

CALIDAD DE VIDA EN PERSONAS PRE-SINTOMATICAS CON RIESGO DE LA
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN EL DEPARTAMENTO DEL ATLÁNTICO.

PRESENTADO POR:

CARO ANDREA

FONTALVO KEYLY

GUERRA STEFANNY

MENDOZA MARÍA

RIVERA LUISA

ASESOR:

AHMAD MOSTAPHA

BARRANQUILLA/ATLÁNTICO

2021

RESUMEN

Introducción: George Summer Huntington describe la enfermedad de Huntington, la cual es una enfermedad neurológica degenerativa y se transmite entre las familias de generación en generación, caracterizada por la presencia de síntomas progresivos motores, cognitivos y psiquiátricos¹. El gen causante de esta enfermedad se encuentra localizado en el cromosoma 4, locus 4p16.3, y codifica la proteína huntingtina ². En Colombia es una enfermedad huérfana ya que se presenta en menos 1 por cada 5.000 personas³, con una alta concentración en el departamento del atlántico en el municipio de Juan de Acosta y también en el departamento del Magdalena. **Objetivo:** Analizar la calidad de vida en personas presintomáticas con riesgo de la enfermedad de Huntington en el departamento del atlántico. **Material y método:** Para recopilar datos, se utilizó una encuesta llamada "WHOQOL-Quality of Life Standards". Para el análisis y tabulación, se establecerá una base de datos luego de revisar y corregir la información obtenida por los investigadores participantes. Para ello, se utilizará Microsoft Access 2013 para crear una base de datos, y los datos de la encuesta se almacenarán en el "Paquete estadístico de ciencias sociales" del software de Windows SPSS 17.0. La población se caracterizará en función de las variables genéticas, sociodemográficas y otras incluidas en este estudio. Para ello, se utilizarán medidas de tendencia central y dispersión (media, desviación estándar, rango) y frecuencia (porcentaje, valor aproximado y tasa de ajuste) según la naturaleza de la variable. **Resultado:** En esta investigación, se analizó la calidad de vida de las personas presintomáticos de la enfermedad de Huntington, en el departamento del Atlántico, en donde se escogió el municipio de Juan De Acosta por presentar evidencia de muchas personas con síntomas en el 2009, Partiendo del estudio epidemiológico de Peñalosa, se determinó la tasa de prevalencia de 9.7 x 10,000 residentes, y se estudiaron 7 generaciones de familias de 6 generaciones, incluyendo 645 miembros. Se estima que el número representativo de los casos debe ser de 241 personas 18 porque representa un precedente histórico que demostró la existencia de la enfermedad de Huntington a fines del siglo XVI.

Palabras Claves: Enfermedad de Huntington, Calidad de Vida,

Contenido

INTRODUCCION	4
1. MARCO DE REFERENCIA.....	7
1.1 ÁREA PROBLEMÁTICA	7
1.2 SURGIMIENTO DEL ESTUDIO Y JUSTIFICACIÓN	8
1.3 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	10
1.4 OBJETIVOS	12
1.5 OBJETIVO GENERAL.....	¡Error! Marcador no definido.
1.6 DEFINICIÓN DE CONCEPTOS REFERENTE AL TEMA A ESTUDIAR	13
2. MARCO TEÓRICO	14
2.1 ESTADO DEL ARTE	14
2.2 REVISION INTEGRATIVA	14
2.3 DESARRROLLO DEL TEMA	¡Error! Marcador no definido.
3. MARCO METODOLÓGICO	22
3.1 TIPO DE ESTUDIO:.....	22
3.2 MUESTRA	22
3.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN:	22
3.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:	22
3.5 TÉCNICA PARA LA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN (PASOS DE LA HERMENÉUTICA)	23
3.6 ASPECTOS ÉTICOS DE LA INVESTIGACIÓN	26
4. ANÁLISIS DE LAS FUENTES	28
5. NATURALIZACIÓN GLOBAL DE LOS OBJETOS DE ESTUDIO	28
6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	29
6.1 CONCLUSIONES	29
6.2 RECOMENDACIONES	29
7. BIBLIOGRAFIA	30
7.1 LISTAS DE FIGURAS, TABLAS, GRÁFICOS	¡Error! Marcador no definido.

