIE-10 G10X(2) pasando a ser un fenómeno con poco presupuesto y solo llegan a obtener tratamientos paliativos(1).

Han sido múltiples intentos para estudiar y ayudar a las personas que padecen la enfermedad de Huntington, en los esfuerzos han llegado a realizar estudios como resonancias magnéticas, las cuales dan una muestra en tiempo real, acerca de las perdidas neuronales más prominentes dentro de la degeneración cerebral (3).

La enfermedad de Huntington es genética, es decir, los padres les heredan a sus hijos aquella probabilidad de tener esta enfermedad, el porcentaje de posibilidad de desarrollar la enfermedad es del 50% por ello, la mayoría de los esfuerzos se centran a darles una mejor calidad de vida a los pacientes con esta patología, dado que la cura para ella no existe (1).

Por otro lado las enfermedades cardiovasculares (ECV) son la principal causa de muerte en todo el mundo, su tasa de mortalidad es mayor a cualquier otro tipo de enfermedad o condición se calcula que aproximadamente 31% de las muertes son causadas por afecciones cardiacas, siendo las de mayor presentación son la cardiopatía coronaria y a los AVC, creando una gran problemática a nivel de salud pública, siendo agravada solamente, porque la mayoría de los casos de enfermedades cardiovasculares, se presentan en países poco desarrollados, con ingresos salariales bajos(4).

Existe una a gran cantidad de desinformación que rodea las enfermedades respiratorias crónicas, tomando como referencia una revisión realizada, que dio como resultado, que la última medición, acerca de la prevalencia de estas enfermedades a nivel mundial por la OMS en el 2004, mostro que 235 millones de personas padecían estas patologías, sin embargo, la medida actual no es exacta (4).

En último reporte emitido por el ministerio de salud colombiano, manifiesta que la prevalencia de las enfermedades pulmonares obstructivas crónicas era de un 8,9% en personas mayores de 40 años, por oposición, por definición médica es del 2,8% y por la clínica del 3,2% por su puesto, distan de las calculadas por medio de parámetros espirómetros (5).

Por otro lado una de las enfermedades con mayor índice de prevalencia es el asma la cual tiene un tasa mundial de 8,60 siendo una de las enfermedades respiratorias más comunes del mundo, este porcentaje suma más de 300 millones de personas alrededor del mundo, sin embargo, en Colombia por diferentes factores del riesgo como la exposición al tabaco o el consumo directo de este, contaminantes exteriores e interiores, infecciones parasitarias, entre otras aumentan el índice de prevalencia de esta enfermedad a un 62,63% (5).

Las enfermedades renales crónicas (ERC) a pesar de tener una prevalencia mundial del 10% su creciente atención y presentación se ha dado recientemente convirtiéndose en una prioridad de estudio y tratamiento, dado que las tasas de senectud y de enfermedades crónicas no infecciosas siguen en aumento, teniendo a las ERC como una de las mayores protagonistas de esta lista, no solo por tener unos altos índices de prevalencia, por oposición, el gasto público en el tratamiento de estas enfermedades es demasiado alto (6).

**2.2. Pregunta de investigación / Hipótesis**

¿Cuál es la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes con enfermedad de Huntington que residen en el Atlántico y Bolívar?

# JUSTIFICACIÓN

## NIVEL INSTITUCIONAL

Teniendo en cuenta la importancia que tiene la Universidad del Sinú la investigación científica en los campos de las ciencias específicas, nace este proyecto, teniendo como premisa directa aumentar el perfil investigativo de nuestra Universidad.

Es importante y relevante realizar este tipo de investigaciones debido a la gran relevancia social que tiene para un grupo que en su mayoría se ha visto abandonado por las entidades gubernamentales, teniendo en cuenta que la atención y la inversión en intervenciones médicas para esta población son reducidas, queremos con los resultado de este proyecto enriquecer la visión que se tiene de la salud en esta población específica, como objetivo final esto será un gran intento de mejorar su calidad de vida.

## NIVEL CIENTIFICO

La presente investigación se inicia con el fin de indagar acerca de la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales que afectan a las personas que sufren de la enfermedad de Huntington, dado que la enfermedad de Huntington no tiene cura, este tipo de trabajos nacen para mejorar de alguna manera la calidad de su atención medica teniendo como resultado una mejor calidad de vida para estas personas (1).

Dentro de la población que investigaremos existe un gran nudo de desconocimiento, en parte debido a aquellos recursos limitados y las tasas de morbilidad de esta enfermedad, por oposición, existen pocos controles y censos que regulen esta enfermedad por ser categorizada como “huérfana”, por ello queremos empezar aportando una prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales.

El fin último de la ciencia y la investigación es conocer la realidad que viven estas personas, la que por supuesto será el motor que promueve esta investigación, creando por ello líneas y bases que servirán para futuras investigaciones que puedan ahondar en temas mucho más complejos que aquejan a la población.

## NIVEL SOCIAL

El presente proyecto a pesar de que su fundamentación está basada en la rama de la salud, se desea de igual manera tener grandes implicaciones sociales, esta población, fuertemente afectada por los aspectos que los hacen vulnerables como la pobreza y la falta de regulación por parte del estado muchas veces es olvidada, a pesar de que en leyes como la 1438 del 2011 y 1392 de 2010 amparen a esta población dándoles prioridad sobre muchas enfermedades, sin embargo, dentro de nuestro trabajo se ha evidenciado que la realidad es otra.

Las bases que tendrán como resultado las presentes investigaciones no tendrán otro fin que mejorar la calidad de vida tal como lo dicta la RESOLUCION 5265 del 2018 teniendo como resultados aspectos claves más claros a la hora de realizar intervenciones clínicas con pacientes de Huntington.

De igual manera, se entiende que el grupo elegido para la presente investigación sea limitado por los principios intrínsecos en los cuales se basa esta investigación, pero con ello se buscara incentivar futuras investigaciones en otros aspectos de esta comunidad o en su defecto aplicar las mismas bases de este proyecto a otra población en preferencia que posea otro tipo de patología catalogada como enfermedad huérfana.

# REVISIÓN LITERARIA

## MARCO TEÓRICO

El sistema vascular es un compendio de vasos sanguíneos los cuales tiene como función principal distribuir la sangre que sale del corazón hacia cada una de las partes que conforman el organismo vital, además de ello recoge esta misma sangre devuelta hacia el corazón, estos vasos sanguíneos tienen su propia categorización, basándose por supuesto en la función que realizan para poder denominarlas (10):

* **Arterias:** Son vasos sanguíneos que salen directamente del corazón, sin embargo, estas ramificaciones suelen ser de menor calibre, al unificarse comienzan a formar arteriolas y finalmente los capilares arteriales (10).
* **Vasos venosos:** Son vasos sanguíneos que tiene origen en los capilares venosos y estos se unifican para formar una vena de mayor calibre tomando rumbo directo hacia el corazón (10).
* **Capilares sanguíneos:** Son vasos de menor calibre, su pared está formada por una sola capa de células endoteliales, que permiten la filtración de componentes a la sangre de las células, tomando sus desechos para ser eliminados (10).

La estructura interna del sistema vascular es igual tanto para las arterias como para las venas, están construidas por capas que se denominan túnica intima; además también poseen una túnica media y una advertencia, la cual será el componente más externo de estos cuerpos sanguíneos, esta última está formada por fibras de colágeno y componentes elásticos (10).

El corazón toma acción representando una bomba capaz de enviar la sangre al resto del organismo por ello se contrae y se relaja de forma consecutiva el tiempo entre final de la contracción y final de la contracción siguiente se denomina como “ciclo cardiaco” por otro lado a este movimiento el cual hace mover al corazón se le denomina sístole (10).

El sistema eléctrico del corazón, se caracteriza por ser el encargado de llevar los impulsos eléctricos que provienen del sistema nervioso a las células musculares, esta función está dividida en dos puntos, generar impulsos que contraigan el musculo cardiaco de manera periódica y por otro lado llevar este impulso al resto del corazón, para ello el corazón usara sus inervaciones brindadas por el sistema nervioso autónomo y sus subsistemas (10):

* **El simpático:** que lleva a cabo acciones positivas, aumentando sus capacidades tales como la frecuencia cardiaca y la presión arterial (10).
* **El parasimpático:** está encargada de realizar acciones opuestas a el antiguo proceso mencionado (10).

No hace falta ahondar más en la funciones realizadas de manera específica por el sistema cardiaco para entender la importancia de este en cada uno de los procesos llevados a cabo por el cuerpo, desde repartir el oxígeno que entra por el sistema respiratorio hasta excitar o inhibir nuestros sistemas de alerta mediante los procesos simpáticos y parasimpáticos, de manera natural se entiende que un sistema tan gran y representativo podrá tener grandes fallas en su funcionamiento desarrolladas en cada uno de los procesos que esta controla (10).

A la aparición de estas enfermedades se les denomina como cardiopatías, las cuales están conformadas por múltiples problemáticas casi igual de mortales para el organismo, sin embargo, unas estarán más presentes en las comunidades que otras, estas cardiopatías son las siguientes (10):

* **Insuficiencia cardiaca:** Este se presenta cuando el corazón falla en su función como “Bomba” teniendo como resultado que no pueda llevar de manera adecuada la sangre al resto del organismo produciendo un reflujo, sin embargo, esta también puede presentarse como una falla muscular presentándose cuando el corazón está muy débil y no tiene la fuerza suficiente para enviar la sangre al organismo (10).
* **Isquemia coronaria:** este se presenta directamente en el órgano que llamamos corazón, este es un síndrome coronario causado por la disminución o cese total de manera abrupta en el flujo sanguíneo al musculo cardiaco por la obstrucción de las arterias coronarias (10).
* **Angina de pecho:** Se produce por la obstrucción completa de alguna arteria coronaria, esta patología compromete de manera directa el riego sanguíneo del miocardio, uno de los síntomas más particulares de esta patología es un dolor centralizado en el tórax (10).
* **Infarto agudo de miocardio:** este se presenta como la necrosis presentada en el musculo cardiaco producida por la obstrucción de una arteria coronaria o varias en su defecto, esta se suele confundir con la angina de pecho dado que su diagnóstico se realiza de manera similar, distando solo en la sintomatología presentándose en esta vez el fuerte dolor en la zona precordial (10).
* **Hipertensión arterial:** esta alteración se presenta con el aumento de manera constante en la presión arterial sanguínea, se consideran valores normales de tensión sistólica 120-140 mm hg y la diastólica entre 60-90 mm hg, por supuesto estos valores varían según la edad, el sexo y la raza de la persona (10).

La causa más representativa de esta patología es la poca elasticidad de las arterias y el incremento en la fuerza del latido o el aumento del volumen circulante en el sistema vascular (10).

Por otro lado el sistema respiratorio dista de la funcionalidad del vascular, por supuesto que interactúan entre sí, la función principal de este es captar el oxígeno del aire para luego sea llevado a todas las células que conforman el organismo valiéndose por supuesto de la sangre para este trabajo de “transporte”, es necesaria esta actividad para que las células dado que con este obtienen energía mediante un proceso de combustión de CO2, que a su vez los restos son eliminados por este mismo sistema respiratorio (10).

El sistema respiratorio está conformado por pulmones y vías respiratorias, órganos que ocupan posiciones anatómicas diferentes, y algunos de estos se encuentran fuera de la cavidad torácica y otros dentro, estos tendrán la siguiente división (10):

* **Vías respiratorias superiores:** están situadas fuera de la cavidad torácica las cuales están conformadas por los siguientes órganos: nariz, faringe y laringe (10).
* **Vías respiratorias inferiores:** situadas en el interior de la cavidad torácica, exceptuando por supuesto a la tráquea la cual por su posición se encuentra en un punto intermedio, la composición de estas vías es la siguiente: bronquios principales, bronquiolos los cuales tiene diferentes tipos, alvéolos, pulmones y pleura (10).

Las vías respiratorias al tener un contacto directo con el medio ambiente en el cual el organismo se ve inmerso se encuentran recubiertas por protección por una mucosidad en su interior, esta se encarga de atrapar aquellas sustancias nocivas que ingresas al interior del organismo, esta mucosidad se caracteriza por tener componentes antibacterianos y antivíricas, además las vías respiratorias superiores se encargan de movilizar el moco hacia la faringe (10).

Por su parte los pulmones que constituyen un órgano par, los cuales se sitúan en el interior de la caja torácica y se encuentran separados entre sí por el mediastino, espacio que alberga el corazón, por su parte toma el protagonismo como órgano principal en el sistema respiratorio (10).

El sistema respiratorio es vital para el desarrollo dado que este trae el oxígeno del ambiente para enriquecer todas las funciones biológicas realizadas por el cuerpo humano, sin embargo, a diferencia del sistema cardiaco el cual tiene una gran serie de enfermedades crónicas, el sistema respiratorio tiene como principal riesgo las enfermedades infecciosas, las cuales para efectos prácticos del presente trabajo no son necesarias de tratar, entonces ¿Cuáles serán las patologías a tratar? La respuesta es sencilla las “pocas enfermedades crónicas” y obstructivas que reciben la denominación de EPOC (10).

* **Patología nasal:** Consiste en la inflamación crónica de la mucosa nasal recibe esta el nombre de rinitis, o en su defecto la inflamación de los senos paranasales lo cual recibe el nombre de sinusitis crónica, aunque las causas de estas patologías suelen ser diversas y los factores genéticos no son determinantes directos (10).
* **Asma:** Esta enfermedad se presenta como una disminución en el tamaño de los bronquios, causando en el organismo falta de aire y silbidos en la caja torácica que pueden percibirse sin necesidad de usar elementos especiales (10).
* **Enfisema:** La cual se caracteriza por la destrucción del tejido pulmonar, lo cual ocasiona que se retenga aire al interior de los pulmones reduciendo de manera notoria su capacidad, afectando de manera directa el intercambio de gases que al interior de los pulmones tiene lugar (10).
* **Fibrosis pulmonar:** Esta se caracteriza por la sustitución del tejido pulmonar por un tejido denominado “conjuntivo”, deteriorando de manera sistemática la función pulmonar.
* **EPOC:** Estas son un conjunto de enfermedades que obstruyen completamente las vías aéreas, y por lo tanto, impiden el movimiento del aire inspirado, EPOC son las siglas de enfermedad pulmonar obstructiva crónica, abarcando patologías como el enfisema pulmonar, la bronquitis crónica y las problemáticas causadas por el asma a largo plazo (10).

El aparato urinario o renal, está compuesto por los riñones, los uréteres, la vejiga urinaria y la uretra, este posee varias funciones adyacentes a su existencia, sin embargo, su principal función es liberar al organismo de las sustancias toxicas y de desecho producidas por el metabolismo (10).

La orina es secretada constantemente por cada riñón y mediante la recolección de la pelvis renal para luego ser enviada a los uréteres y de allí hacia la vejiga, donde se acumula hasta que tiene una cantidad suficiente para ser liberada a través de la uretra (10).

Por otro lado, el sistema urinario o renal tiene como órgano principal al riñón, este es un órgano par con forma de judía que está situado en las fosas lumbares, posándose a ambos lados de la columna, cada uno de los riñones están conectados al sistema circulatorio por medio de una vena y una arteria, que en ambos casos se denomina “renales” las cuales se bifurcan en la aorta (10).

Las patologías que aquejan al sistema renal son múltiples, desde fallas internas en los procesos que este lleva a cabo hasta infecciones causadas por factores externos que causan inflamaciones y dolores variados, las enfermedades más recurrentes son las siguientes:

* **Insuficiencia renal:** Es la disminución en la capacidad del riñón para realizar su función, se manifiesta por una disminución del filtrado glomerular y con esta la cantidad de orina (10).
* **Fracaso renal agudo:** Es el cese de manera brusca y prolongado en la función renal el cual puede ser mortal si no es tratado de manera oportuna, dado que al no existir evacuación de las toxinas traídas por el sistema circulatorio este queda acumulado en la sangre, podríamos decir que el mismo cuerpo del sujeto, esta intoxicándose poco a poco (10) (11).
* **Uretritis:** Consiste en la inflamación en las paredes de la uretra esta tiene su génesis en una infección bacteriana o en algunas sustancias químicas, puede causar un estrechamiento de la luz en la uretra (10).
* **Infecciones urinarias:** se produce por la proliferación de microorganismos patógenos como parásitos, hongos, bacterias y virus (10).

La enfermedad de Huntington se encuentra conformada por 10 enfermedades diferentes, las cuales son autosómicas dominantes, la excepción se presenta en la atrofia bulbo espinal de Kennedy la cual es herencia reciba la cual se encuentra directamente ligada al cromosoma X y producida mediante tripletes CAG citosina, adenina, guanina (12).

Las enfermedades relacionadas se presentarán en el siguiente cuadro:

Tabla 1: Enfermedad de Huntington y sus proteínas para el desarrollo

|  |  |
| --- | --- |
| **ENFERMEDAD** | **PROTEINA** |
| Enfermedad de Huntington | Huntingtina |
| Enfermedad de Huntington like 2 (HDL 2) | Junctofilina 3 |
| Ataxia espinocerebelosa tipo 1(SCA1) | Ataxina 1 |
| Ataxia espinocerebelosa tipo 2(SCA2) | Ataxina 2 |
| Ataxia espinocerebelosa tipo 3(SCA3) | Ataxina 3 |
| Ataxia espinocerebelosa tipo 6(SCA6) | Ataxina 6 |
| Ataxia espinocerebelosa tipo 7(SCA7) | Ataxina 7 |
| Atrofia dentatorrubropalidoluysiana (DRPLA) | Atrofina 1 |
| Ataxia espinocerebelosa tipo 17(SCA17) | Proteína ligadora de TATA |
| Atrofia bulboespinal de Kennedy | Receptor de andrógenos |

Fuente: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812013000500003> (12)(13)

Con lo que respecta a la enfermedad de Huntington empezaremos mencionando que es una enfermedad neurodegenerativa que mediante una amplia colaboración científica en su mayoría multidisciplinaria lograron determinar que esta enfermedad es una mutación expansiva en el primer axón del gen IT15, situado en el cromosoma 4p16.3. Este se encuentra presente en muchísimos núcleos celulares y su citoplasma incluyendo el de las neuronas, esta proteína que podríamos llamar mutante de 348 kDa forma agregados nucleares, sin embargo, aún es desconocido como se lleva a cabo la neurodegeneracion (12).

Dentro de esta enfermedad neurodegenerativa se presenta una atrofia cortical en relación directa con el grado de evolución en el que la enfermedad se encuentra, entre más avance esta enfermedad las afecciones corticales serán más severas, en los cortes coronales realizados el hallazgo característico es la atrofia del estriado, al parecer, la enfermedad de Huntington se comporta diferente a otras enfermedades neurodegenerativas, este ataca de manera selectiva a las neuronas estríateles espinosas de mediano tamaño (12).

A nivel de neurotransmisores como GABA y su enzima sintética descarboxilada del ácido glutámico se encuentran en estado de disminución en los ganglios basales, al igual que se encuentra en estado de disminución los niveles de acetilcolina, causando fallas a nivel de intercomunicación entre las neuronas, sin embargo, aquellas que tienes finales dendríticos desconectados de las neuronas estríales no se encuentran afectadas por la neurodegeneracion (12) (13).

La enfermedad no solo tiene ampliaciones a nivel encefálico también afecta gravemente a nivel fisiológico, según lo que hemos estudiado a través de este texto entenderemos que existe una obvia lesión cerebral, pero ¿Cuál es esta lesión? Esta se presenta en el NST también conocido como núcleo subtalamico (12) (13).