INTRODUCCION

En 1872 el médico norteamericano George Summer Huntington describe la enfermedad de Huntington (HD), la cual es una enfermedad neurológica degenerativa y se transmite entre las familias de generación en generación, caracterizada por la presencia de síntomas progresivos motores, cognitivos y psiquiátricos ¹. El patrón de herencia de esta enfermedad es **autosómico dominante**, lo cual es una de varias formas en que un rasgo o trastorno se puede transmitir de padres a hijos. El gen (HTT) causante de esta enfermedad se encuentra localizado en el cromosoma 4, locus 4p16.3, y codifica la proteína huntingtina ².

La frecuencia de la EH a nivel mundial es muy variable, se desarrolla, en promedio, durante los 35-50 años, y la enfermedad está distribuida en igual proporción entre hombres y mujeres. La prevalencia de la EH es de alrededor de 5 a 10 por cada 100 000 individuos. En Colombia es una enfermedad huérfana ya que se presenta en menos 1 por cada 5.000 personas³, con una alta concentración en el departamento del atlántico en el municipio de Juan de Acosta y también en el departamento del Magdalena. Además, las concentraciones más grandes de familias afectadas por esta patología también se encuentran en Venezuela, Perú, Brasil y Chile.

La enfermedad de EH se puede identificar clínicamente en presencia de: alteraciones del comportamiento, alteraciones afectivas y cognitivas asociadas a una disfunción motora progresiva y antecedentes familiares compatibles con una transmisión autosómica dominante. El diagnóstico es realizado mediante exploración física, TAC cerebral, resonancia magnética cerebral, PET cerebral y estudios del ADN ⁴.

De igual manera se tienen en cuenta otras valoraciones como son la escala de Valoración de Capacidad Funcional. Rosenblatt A (2011) en su estudio utilizó la

escala de Valoración de Capacidad Funcional, la cual es la escala de clasificación más usada en pacientes con Huntington y describe que en la etapa inicial de EH, los individuos son en gran parte funcionales y viven independientemente. En la etapa intermedia de EH, las personas tienen cada vez más dificultad con tareas motoras voluntarias. En la etapa tardía de EH, las personas necesitan asistencia en todas las actividades de la vida diaria ⁵.

Lo anteriormente mencionado es en el caso de las personas sintomáticas, pero el presente estudio se lleva a cabo con las personas pre-sintomáticas, a las cuales se les realiza una prueba a quienes tengan antecedentes familiares de EH pero carecen de síntomas. Si cualquiera de los padres tuvo la enfermedad, la probabilidad de la persona sería de 50-50. En el pasado, ningún análisis de laboratorio podía identificar positivamente a las personas portadoras del gen de EH, o quiénes iban a contraerla, antes del inicio de los síntomas. En 1983 un equipo de científicos ubicó el primer marcador genético para la enfermedad, el paso inicial para desarrollar una prueba de laboratorio para la enfermedad ⁶.

Es importante evaluar la calidad de vida en los pacientes con EH debido a que muchas enfermedades neurológicas representan una carga para los pacientes y sus cuidadores primarios y, pueden llegar a afectar negativamente la actividad laboral, personal y las interacciones sociales. Por esto, es importante la identificación de los familiares en riesgo de desarrollarla permite brindar asesoramiento genético oportuno, seguro y confiable, basado en el diagnóstico molecular; de esta forma, las familias podrán tomar las mejores decisiones sobre su reproducción y ayudar, a largo plazo, a disminuir la ocurrencia y recurrencia de esta enfermedad. En última instancia, esto favorecerá un mejor manejo clínico de los pacientes y, por lo tanto, podrá traducirse en un incremento considerable de la calidad de vida de las familias con la EH ⁷.

Surge de allí la necesidad de revisar la calidad de vida en personas pre-sintomáticas con riesgo en la enfermedad de Huntington. Según la OMS: la calidad de vida es la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive

y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas, sus inquietudes. En el caso de la enfermedad de EH por ser una enfermedad irreversible, que causa degeneración de células nerviosas, causa un gran impacto en la calidad de vida de quien la padece, al igual que sus cuidadores ⁸.

El cuidador se convierte en eje central de la familia y es la persona más vulnerable, su bienestar depende de la gravedad de los síntomas del enfermo, de los apoyos sociales de que disponga y de la percepción que tiene sobre el balance entre la carga que le supone y los beneficios que obtiene ⁹. Debido a la importancia de mantener la calidad de vida en los pacientes con EH y su familia se llevan a cabo los cuidados paliativos, definidos como como aquellos cuidados y atención integral, activa y continuada del paciente y sus familiares, cuando la meta no es la curación, sino el proporcionar calidad de vida sin el objetivo de alargar la supervivencia. Esto abarca aspectos, físicos, psicoemocionales, sociales y espirituales del paciente y la familia ¹.

La relevancia de estudiar la calidad de vida radica en la posibilidad de planificar programas de prevención de la enfermedad y promoción de la salud, mejorar la prestación de servicios de salud, evaluar medidas terapéuticas, analizar de forma holística el estado de salud de un individuo o grupo y hacer una valoración más precisa de los posibles beneficios y riesgos que pueden derivarse de la atención médica ⁸.

1. MARCO DE REFERENCIA

1.1 ÁREA PROBLEMÁTICA

Nivel Mundial:

Es una enfermedad que se puede variar en un rango de edad de 35 y los 50 años, según estadísticas realizadas la enfermedad se encuentra distribuida en igual proporción tanto como para mujer y para hombres quiere decir que la prevalencia varía entre 5 a 10 por cada 100.000 individuos, cabe resaltar que la mayor concentración de esta enfermedad se encuentra en Venezuela, Perú, Brasil y Chile.³

Nivel Nacional:

A nivel nacional es conocida como una enfermedad huérfana ya que esta se muestra en menos de 1 por cada 5.000 personas.³

Nivel Local:

Conocemos que la mayor concentración de esta enfermedad se encuentra en el departamento del atlántico, exactamente en el municipio de Juan de Acosta y en municipio del Magdalena.³

1.2 SURGIMIENTO DEL ESTUDIO Y JUSTIFICACIÓN

La enfermedad de Huntington es una afección que se presenta de forma hereditaria la cual provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro, mientras el gen se transmite de padres a hijos, el número de repeticiones tiende a ser más grande. Cuanto mayor sea el número de repeticiones, mayor será la posibilidad de que una persona presente síntomas a una edad más temprana⁹. Se sospecha que una persona padece la enfermedad de Huntington si presenta señales y síntomas como las alteraciones progresivas de los movimientos, alteraciones mentales y de comportamiento, y si existen otros casos en la familia, este se confirma cuando es realizada una prueba genética la cual consiste en identificar el número de la repetición en la secuencia CAG en el gen HTT¹⁰.

Aun no existe un tratamiento como tal para su cura, pero si puede ser tratada para el alivio de los síntomas como lo son neurolépticos atípicos, para controlar movimientos, algunos medicamentos antiparkinsonianos para controlar la rigidez que pueden presentar las personas que padecen esta enfermedad. La enfermedad está distribuida en todo el mundo en igual proporción entre hombres y mujeres. La prevalencia se considera entre 5 y 10 casos por 100.000 habitantes, algo menor en países del este asiático y en la población de raza negra. La incidencia anual varía entre 1 y 4 casos por millón de habitantes¹¹.