Este es asociado a la neurodegeneracion de aquellas neuronas estriadas que anteriormente hemos mencionado esta se inicia en la subpoblación del GABA o encefalina, debido a esta disminución progresiva la actuación sobre GPi se obtiene como resultado una disminución del efecto inhibidor sobre el tálamo, excitando la actividad talamocortical, y en últimas instancias, dando origen al característico movimiento involuntario (12) (13).

Dentro de las afecciones que sufren además las personas que padecen de la enfermedad de Huntington, no solo están aquellas que tienen una ampliación médica, por oposición, los aparatos sociales e incluso las capacidades para ser “seres sociales” quedan totalmente mitigadas, siendo personas que se caracterizan en su mayoría por la apatía e incluso la depresión (16).

Las personas con la enfermedad de Huntington pueden heredar además otras enfermedades psiquiátricas graves como psicopatías y sus asociados, siendo demostrado por el estudio del doctor Mauricio de la Espriella donde veía las implicaciones directas que tenía una enfermedad sobre la otra, teniendo a un paciente que padecía de trastornos obsesivos-compulsivos y además padecía de esquizofrenia (17).

Entre otras de las afecciones por las cuales se caracterizan las personas que padecen de Huntington, son aquellas relacionadas con el sentimiento o las afecciones anímicas directas, teniendo marcada de manera contundente las ideas y pensamiento suicidas, algunos, llegando a la realización de su acto (18).

La enfermedad de Huntington como anteriormente ha sido vislumbrada tiene como factor principal la transmisión hereditaria por medio los genes, esta enfermedad tiene una fuerte prevalencia de presentación llegando a estar en un 50% de posibilidades, esta se explica en su asociación con una repetición del triplete de nucleótidos CAG en la región que codifica el gen de huntingtina (41).

Por oposición a las personas que podríamos llamar “normales” los trinucleótidos están repetidos en una menor cantidad de oportunidades aproximadamente 30 veces menos, estos se ven insertados en mayor cantidad de dicho trinucleótido en diferentes regiones del gen localizado en el brazo corto del cuarto par de cromosomas, esto se da específicamente en el gen IT15. Este gen tiene como principal función codificar la proteína huntingtina la cual se expresa no solo a nivel cerebral, por el contrario, se encuentra localizada en diferentes tejidos (41).

Debido a esta problemática los pacientes con Huntington, la huntingtina es sintetizada con un exceso de glutamina, lo cual contribuye a que esta misma se agregue complejos insolubles en ubiquitina y otras proteínas fibriales, apareciendo entonces de manera característica, como cuerpos de inclusión en el núcleo, a pesar de que sus funciones son desconocidas, estas se encuentran relacionadas a la transmisión de señales neuronales y la regulación de la muerte neuronal apoteótica (41).

Se han reportado en anteriores estudios la aparición de depósitos de esta proteína anormal en formas tempranas de la enfermedad, acompañado de una muerte neuronal de proyección gabaérgicas de talla media que expresan encefalinas (41).

Los nuevos descubrimientos neuropatológicos se encuentran localizados en el estriado, donde se evidencian una fuerte pérdida de neuronas de proyección, unido a una preservación de interneuronas espinales grandes. La enfermedad de Huntington, tiene diferentes formas de ser explicada, excitotóxicos, metabólicos y de estrés oxidativo (41).

## ESTADO DEL ARTE / ANTECEDENTES

**INTERNACIONAL:**

Antonio Lucio Teixeira; Leonardo Cruz de Souza; Natalia Pessoa Rocha; Erin Furr-Stimming; Edward C. Lauterbach en el año 2016 en la ciudad de Sao Pablo - Brasil realizaron un estudio en el cual tomaron como referencia el desarrollo neuropsiquiatrico de las personas que padecían la enfermedad de Huntington, teniendo como referencia los desarrollos paralelos entre los problemas cognitivos y conductuales junto con la degeneración presente dentro de los estudios, encontrando que las personas que padecen de esta enfermedad suelen ser caracterizadas en sus personalidades como apáticos, depresivos, irritables (16).

Arturo Sánchez-Zapata; Cándido Gómez-González realizaron un estudio en el año 2002 en la ciudad de tabasco – México, los cuales tomaron como referente a un paciente adulto de aproximadamente 54 años, estos revisaron el comportamiento suicida que este mantenía relacionándolo con su enfermedad (18).

Según la historia relatada por los investigadores, este había cometido recurrentes intento de suicidio durante su vida, curiosamente habían iniciado cuando ya estaba en pleno desarrollo de la enfermedad, e incluso aquellos mencionaron que una tasa del 25% al 40% de los pacientes que padecen enfermedades como Huntington o Parkinson llegan a intentar suicidarse (18).

Marquez, Ramirez & villa en el 2014 realizaron un estudio en el cual estudiaban las implicaciones del diagnóstico de la enfermedad de Huntington de manera prenatal, obteniendo como resultado que la posición ética del médico era esencial para mitigar los riesgos de aborto del neonato en cuestión, es decir, debía el medico preparar de manera anímica a los padres para poder enfrentar la noticia de mejor manera (20)

Estos afirmaban que la etapa de desarrollo de la enfermedad de Huntington se encuentra en la edad adulta entre los 37 y 55 años, teniendo un espectro de vida entre 15 y 20 años después de haber iniciado los síntomas de presentación, por ello la funcionalidad del sujeto podía llevarse a cabo de manera normativa por gran parte de su vida, por ello, era intrínsecamente necesario que se resaltara este punto a la hora de dar la noticia (20)

Los investigadores mencionaban que el diagnóstico de la enfermedad de Huntington puede ser realizado en dos momentos dentro del desarrollo del neonato los cuales eran: antes de la implantación o durante los dos primeros trimestres del embarazo, sin embargo, recalcan en que existen enfermedades mucho más importantes que detectar en los estudios prenatales y que solo deben realizarse estos estudios cuando hay antecedentes de estas enfermedades en cualquiera de los dos padres (20).

**NACIONAL:**

Mauricio de la Espriella en el 2004 realizo un estudio de caso único con un paciente el cual se encontraba diagnosticado con la enfermedad de Huntington, sin embargo, de manera alterna se encontraba diagnosticado con una enfermedad psicótica caracterizada como esquizofrenia, su investigación tenía como premisa principal realizar una comparación o en su defecto un análisis de cómo era la dinámica fisiológica que compartían las dos enfermedades (15).

Misnaza & Armenta en el 2017 realizaron un estudio con la finalidad de encontrar el índice de esfuerzo realizado por los cuidadores de enfermos de Huntington, este estudio fue realizado de manera descriptiva de manera transversal en la población de algarrobo, Ariguani y San Ángel, en el departamento de magdalena atlántico (19).

Para el estudio emplearon una muestra de 23 cuidadores de personas enfermas de Huntington, en la cual encontraron que el 82,6% de los cuidadores eran mujeres, y la media de edad era de 32,1 años, hallando como resultado que el índice de riesgo algo se encontraba en el 39,1% de los cuidadores, medio 34,8% y bajo del 26,1 (19).

Camargo, Castillo, Fandiño, Mateus & Moreno en el año 2017 realizaron una investigación con el fin de caracterizar el habla, el lenguaje y deglución en pacientes que padecen la enfermedad de Huntington, los cuales caracterizan como una enfermedad neurodegenerativa con múltiples implicaciones como motoras, cognitivas y psíquicas, afectando de manera integral a la persona que la padece, a diferencia de otros estudios estos caracterizan que la enfermedad de Huntington tiene un 50% de posibilidades de desarrollarse con que solo uno de sus padres le herede el gen anormal (21).

Estos mediante su investigación aseguraron que más del 90% de las personas que padecen la enfermedad de Huntington posee problemas en el habla, estas disfuncionalidades están ligadas de manera intrínseca a los movimientos coreicos y la hipotonía que estos generan, esto tendrá como resultado una interferencia en aquellos mecanismos de producción oral (21).

Así mismo, en las pesquisas realizadas a través de los factores denominados lenguaje, estos daban como resultados que al igual que el habla en la mayoría de los casos se encontraba altamente dañado, impidiendo la comunicación tanto para la expresión como para comprensión, teniendo mayor dificultad para entender palabras homónimas o metáforas, en la expresión del lenguaje existe una notoria dificultad a la hora de articular las oraciones teniendo errores de orden sintáctico (21).

## MARCO CONCEPTUAL

**Huntington**

La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa progresiva en el sistema nervioso central, el cual mediante su paso afecta de manera localizada áreas del cerebro, o más específicamente la corteza cerebral y el estriado, la sintomatología presentada por las personas que padecen esta enfermedad son varias, sin embargo, de manera notoria se caracterizan por realizar movimientos rápidos e involuntarios, afectando con mayor frecuencia los miembros inferiores y la cara (22).

**Cardiovascular**

Este hace referencia al emparejamiento del corazón junto con el sistema circulatorio o vasos sanguíneos, este mediante sus procesos lleva nutrientes y oxígeno a todas las partes del cuerpo (23).

**Respiratorio**

La respiración es un proceso mediante el cual ocurre un intercambio de gases externo, este se da entre el aire alveolar y la sangre capilar pulmonar, este aire alveolar es insertado en la sangre y por oposición el dióxido de carbono es empujado de la sangre hacia el aire de los pulmones por la excreción (23)

**Renal**

Este término es empleado para todo aquello que se vea relacionado con los riñones, en este caso se utiliza para definir tanto el sistema renal encargado de la excreción de la orina, como de las patologías que este pueda presentar (23).

**Cromosoma**

Este término hace referencia al material genético que se encuentra presente en el núcleo de una célula, este se encuentra siempre presente en la división celular, estos, aparecen de manera microscópica en el cuerpo humano, encontrándose en una cantidad específicas y teniendo denominaciones que determinan el sexo de los neonatos (23).