Se dice que en el departamento de magdalena existe cerca de 600 casos por 100.000 habitantes, y que el 50% de la descendencia de estas personas la pueden padecer ya que es transmitida de generación en generación. Hoy por hoy esta enfermedad es conocida como el “mal de san vito”, ya que se han localizado cerca de 20 casos los cuales provienen de 40 a 50 familias¹².

El objetivo de esta investigación es analizar la calidad de vida de personas presintomáticas de la enfermedad de Huntington en el municipio de Juan de Acosta, donde identificaremos las limitaciones de estas personas para el desarrollo de esta misma, a partir de aquí se desea implementar estrategias de apoyo donde lo que se busca es modificar el deterioro de la calidad de vida de estas personas

presintomáticas, para que de una forma u otra tengan la probabilidad de surgir y en vez de seguir deteriorando su salud mejoren junto a estas estrategias y que sirvan para aumentar el desarrollo de esta misma, al igual que brindar charlas educativas a los cuidadores de estas personas y a que contribuyan a la mejoría de su salud y no se sientan afectados al brindar el apoyo emocional a estas personas.

A partir de estas medidas implementadas buscamos generar un impacto en esta población presintomática de esta enfermedad y seguir trabajando de la mano y el apoyo de ellos para seguir contribuyendo a la mejora de su salud.

1.3 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La enfermedad de Huntington es causada por un defecto genético en el gen HTT localizado en el cromosoma 4. El gen HTT tiene las instrucciones para producir una proteína llamada huntingtina. El defecto en el gen resulta en que una parte del ADN, llamada "repetición CAG", ocurra muchas más veces de lo normal. En personas con la enfermedad de Huntington, se repite de 36 a 120 veces. El número aumentado de repeticiones CAG resulta en una versión demasiado grande de la proteína huntingtina que se quiebra en varios pedazos que se acumulan y son tóxicos para las neuronas, lo que provoca las señales y síntomas de la enfermedad ¹³⁻¹⁴.

Es necesario tener en cuenta que la enfermedad se sospecha si hay señales y síntomas, como las alteraciones progresivas de los movimientos, mentales y de la conducta, y si existen otros casos en la familia. Se realizan exámenes de imagen como la tomografía computarizada y la resonancia magnética del cerebro. Este diagnóstico es confirmado mediante una prueba genética para identificar el número de la repetición en la secuencia CAG en el gen HTT.

Para considerar la dimensión del asunto, cabe resaltar la percepción de entes como la Organización Mundial de la Salud, la calidad de vida. Dicha organización la define como "la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas y sus inquietudes. Se trata de un concepto que está influido por la salud física del sujeto, su estado psicológico, su nivel de independencia, sus relaciones sociales, así como su relación con su entorno" ¹⁵.

Según la OMS se estima que cerca de 7.000 enfermedades huérfanas-raras afectan al 7% de la población mundial, aunque las estimaciones varían, según la Organización Mundial de la Salud, afecta entre cinco y siete personas cada 100.000, "Existe una posibilidad del 50% de heredar este gen fatal de los padres" ¹⁶.

Esta problemática no sólo reviste implicaciones a nivel de salud pública. Además, incide en la vida particular de cada uno de estos individuos y su familia, y toca sus

diferentes ámbitos. Por ello, en la presente investigación analizaremos la calidad de vida en personas pre-sintomáticas con riesgo en la enfermedad de Huntington en el departamento del atlántico.