**Genes**

Estos son un locus hereditario específico que obtiene su ubicación en un cromosoma específico, es decir su posición es única y es determinante para el correcto desarrollo de la herencia genética, estos tienen la tarea de determinar las características que serán dominantes o recesivas según sea el caso (23).

# OBJETIVOS

En la presente investigación se busca determinar la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes con la enfermedad de Huntington en población del Atlántico y Bolívar.

## OBJETIVO GENERAL

Determinar la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes con la enfermedad de Huntington residentes de los departamentos del Atlántico y de Bolívar en el año 2019.

## OBJETIVOS ESPECÍFICOS

* Determinar los aspectos sociodemográficos de la población que padece la enfermedad de Huntington del Atlántico y Bolívar en el año 2019.
* Medir la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes con la enfermedad de Huntington del Atlántico y Bolívar en el año 2019.
* Contrastar los resultados obtenidos de pacientes con enfermedad de Huntington entre los departamentos del Atlántico y Bolívar con respecto a la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en el año 2019.

# METODOLOGÍA

## TIPO DE INVESTIGACIÓN:

Por la naturaleza y alcance de la presente investigación esta se llevará a cabo por medios totalmente Descriptivos, Trasversal, con el fin de indagar acerca de la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en personas que poseen la enfermedad de Huntington, delimitando nuestro campo de acción a los departamentos del Atlántico y Bolívar.

**DELIMITACIÓN ESPACIAL Y TEMPORAL**

Este estudio se realizó en el segundo periodo del año 2019 en el departamento del Atlántico y el departamento del Bolívar.

**DELIMITACIÓN POBLACIONAL**

En estos departamentos existe la mayor concentración de habitantes diagnosticados con la enfermedad de Huntington teniendo así mismo, una mezcla con otros problemas a nivel social como el desplazamiento, la criminalidad, el micro tráfico y sobre todo la falta de ayuda por parte de los entes municipales, el acceso a algunas de las viviendas de los afectados es extremadamente complejo, teniendo entonces la extrema pobreza como premisa principal.

## ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN:

Para llevar a cabo los intereses intrínsecos del presente trabajo se hará desde un enfoque cuantitativo, donde será la información empírica recolectada de manera directa mediante instrumentos de evaluación aplicados en la muestra escogida del Bolívar y del Atlántico.

Escogemos este enfoque dado que el fin último de nuestra investigación es que esta información pueda servir a los centros de salud a nivel nacional para realizar enriquecer las miradas y los tratamientos que a estas personas se les ofrecen.

**MUESTRA Y TAMAÑO DE LA MUESTRA**

Lastimosamente debido a que la enfermedad de Huntington es una enfermedad huérfana y los esfuerzos e investigaciones en esta población suelen ser mínimos no existe un censo exacto de cuantas personas padecen esta enfermedad.

Sin embargo, se ha obtenido por medio de información no confirmada, suministrada por la población, que existen alrededor de unos 200 casos existentes entre Atlántico y Bolívar, cabe resaltar que no existe censo alguno, con un dato exacto.

Muestra: La muestra utilizada para el presente trabajo fue de 41 personas diagnosticadas con la enfermedad de Huntington, entre hombres y mujeres.

**CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

Mujeres o hombres mayores con edad igual o superior a 30 años como es estipulado por las fuentes teóricas acerca del inicio y detección de la enfermedad de Huntington.

**CRITERIOS DE EXCLUSIÓN**

Hombres o mujeres que hayan desarrollado la enfermedad de manera temprana.

## DISEÑO DE INVESTIGACIÓN:

Tabla 2: Diseño de investigación

|  |  |
| --- | --- |
| **FASE** | **CONTENIDO** |
| ***Fase I:*** | * Creación de la encuesta requerida para evaluar necesidades de orden psicosocial. * Creación de parámetros y criterios de evaluación para la aplicación. |
| ***Fase II:*** | * Diagnostico observacional de las condiciones psicosociales de los habitantes. * Caracterización demográfica de la población que será usada.   Caracterización epidemiológica de la población de la población que será usada. |
| ***Fase III:*** | * Aplicación de las encuestas a la población directa que será usada para el estudio. |
| ***Fase IV:*** | * Tabulación de los resultados obtenidos en cada una de las encuetas aplicadas. * Interpretación de los datos obtenidos para de esta manera elaborar tablas y graficas que permitan evidenciar de manera más visible la problemática más relevante de la comunidad. |

# FUNCIONES DE LOS PARTICIPANTES

|  |  |
| --- | --- |
| **Rol** | **Funciones** |
| Investigador principal | Gregorio Jurado Delgado |
| Co-investigador 1 | Henry Sebastián Ramírez Prado |
| Co-investigador 2 | Paulo Cesar Sarmiento Rodríguez |
| Co-investigador 3 | Ricardo Donado Cantillo |
| Co-investigador 4 | Arnold Puello Barón |

# CONSIDERACIONES ÉTICAS Y MARCO LEGAL

## MARCO LEGAL

**Ley 1751 del 2015**

Mediante la cual se dictan todas las disposiciones para garantizar el acceso al derecho a la salud, la cual también regula y establece mecanismos de protección, como podrá asumirse luego la revisión de la presente ley el derecho a la salud es autónomo e irrenunciable tanto de manera individual como colectiva, esta ley tiene como objetivo garantizar que la atención se brinde de manera ideal y oportuna, por supuesto que se desenvuelva de manera eficaz y con calidad (9).

**Ley 1392 del 2010**

En la cual tiene como objetivo reconocer a las enfermedades huérfanas como tales, representando problemas sociales y de salud pública, tomando como premisa principal que a pesar que su presentación en la población puede llegar a ser demasiado baja, el costo de tratamiento de estas enfermedades muchas o en todos los casos es demasiado bajo (7).

Mediante esta ley se incentiva a todas las entidades de salud públicas y privadas realizar las acciones necesarias que estén a sus alcances para mejorar la calidad de vida de las personas que presentan estas enfermedades, sin embargo, también hay un llamado a las demás entidades para buscar equilibrios a nivel financiero, accesibilidad de prestaciones públicas y las correctas campañas de promoción y prevención de futuras enfermedades que disminuyan el espectro vital de estas personas (7).

**RESOLUCION NUMERO 5265 DEL 2018**

En la cual se realiza una categorización de las diferentes enfermedades huérfanas que se presentan en el territorio colombiano, teniendo en cuenta por supuesto los manuales diagnósticos y realizando actualizaciones periódicas con el fin de mantener siempre informado a los sistemas de salud para la atención de estas personas (2).

En esta la enfermedad puntual del Huntington recibe el puesto número 819 en la basta lista de enfermedades huérfanas, además de ello, se cita – o referencia - el manual diagnostico CIE-10 en el cual esta enfermedad tiene la denominación G10X (2)

**LEY 1438 DEL 2011**

En la cual tiene como objeto fortalecer todos los sistemas integrados de gestión social y de salubridad, creando estrategias en el marco de la promoción y prevención de futuras enfermedades, por supuesto, buscando que hayan garantías a la hora de prestar la atención primaria de salud (8).

Esto tiene como resultado u objetivo crucial promover ambientes sanos, los cuales sean incluyentes y equitativos, por lo que cualquier persona sea cual sea la condición que padezca tenga el derecho recibir la atención adecuada para mejorar su calidad de vida (8)

**RESOLUCION 0946 DE 2019**

Esta tiene como objetivo principal dictar las disposiciones adyacentes al registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al sistema de vigilancia de salud pública, denominado como “SIVIGILA”, el cual mediante este sistema copilara toda la información que sea suministrada en las instituciones de salud que brinden atención a personas que padecen enfermedades huérfanas (9).

**DECRETO 1377 DE 2013**

Este tiene como objetivo principal dictar las disposiciones legales de los ciudadanos colombianos sobre la confidencialidad de la información sobre la que estos tienen derecho, este manifiesta que cada ciudadano tiene derecho a conocer y actualizar la información suministrada y recogida sobre este mismo en cualquier base datos ya sea de orden administrativo legal o estudios especializados en donde este allá dado su información personal (14).

## MARCO ETICO

Amparados en el informe de Belmont el cual determina las consideraciones éticas para la protección de sujetos humanos de investigación, expedido el año 1979 con el fin de determinar aquellos parámetros y reglas que generan conflicto acerca del quehacer e investigación en las ciencias médicas y humanas (24).

Teniendo en consideración lo anteriormente mencionado nos rige entonces el principio de necesidad sobre la vulnerabilidad de la población trabajada, es decir, éticamente nos guiamos para poder realizar este trabajo de investigación en las necesidades y características de la población (25).

# VALORACIÓN DE RIESGOS

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **RIESGOS** | **Nivel del riesgo** | | | | **Descripción del riesgo identificado** |
| **Bajo** | **Medio** | **Alto** | **Elevado** |
| ECONÓMICOS Y FINANCIEROS |  |  | x |  | * Población en entornos vulnerables * Vulnerabilidad por ayudas estatales * Bajo presupuesto para el desarrollo del trabajo |
| POLITICOS Y ENTORNO |  |  | x |  | * Riesgo físico por cuerpos de agua presente * Animales hostiles presentes en el entorno |
| SOCIALES |  |  | x |  | * Delincuencia * Conflictos continuos * Altos niveles de accidentalidad en los pueblos |
| AMBIENTALES |  |  |  | x | * Contaminación ambiental * Caminos inaccesibles por medio de transporte tradicional * Exceso de maleza y vegetación dañina para el cuerpo humano |
| TECNOLÓGICOS |  |  | x |  | * No hay internet en la comunidad * No hay forma de trabajar con computadores o tabletas * No hay energía eléctrica en gran parte del municipio. |
| INTERNOS | x |  |  |  | * No se evidencian riesgos internos significativos para el desarrollo del presente proyecto |

# RESULTADOS

Esta investigación tiene como finalidad hallar la prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en pacientes que poseen la enfermedad de Huntington, con el fin de obtener los datos necesarios para establecer la prevalencia de las enfermedades anteriormente mencionadas se ha aplicado un instrumento de evaluación el cual ha sido construido por nosotros y avalado por el comité de expertos interno de la universidad del Sinú.

En el proceso de recolección de datos, llegaron a participar en una cantidad total de 41 personas, siendo un grupo heterogéneo donde existían hombres y mujeres, en las cuales sus edades también eran completamente variables, tenemos entonces como resultado que un 56% de la población es de sexo masculino, dejando al sexo femenino con un 44% de participación de la encuesta realizada.

Tabla 3: Sexo de los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Masculino | 56% | 23 |
| Femenino | 44% | 18 |

Las edades de los participantes oscilaban entre los 33 y 48 años algo relevante de mencionar es que a pesar de existir personas relativamente jóvenes la enfermedad les había afectado muy fuerte, tanto que habían perdido habilidades motrices básicas, como el escribir o leer, la representación se dará en la siguiente gráfica:

Grafica 1: Edad de los participantes

En relación con estado civil de los participantes del estudio observamos que se encontraban en su mayoría solteros 35 y solo un pequeño porcentaje de ellos casados 6, lo anteriormente mencionado se ve reflejado en la siguiente gráfica.

Grafica 2: Estado civil de los participantes

Con el fin de determinar si estas personas de manera hereditaria no solo habían adquirido el Huntington, por oposición, queríamos encontrar si existía algún tipo de herencia de otras enfermedades de cualquier índole.

## ASPECTOS FAMILIARES

Con respecto a que afinidad familiar tenían sus padres estos manifestaban en un 70% que eran familiares como mínimo de tercer grado de consanguinidad, sin embargo, un 20% de los participantes aseguraban que sus padres no tenían ningún tipo de afinidad familiar, por último, tuvimos a un 10% de participantes que no conocían si sus padres tenían algún tipo de afinidad familiar.

Tabla 4: Afinidad Familiar de los padres del participante

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 68,30 | 28 |
| No | 21,95 | 9 |
| No sabe | 9,75 | 4 |

Con respecto a la pregunta acerca de la enfermedad de Huntington de sus padres, estos aseguraron en un 70% de los participantes que sí, sin embargo, el otro 30% marco que sus padres son poseían la enfermedad de Huntington.

Tabla 5: Prevalencia de la enfermedad de Huntington en los padres del participante

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 70 | 29 |
| No | 30 | 12 |

Continuando con la información recolectada en el punto anterior, en esta se buscaba conocer la prevalencia de la enfermedad de Huntington en sus familiares más cercanos, es decir, primos, tíos, etc. A lo que el 57% de los participantes manifiesta que sus familiares no poseen la enfermedad de Huntington, dejándonos con el 43% de los participantes afirmando que efectivamente sus familiares poseen la enfermedad de Huntington.

Tabla 6: Prevalencia de la enfermedad de Huntington en familiares cercanos

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 43 | 17 |
| No | 57 | 24 |

Grafica 3: Representación de la prevalencia de enfermedad de Huntington en los familiares del participante

Avanzando con el desarrollo de la prueba la siguiente pregunta fue si los padres del participante se encontraban diagnosticados con alguna enfermedad cardiovascular, a lo que el 75% de los participantes contesto que sí, siendo la hipertensión la mayormente mencionada en el discurso de los participantes.

Tabla 7: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares en los padres del participante

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 75 | 31 |
| No | 25 | 10 |

Grafica 4: Representación gráfica de la prevalencia de enfermedades cardiovasculares en padres del participante

En la pregunta que se realizó buscando conocer si los padres de los participantes poseían alguna enfermedad respiratoria esto no se hizo tan notorio, dado que el 87% de los participantes apunto que sus padres no poseían ningún tipo de enfermedad respiratoria.

Tabla 8: Prevalencia de enfermedades respiratorias en los padres de los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 13 | 5 |
| No | 87 | 36 |

Grafica 5: Representación de la prevalencia de enfermedades respiratorias en los padres de los participantes

La siguiente pregunta se encuentra orientada a conocer si los padres de los participantes se encuentran diagnosticados con alguna enfermedad renal, a lo cual el 90% de estos contestan que sus padres no se encuentran diagnosticados con estas enfermedades.

Tabla 9: Prevalencia de enfermedades renales en los padres de los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 10 | 4 |
| No | 90 | 37 |

Grafica 6: Representación de la prevalencia de enfermedades renales en los padres de los participantes

Por ultimo para culminar las preguntas realizadas en las preguntas personales, y con el fin de nosotros establecer un grado de mortalidad en los familiares cercanos de las personas entrevistadas, estos responden de manera particular y unánime que el 100% de estos han tenido familiares que han fallecido a causa de los problemas que trae consigo la enfermedad de Huntington, es relevante mencionar que dentro de su discurso los miembros más viejos mencionan haber tenido 2 o más familiares que han muerto por esta condición.

Tabla 10: Muertes por causa de la enfermedad de Huntington en los familiares del participante

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Si | 100 | 41 |
| No | 0 | 0 |

## ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES

En esta área buscábamos ya de manera focalizada encontrar si el paciente padecía de algún tipo de enfermedad cardiovascular, mencionándole diferentes enfermedades.

En el primer ítem tratábamos de esclarecer cuantos de los participantes tenían enfermedades cardiovasculares, este indicador nos arrojó una cantidad del 54% de los participantes padecía de enfermedades cardiovasculares eso nos deja con un total de 21 personas.

Tabla 11: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| SI | 51 | 21 |
| NO | 46 | 20 |

Grafica 7: Representación de la Prevalencia de enfermedades cardiovasculares en los participantes

Cabe resaltar que las preguntas de ahora en adelante se basaran en la media de 21 personas que afirmaron tener enfermedades cardiovasculares, por ello, la siguiente pregunta realizada y buscando esos aspectos hereditarios que también se han convertido en tema de interés para nuestro proyecto, el 30% de los participantes marcaron que sus padres si poseen la misma enfermedad cardiovascular.

Tabla 12: Presentación de la misma enfermedad cardiovascular en los padres del participante

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| SI | 30 | 6 |
| NO | 70 | 15 |

Grafica 8: Representación de la presentación de la misma enfermedad cardiovascular en los padres del participante

Continuando con la serie de preguntas encaminadas a conocer específicamente que enfermedades cardiovasculares presentaban las personas dentro del grupo entrevistado insertaremos un gráfico y una tabla que podre evidenciarlo mejor.

Tabla 13: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares especificas en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Hipertensión arterial | 80 | 17 |
| Angina de pecho | 0 | 0 |
| Insuficiencia cardiaca | 0 | 0 |
| Isquemia coronaria | 10 | 2 |
| Infarto agudo en el miocardio | 5 | 1 |
| Cardiopatía congénita | 5 | 1 |

Grafica 9: Representación de la prevalencia de enfermedades cardiovasculares especificas en los participantes

## ENFERMEDADES RESPIRATORIAS

En este ámbito, buscábamos ya de manera focalizada encontrar si el paciente padecía de algún tipo de enfermedad respiratoria mencionándole diferentes enfermedades.

En el primer item tratábamos de esclarecer cuantos de los participantes tenían enfermedades respiratorias, este indicador nos arrojó una cantidad del 15% de los participantes padecía de enfermedades cardiovasculares eso nos deja con un total de 7 personas.

Tabla 14: Prevalencia de enfermedades respiratorias en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| SI | 17 | 7 |
| NO | 73 | 34 |

Grafica 10: Representación de la prevalencia de enfermedades respiratorias en los participantes

Cabe resaltar que las preguntas de ahora en adelante se basaran en la media de 7 personas que afirmaron tener enfermedades respiratorias, por ello, la siguiente pregunta realizada y buscando esos aspectos hereditarios que también se han convertido en tema de interés para nuestro proyecto, el 0% de los participantes marcaron que sus padres si poseen la misma enfermedad respiratoria.

Tabla 15: Prevalencia de enfermedades respiratorias hereditarias en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| SI | 0 | 0 |
| NO | 100 | 7 |

Continuando con la serie de preguntas encaminadas a conocer específicamente que enfermedades respiratorias presentaban las personas dentro del grupo entrevistado insertaremos un gráfico y una tabla que podrá evidenciarlo mejor.

Tabla 16: Prevalencia de enfermedades respiratorias especificas en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Asma | 90 | 6 |
| Insuficiencia respiratoria | 10 | 1 |
| Rinosinusitis | 0 | 0 |
| Faringoamigdalitis aguda | 0 | 0 |
| Difteria. | 0 | 0 |
| Bronquitis aguda | 0 | 0 |
| Tosferina | 0 | 0 |

Grafica 11: Representación de la prevalencia de enfermedades respiratorias especificas en los participantes

## ENFERMEDADES RENALES

En esta variable, buscábamos ya de manera focalizada encontrar si el paciente padecía de algún tipo de enfermedad renales, mencionándole diferentes enfermedades.

En el primer ítem tratábamos de esclarecer cuantos de los participantes tenían enfermedades renales, este indicador nos arrojó una cantidad del 9,3% de los participantes padecía de enfermedades renales eso nos deja con un total de 4 personas.

Tabla 17: Prevalencia de enfermedades renales en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| SI | 9,3% | 4 |
| NO | 90,7% | 37 |

Grafica 12: Representación de la prevalencia de enfermedades renales en los participantes

Cabe resaltar que las preguntas de ahora en adelante se basaran en la media de 4 personas que afirmaron tener enfermedades renales por ello, la siguiente pregunta realizada y buscando esos aspectos hereditarios que también se han convertido en tema de interés para nuestro proyecto, el 0% de los participantes marcaron que sus padres si poseen la misma enfermedad renal.