Cuando se indican los procedimientos médicos a los pacientes, se intenta alcanzar más de un objetivo: como prolongar su vida, aliviar los síntomas, reducir las complicaciones y mejorar su la calidad de vida, esto se puede conseguir con los tratamientos adecuados, porque en la actualidad esta enfermedad es incurable. Por otro lado, a la hora de investigar la evolución de una enfermedad, lo más usual es que las metas elegidas por los investigadores estén relacionadas preferentemente con los dos primeros objetivos. Con base en esto surge la necesidad de conocer cómo se sienten las personas pre sintomáticas y cómo afecta la enfermedad en su diario vivir, ya que a estas personas les genera preocupación estar en riesgo de tener la enfermedad de EH por el hecho de tener alguien afectado en la familia, por eso nos preguntamos a partir del nivel de la enfermedad del paciente. **¿Cómo es la calidad de vida en personas pre-sintomáticas con riesgo en la enfermedad de Huntington en el departamento del Atlántico?**

1.4 OBJETIVOS

El objetivo principal de esta revisión bibliográfica es analizar la calidad de vida en personas presintomáticas con riesgo de la enfermedad de Huntington en el departamento del Atlántico.

El objetivo secundario es determinar: los aspectos sociodemográficos, los problemas en el trabajo o en actividades cotidianas causa de la salud física o algún problema emocional y como ha sido la salud actual de las personas sujetas al estudio.

1.6 DEFINICIÓN DE CONCEPTOS REFERENTE AL TEMA A ESTUDIAR

En el presente proyecto se centrará en los siguientes conceptos:

Enfermedad De Huntington: La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurológica, hereditaria y degenerativa. Perteneciente al grupo de las denominadas «raras». Es un trastorno autosómico dominante caracterizado por corea y deterioro cognitivo progresivo. Se produce una repetición anormal de la secuencia de CAG del DNA. A medida que el gen se transmite de padres a hijos, el número de repeticiones tiende a ser más grande. Cuanto más abundantes sean las repeticiones de CAG, antes y más grave será su curso clínico.¹⁷

Personas Pre-Sintomáticos: Personas las Cuales son Portadoras del Gen EH, antes de alguna aparición de síntomas o presentan una expansión anómala de las tripletas CAG en el gen IT-15.¹⁸

Calidad De Vida: Calidad de vida es un estado de satisfacción general, derivado de la realización de las potencialidades de la persona. Posee aspectos subjetivos y aspectos objetivos. Es una sensación subjetiva de bienestar físico, psicológico y social. Incluye como aspectos subjetivos la intimidad, la expresión emocional, la seguridad percibida, la productividad personal y la salud objetiva. Como aspectos objetivos el bienestar material, las relaciones armónicas con el ambiente físico y social y con la comunidad, y la salud objetivamente percibida.¹⁹

2. MARCO TEÓRICO

2.1 ESTADO DEL ARTE

El estado del arte es una categoría central y deductiva que se aborda y se propone como estrategia metodológica para el análisis crítico de las dimensiones política, epistemológica y pedagógica de la producción investigativa en evaluación del aprendizaje. La finalidad de este escrito es elaborar una reflexión epistemológica sobre la construcción de un estado del arte de un objeto de estudio. Eso significa que a partir del análisis gnoseológico se concibe el proceso metodológico y técnico de la investigación. La intención es validar la idea de que la postura epistemológica se convierte en la columna vertebral del desarrollo de un estado del arte. Según Páramo (2006), [...] se entiende por postura epistemológica o paradigma el conjunto de suposiciones de carácter filosófico de las que nos valemos para aproximarnos a la búsqueda del conocimiento, la noción que compartimos de realidad y de verdad, y el papel que cumple el investigador en esta búsqueda de conocimiento, al igual que la manera como asumimos al sujeto estudiado.

El estado del arte requiere de un análisis hermenéutico y crítico de su objeto de estudio para la transformación de su significado, de manera que le permita superar la visión de técnica de análisis del conocimiento investigado. La concepción del estado de la cuestión como estrategia metodológica ha venido evolucionando. En este caso la definimos como una investigación de investigaciones. En la actualidad se ha convertido en una herramienta esencial en universidades y centros de investigación para revisar la situación actual de conocimiento de su producción investigativa, hacer un balance de esta y crear nuevos escenarios de formación e investigación en los respectivos campos de interés.