Tabla 18: Prevalencia de enfermedades renales hereditarias en los participantes

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| SI | 0% | 0 |
| NO | 100% | 4 |

Continuando con la serie de preguntas encaminadas a conocer específicamente que enfermedades respiratorias presentaban las personas dentro del grupo entrevistado insertaremos un gráfico y una tabla que podrá evidenciarlo mejor.

Tabla 19: Prevalencia de enfermedades renales especificas en los participantes

|  |  |
| --- | --- |
| **ITEM** | **PORCENTAJE QUE REPRESENTA** |
| Falla renal crónica | 0 |
| Cálculos renales | 100 |
| Quistes renales | 0 |

# CONCLUSION

La ejecución del presente proyecto se ha gestado de manera satisfactoria, mediante la implementación de las encuestas a los participantes que en total fueron 41 personas que poseían la enfermedad de Huntington, se pudieron obtener resultados que pueden ser empleados para la muestra utilizada y que serán ilustrados en el siguiente cuadro.

Tabla 20: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en personas que poseen la enfermedad de Huntington.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ENFERMEDAD** | **NIVEL DE PREVALENCIA EN PORCENTAJE.** | **NUMERO NOMINAL QUE REPRESENTA** |
| Enfermedades cardiovasculares | 51 | 21 |
| Enfermedades respiratorias | 17 | 7 |
| Enfermedades renales | 9,3 | 4 |

Basados en el cuadro anteriormente presentado, podemos inferir que las enfermedades con mayor prevalencia en los pacientes que poseen la enfermedad de Huntington, son de nivel cardiovascular, seguida por las respiratorias y por ultimo las renales.

Cabe resaltar que la enfermedad cardiovascular con mayor presentación en los pacientes de Huntington es la hipertensión, teniendo como característica principal que también suele ser una enfermedad hereditaria para la cual en su mayoría se encuentran medicados teniendo en cuenta sus situaciones y casos particulares.

Continuando la línea de lo anteriormente mencionado, la enfermedad respiratoria que tiene una mayor cantidad de prevalencia es el asma, sin embargo, en su mayoría los que puntuaron que sufrían de asma, aseguraban que sus padres y familiares cercanos no lo poseían.

Por ultimo tenemos dentro de las enfermedades renales con mayor incidencia en los pacientes que sufren la enfermedad de Huntington, los cálculos renales teniendo como principal característica que tiene una fuerte incidencia en los miembros más jóvenes de la población entrevista.

Estos datos esperan ser aportados a nivel de salud social, dado que deseamos mejor la calidad en la atención recibida por parte de los participantes, aunque en su mayoría manifestaban que sus EPS los atienden con normalidad y buena calidad, algunos se quejaban era del tiempo que se emplea en esperar que lleguen sus medicinas.

**COMPARACION DE RESULTADOS**

Tabla 21: Cantidad de participantes por departamento

|  |  |
| --- | --- |
| **CANTIDAD DE PARTICIPANTES GENERAL** | 41 |
| **PERTENECIENTES EN EL ATLANTICO** | 19 |
| **PARTICIPANTES EN EL BOLIVAR** | 22 |

Tabla 22: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en el departamento del atlántico

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ENFERMEDAD** | **NIVEL DE PREVALENCIA EN PORCENTAJE DEL ATLANTICO** | **NUMERO NOMINAL DEL ATLANTICO QUE REPRESENTA** |
| Enfermedades cardiovasculares | 57,89 | 11 |
| Enfermedades respiratorias | 15,78 | 3 |
| Enfermedades renales | 5,26 | 1 |

La tabla anterior, sirve como ilustración para que podamos vislumbrar las diferencias existentes entre el departamento del atlántico y bolívar.

Tabla 23: Prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en el departamento de Bolívar

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ENFERMEDAD** | **NIVEL DE PREVALENCIA EN PORCENTAJE DEL BOLIVAR** | **NUMERO NOMINAL DEL BOLIVAR QUE REPRESENTA** |
| Enfermedades cardiovasculares | 45,45 | 10 |
| Enfermedades respiratorias | 18,18 | 4 |
| Enfermedades renales | 13,63 | 3 |

La tabla anterior, sirve como ilustración para que podamos vislumbrar las diferencias existentes entre el departamento del atlántico y bolívar.

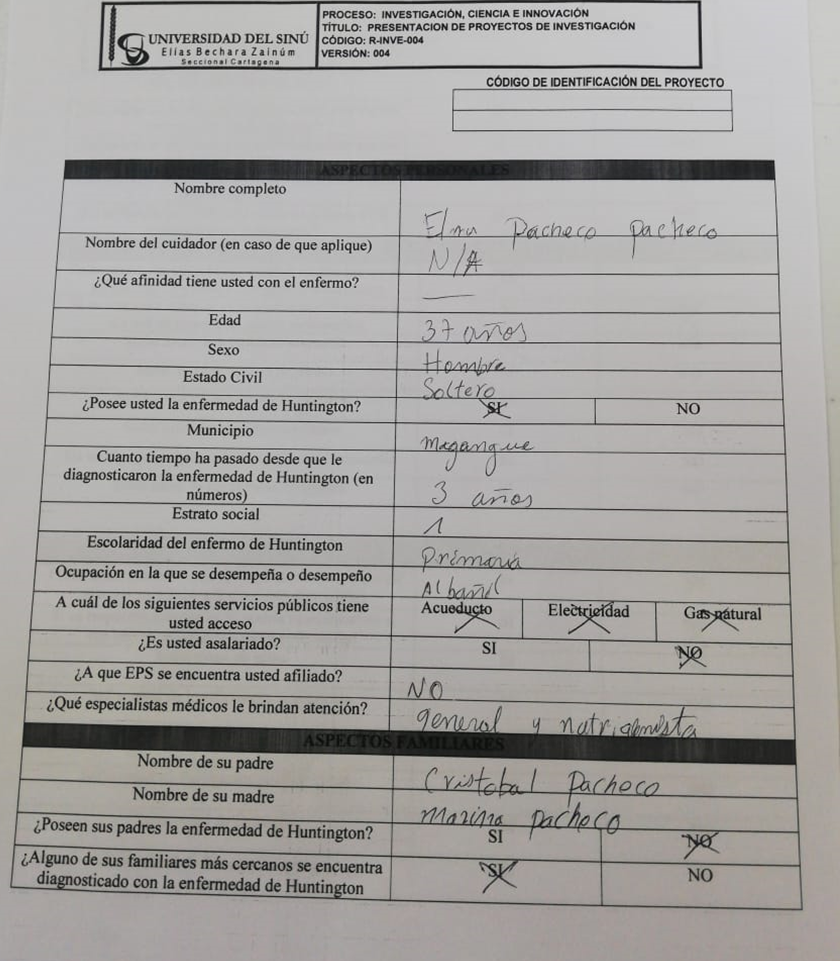
Por ultimo podemos aportar según los datos anteriormente obtenidos que la población que sufre de enfermedades cardiovasculares encuentra casi en igual de condiciones en los dos departamentos, sin embargo, los casos que se presentan enfermedades renales se encuentran en mayor concentración en el departamento del Bolívar.

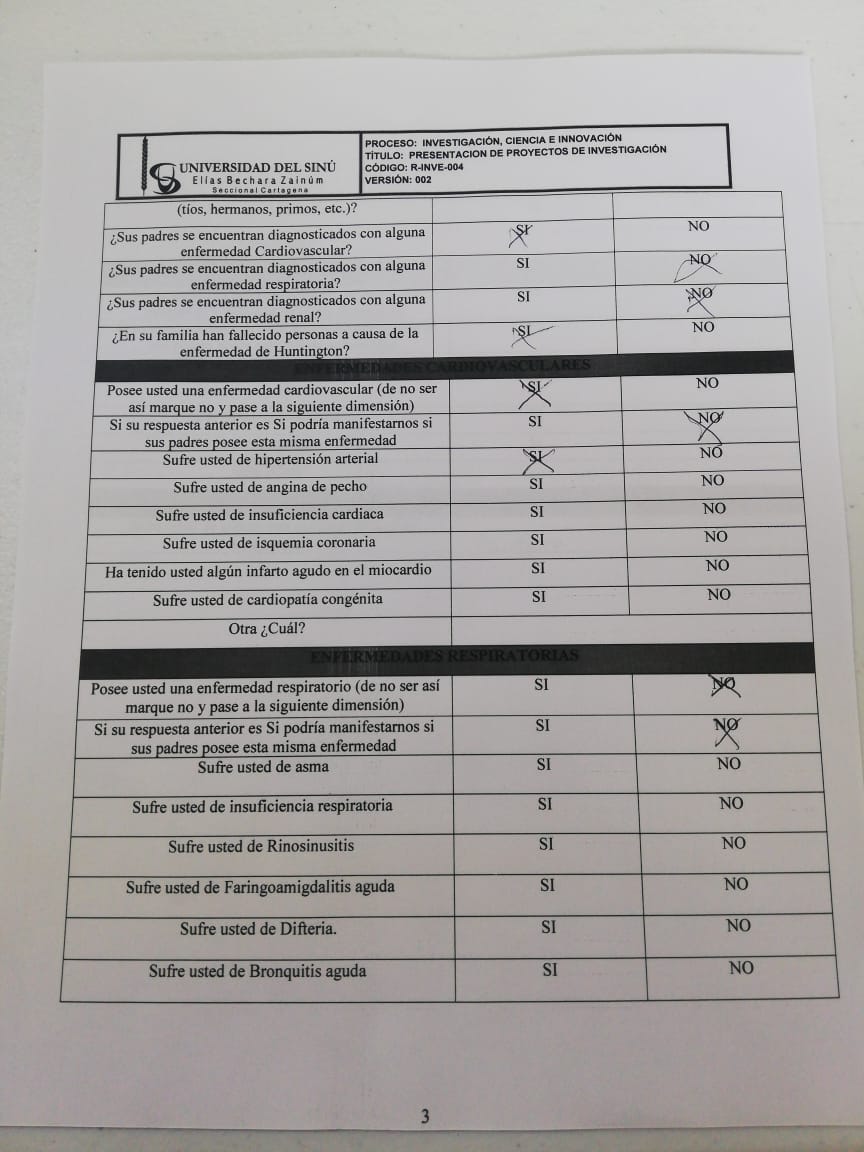
# RECOMENDACIONES

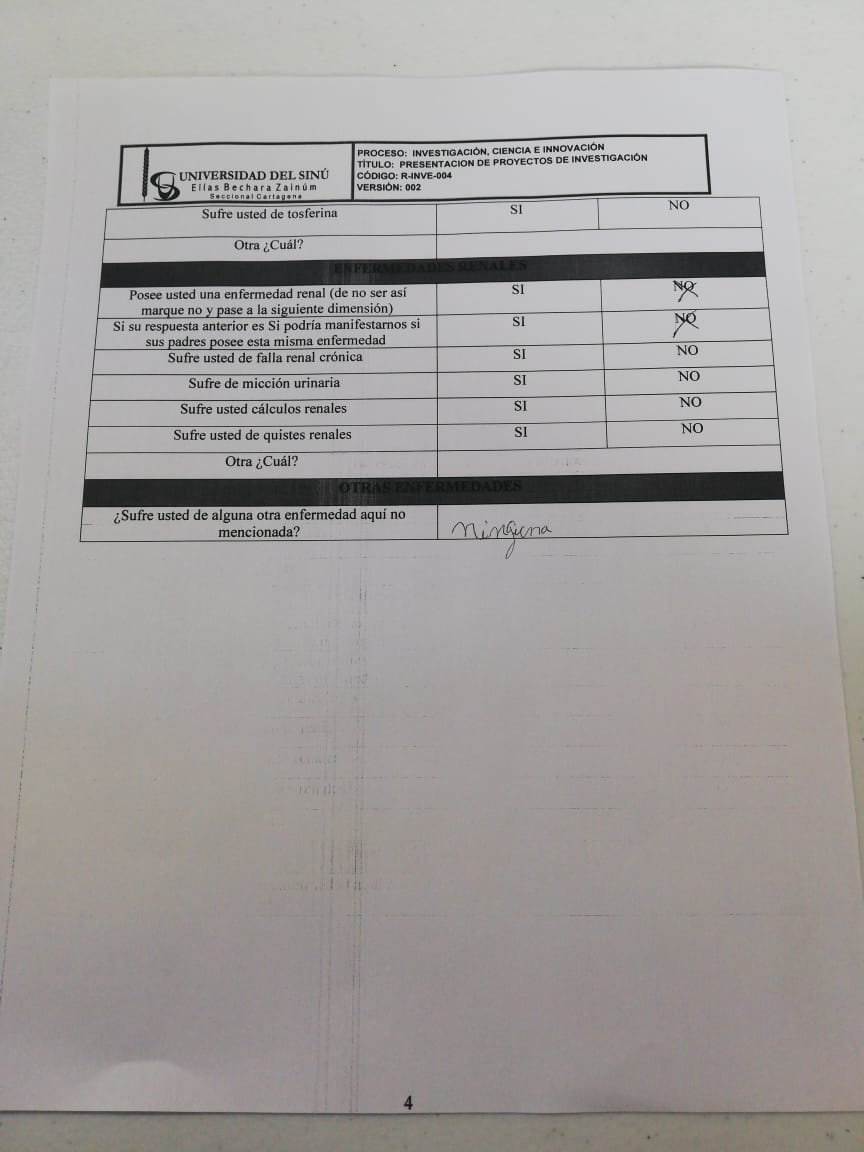
Debido a nuestra experiencia obtenida a la hora de realizar la implementación de los instrumentos de evaluación y resultados obtenidos, ofrecemos las siguientes recomendaciones:

* Obtener un transporte fijo y estable para poder aplicarles los instrumentos a la población, dado que el transporte fue un factor muy importante para no aumentar el tamaño de la muestra
* Realizar un estudio en donde se evalúen los factores protectores y de riesgos a los que se ven expuestos las personas que poseen la enfermedad de Huntington
* Tener en cuenta que se dirijan estudios solo a los cuidadores de las personas que poseen la enfermedad de Huntington, dado que estos a pesar de no ser los directamente afectados, las largas jornadas de cuidados les agotan y terminan enfermedades
* Realizar un estudio en el cual se aumente el tamaño de muestra para poder determinar de manera mucho más general cual es el nivel de prevalencia de enfermedades cardiovasculares, respiratorias y renales en toda la población colombiana que posea la enfermedad de Huntington.
* Continuar este tipo de procesos con otras enfermedades clasificadas como huérfanas a nivel oficial, puesto que permitirá optimar los tratamientos brindados a estos pacientes.
* Realizar una investigación que tenga como finalidad realizar una caracterización sociodemográfica de la población junto con un censo general de casos presentados.

# ANEXOS







# BIBLIOGRAFÍA

1. Consultorsalud [internet] Colombia: Consultorsalud; 2017[citado el 15/07/2019] MEDICINA CLÍNICAEL MAYOR NÚMERO DE PACIENTES CON HUNTINGTON ESTÁ EN LA COSTA ATLÁNTICA [aprox. 4 pantallas]. Disponible en: <https://consultorsalud.com/el-mayor-numero-de-pacientes-con-huntington-esta-en-la-costa-atlantica/>

2. Ministerio de salud y protección social [internet] RESOLUCION NUMERO 005265 DE 2018: Colombia; disponible en: <http://achc.org.co/wp-content/uploads/2018/12/RESOLUCI%C3%93N-No.-5265-DE-2018-MINSALUD-LISTADO-ENFERMEDADES-HU%C3%89RFANAS..pdf>

3. Johnson EB, Gregory S, Brain imaging in Huntington's disease, Progress in Molecular Biology and Translational Science, Sciencedirect; 2019 [citado el 15/07/2019]. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/bs.pmbts.2019.04.004>.

4. Who.int [Internet] OMS; 2017 [citado el 19/07/2019] ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES [Aprox. 2 pantallas]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/cardiovascular-diseases-(cvds)>

5. Minsalud.gov.co [Internet] Colombia: Watson G, Marquiño W, Suanca A, Arciniegas L; 2015 [citado el 19/07/2019] TÓMATE LA VIDA CON UN SEGUNDO AIRE: ESTRATEGIA PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LAS ENFERMEDADES RESPIRATORIAS CRÓNICAS. Pag 1-91. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/ENT/estrategia-enfermedades-respiratorias-cronicas-2017.pdf>

6. Flores J., Enfermedad renal crónica: epidemiologia y factores de riesgo, sciencedirect; 2010 [Citado el 20/07/2019] Volumen 21, issue 4; pag. 502-507. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/S0716-8640(10)70565-4>.

7. LEY 1392 DEL 2010: COLOMBIA: CONGRESO DE COLOMBIA; 2010; DISPONIBLE EN: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

8. LEY 1377 DE 2013. COLOMBIA: MINISTERIO DE COMERCIO, INDUSTRIA Y COMERCIO; 2013; DISPONIBLE EN: <https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf>

9. LEY 1751 DEL 2015 COLOMBIA: CONGRESO DE COLOMBIA ; 2015; DISPONIBLE EN: <https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf>

10. Cardelús R, Galindo C, García A. Anatomofisiología y patología básicas. Madrid: Macmillan Iberia, S.A.;2013; disponible en: https://ebookcentral.proquest.com/lib/unicorssp/reader.action?docID=3217415&ppg=104

11. Michael J, Sircar S. Fisiología humana. Ciudad de México: Editorial El Manual Moderno; 2012; disponible en: <https://ebookcentral.proquest.com/lib/unicorssp/reader.action?docID=3215954&ppg=257>

12. Rodríguez Pupo Jorge Michel, Díaz Rojas YunaViviana, Rojas Rodríguez Yesenia, Rodríguez Batista Yordanis, Núñez Arias Enriqueta. Actualización en enfermedad de Huntington. CCM [Internet]. 2013 [citado 2019 Oct 29] ; 17( Suppl 1 ): 546-557. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S1560-43812013000500003&lng=es.

13. MARTINEZ A, RABANO A. Anatomía patológica de la enfermedad de Huntigton [Internet]. 35th ed. MADRID: REV ESP PATOL; 2002 [cited 18 August 2019]. Available from: http://www.patologia.es/volumen35/vol35-num4/pdf%20patologia%2035-4/35-4-23.pdf

14. LEY 1377 DE 2013. COLOMBIA: MINISTERIO DE COMERCIO, INDUSTRIA Y COMERCIO; 2013; disponible en: <https://www.mintic.gov.co/portal/604/articles-4274_documento.pdf>.

15. Espriella Perdomo, Mdl. Aspectos neuropsiquiátricos en la enfermedad de Huntington. Revista Colombiana de Psiquiatría [Internet]. 2004;XXXIII(3):336-340. Recuperado de: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=80633307>

16. Teixeira, AL, Cruz de Souza, L, Pessoa Rocha, N, Furr-Stimming, E, Lauterbach, EC. Revisiting the neuropsychiatry of Huntington’s disease. Dementia & Neuropsychologia [Internet]. 2016;10(4):261-266. Recuperado de: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=339548909003>

17. Teixeira, AL, Cruz de Souza, L, Pessoa Rocha, N, Furr-Stimming, E, Lauterbach, EC. Revisiting the neuropsychiatry of Huntington’s disease. Dementia & Neuropsychologia [Internet]. 2016;10(4):261-266. Recuperado de: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=339548909003>

18. Sánchez-Zapata, A, Gómez-González, C. Intento de suicidio en la enfermedad de Huntington. Salud en Tabasco [Internet]. 2002;8(2):87-90. Recuperado de: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=48708208>

19.<http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012206672017000100002&lang=es>

20. Márquez-González Horacio, Ramírez-García Miguel Ángel, Villa-Romero Antonio Rafael. Consideraciones éticas del diagnóstico prenatal de la enfermedad de Huntington. Perinatol. Reprod. Hum. [revista en la Internet]. 2014 Dic [citado 2019 Oct 29] ; 28( 4 ): 205-210. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-53372014000400005&lng=es>.

21.<http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012000112017000200343&lang=es>

22. Vasquez-Cerdas, Melissa, Campos-Ramírez, Domingo, Gutiérrez-Doña, Benicio, Fernández-Morales, Hubert, Morales-Montero, Fernando, Cuenca-Berger, Patricia, Abordaje integral de pacientes costarricenses afectados con la enfermedad de Huntington y sus familiares. Acta Médica Costarricense [Internet]. 2011;53(3):136-143. Recuperado de: <http://portal.amelica.org/ameli/jatsRepo/43419242005>

23. Brooker C. Diccionario médico. Ciudad de México: Editorial El Manual Moderno; 2017. Disponible en: [http://find-files.com/?lp=2&cid=kyk0\_yylf\_lyru\_m3le6rxeb5&pub\_account\_id=Q8DeQZURK-w9Ez0S159-C9FFj2Ujs2N51ouR4au3Nz1Yx8JQA69wrvK6EHPpKpRNZhBBJQTWa9E\_\_\_&h=b09f91c87f4637a90fed1a4482c17c62&t=ODk5OTkyNjE\_\_\_&tts=1573228061&tth=a8ac414f8eaa4f010814252cb2ec6f2c&pass[filename]=Diccionario+Medico%3A+Incluye+Dvd.pdf&us=1](http://find-files.com/?lp=2&cid=kyk0_yylf_lyru_m3le6rxeb5&pub_account_id=Q8DeQZURK-w9Ez0S159-C9FFj2Ujs2N51ouR4au3Nz1Yx8JQA69wrvK6EHPpKpRNZhBBJQTWa9E___&h=b09f91c87f4637a90fed1a4482c17c62&t=ODk5OTkyNjE___&tts=1573228061&tth=a8ac414f8eaa4f010814252cb2ec6f2c&pass%5bfilename%5d=Diccionario+Medico%3A+Incluye+Dvd.pdf&us=1)

24. EL INFORME BELMONT [Internet]. 1st ed. Estados Unidos: observatori de bioètica i dret; 1979 [cited 28 October 2019]. Available from: http://www.bioeticayderecho.ub.edu/archivos/norm/InformeBelmont.pdf

25.  helsinki a. Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial Recomendaciones para guiar a los médicos en la investigación biomédica en personas [Internet]. 2nd ed. helsinki; 1964 [cited 25 October 2019]. Available from: http://www.conamed.gob.mx/prof\_salud/pdf/helsinki.pdf

26. Camargo-Mendoza Maryluz, Castillo-Triana Nicolás, Fandiño-Cardona Juan Miguel, Mateus-Moreno Angélica, Moreno-Martínez Mariana. Características del habla, el lenguaje y la deglución en la enfermedad de Huntington. rev.fac.med. [Internet]. 2017 June [cited 2019 Oct 29] ; 65( 2 ): 343-348. Available from: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0120-00112017000200343&lng=en. <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v65n2.57449>.

27. Misnaza Castrillon Sandra Patricia, Armenta-Restrepo Analidis. Indice modificado de esfuerzo en cuidadores informales de personas con Enfermedad de Huntington en los Municipios de Algarrobo, Ariguani y San Angel. Magdalena, Colombia. Revista médica Risaralda [Internet]. 2017 Jan [cited 2019 Oct 29] ; 23( 1 ): 3-7. Available from: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0122-06672017000100002&lng=en>.

28. Haddad Mônica Santoro, Wenceslau Cristiane Valverde, Pompeia Celine, Kerkis Irina. Cell-based technologies for Huntington's disease. Dement. neuropsychol. [Internet]. 2016 Dec [cited 2019 Oct 29] ; 10( 4 ): 287-295. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S1980-57642016000400287&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/s1980-5764-2016dn1004006>.

29. Teixeira Antonio Lucio, Souza Leonardo Cruz de, Rocha Natalia Pessoa, Furr-Stimming Erin, Lauterbach Edward C.. Revisiting the neuropsychiatry of Huntington's disease. Dement. neuropsychol. [Internet]. 2016 Dec [cited 2019 Oct 29] ; 10( 4 ): 261-266. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S1980-57642016000400261&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/s1980-5764-2016dn1004002>.

30. Espinoza-Suárez Nataly R, Palacios-García Jimmy, Morante-Osores María del Rocío. Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. Rev Neuropsiquiatr [Internet]. 2016 Oct [citado 2019 Oct 29] ; 79( 4 ): 230-238. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0034-85972016000400005&lng=es. <http://dx.doi.org/10.20453/rnp.v79i4.2977>.

31. Cunha Hugo Taveira, Lopes Filipa Borges. Apenas mais um acidente de trabalho?: Relato de um caso clínico de coreia de Huntington. Rev Port Med Geral Fam [Internet]. 2016 Abr [citado 2019 Out 29] ; 32( 2 ): 110-116. Disponível em: <http://www.scielo.mec.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2182-51732016000200005&lng=pt>.

32. Silva Caroline Stephanie da, Lindau Tâmara Andrade, Giacheti Célia Maria. Comportamento, competência social e qualidade de vida na Doença de Huntington. Rev. CEFAC [Internet]. 2015 Dec [cited 2019 Oct 29] ; 17( 6 ): 1792-1801. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S1516-18462015000801792&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0216201517621414>.

33. Raggio Víctor, Bidegain Estela, Vita Marcelo, Buzó Ricardo, Lescano Andrés, Medina Ofrenda de et al . Análisis molecular de familias uruguayas con Enfermedad de Huntington. Arch. Med Int [Internet]. 2014 Nov [cited 2019 Oct 29] ; 36( 3 ): 127-131. Available from: <http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-423X2014000300007&lng=en>.

34. Santos Francisco, Deuasse Barnabé, Schmauch Matthias, Assis António. Procedimento de Huntington no tratamento de grande defeito ósseo em osteomielite da tíbia. Rev. Port. Ortop. Traum.  [Internet]. 2014  Mar [citado  2019  Out  29] ;  22( 1 ): 152-158. Disponível em: <http://www.scielo.mec.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1646-21222014000100016&lng=pt>.

35. Roca Socarrás Armando Carlos, Verdecia Reyes Julio Yamel. Américo Negrette y la actualidad de la enfermedad de Huntington. CCM [Internet]. 2014 Sep [citado 2019 Oct 29] ; 18( 3 ): 513-515. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812014000300013&lng=es>.

36. Casseb R.F., D'Abreu A., Ruocco H.H., Lopes-Cendes I., Cendes F., Castellano G.. Thalamic metabolic abnormalities in patients with Huntington's disease measured by magnetic resonance spectroscopy. Braz J Med Biol Res [Internet]. 2013 Aug [cited 2019 Oct 29] ; 46( 8 ): 722-727. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0100-879X2013000800722&lng=en. Epub Aug 13, 2013. <http://dx.doi.org/10.1590/1414-431X20132332>.

37. Kromberg J G R, Wessels T-M. Ethical issues and Huntington's disease. SAMJ, S. Afr. med. j. [Internet]. 2013 Dec [cited 2019 Oct 29] ; 103( 12 ): 1023-1026. Available from: <http://www.scielo.org.za/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0256-95742013001200047&lng=en>.

38. Fernández M., Grau C., Trigo P.. Impacto de la enfermedad de Huntington en la familia. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2012 Ago [citado 2019 Oct 29] ; 35( 2 ): 295-307. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S1137-66272012000200011&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4321/S1137-66272012000200011>.

39. Azambuja Mariana Jardim, Radanovic Marcia, Haddad Mônica Santoro, Adda Carla Cristina, Barbosa Egberto Reis, Mansur Letícia Lessa. Language impairment in Huntington's disease. Arq. Neuro-Psiquiatr. [Internet]. 2012 June [cited 2019 Oct 29] ; 70( 6 ): 410-415. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-282X2012000600006&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2012000600006>.

40. Serrano Sánchez Dra. Teresa, Blanco Lezcano DrC. Lisette, Alberti Amador DrC. Esteban, Díaz Armesto Dr. Iván, Pavón Fuente DrC. Nancy, Lorigados Pedre DrC. Lourdes et al . Establecimiento de las condiciones para el trasplante de células de médula ósea en un modelo de enfermedad de Huntington y su efecto funcional a través de la conducta motora. Rev. colomb. biotecnol [Internet]. 2011 Dec [cited 2019 Oct 29] ; 13( 2 ): 107-126. Available from: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0123-34752011000200010&lng=en>.

41. SERRANO SÁNCHEZ, TERESA, BLANCO LEZCANO, LISETTE, GARCÍA MINET, ROCÍO, ALBERTI AMADOR, ESTEBAN, DÍAZ ARMESTO, IVÁN, PAVÓN FUENTE, NANCY, LORIGADOS PEDRE, LOURDES, GONZÁLEZ FRAGUELA, MARÍA ELENA, MONTERO LEÓN, JORGE FELIPE, MARTÍNEZ MARTÍ, LISIS, ROBINSON AGRAMONTE, MARÍA DE LOS ANGELES, FRANCIS TURNER, LILIANA, <i xmlns="http://www.w3.org/1999/xhtml">ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: MODELOS EXPERIMENTALES Y PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS.</i> Acta Biológica Colombiana [Internet]. 2011;16(1):21-41. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=319027887002>