En el caso de la formación de estudiantes de posgrado, Arredondo (1989, citado por S. Jiménez 2009), plantea que la construcción un estado del arte coadyuva de manera muy importante en la formación para la investigación, y la define como: [...] la capacidad del individuo para la delimitación de problemas, la búsqueda y desarrollo de herramientas teóricas y metodológicas, la organización, el cuidado y los controles que han de tenerse en el proceso, la reformulación ante lo imprevisto,

la priorización y el procesamiento de la información, la señalización de los límites y los alcances de lo obtenido, la inferencia de los usos deseables y posibles de los resultados, la apertura de la información y confrontación de lo investigado, el establecimiento de nuevas hipótesis y la necesidad de realizar nuevos trabajos complementarios.

En particular, en los niveles de maestría y doctorado apoya la concreción de los objetos de estudio, la organización de estrategias puntuales para hacer una sistematización rigurosa que permita aclarar el rumbo en medio de la desbordada cantidad de información que provee la literatura en cada tema. En ese sentido, el estudiante desarrolla sus competencias y destrezas investigativas, tales como la selección y delimitación del problema y el objeto de estudio por investigar, la búsqueda de información en bases de datos y el manejo del recurso informático a través de esta estrategia metodológica. Esto le permite lograr una mayor autonomía y organización a la hora de desarrollar su proceso investigativo.²⁰

Objetivos del estado del arte:

Con base en la definición que Hoyos (2000) expresa en la presentación de su libro sobre el término “investigar”, es posible deducir los objetivos de los estados del arte. Dice la autora que ... investigar, no es ni puede ser un “acto”, es un “proceso” que implica secuencialidad en sus fases, donde cada paso es útil para la construcción del siguiente. Pero el proceso solo nada dice si no es en íntima conexión con el otro eje de esa unidad dialéctica el colectivo de investigadores. Este remite indudablemente a un equipo comprometido, donde lo teórico, lo práctico y lo contextual se conjuguen con el ejercicio de profundos y reconocidos valores éticos. Es decir, construir estados del arte significa adquirir una responsabilidad ética de asumir el reto de trascender el conocimiento existente.

Un estado del arte no es un inventario de textos, sino una manera de crear un nuevo enfoque contextualizado, a partir de documentos existentes.

Teniendo esto en mente, los objetivos de un estado del arte, bien pueden ser:

- Obtener datos relevantes acerca de los enfoques teóricos y disciplinares dados al objeto de estudio, de las tendencias y de las perspectivas metodológicas.
- Describir el estado de desarrollo alcanzado en torno a un tema, un área o una disciplina.
- Ampliar el conocimiento sobre lo estudiado con el fin de aportar argumentos que contribuyan a justificar y definir el alcance de una investigación.
- Aportar a la construcción de un lenguaje común que permita una comunicación transparente, efectiva, ágil y precisa entre estudiosos o interesados en el tema objeto de estudio.
- Estudiar la evolución del problema, área o tema de una investigación.
- Generar nuevas interpretaciones y posturas críticas en torno a un tema, área o disciplina.
- Determinar y cotejar los diversos enfoques que se le han dado a un problema.
- Identificar los subtemas pertinentes.
- Organizar el material existente para una posterior sistematización que conlleve a una mejor y más profunda comprensión.
- Identificar vacíos o necesidades referidas a la producción documental en el campo del saber objeto de investigación.²¹

FINALIDADES DEL ESTADO DEL ARTE:

En cuanto a las finalidades, concebidas como los alcances a los cuales se puede llegar a través de esta metodología de investigación, se identificaron cuatro niveles nombrados así:

Nivel 1: reconocer y obtener conocimiento;

Nivel 2: construir un saber o aportar a la episteme;

Nivel 3: comprender un fenómeno;

Nivel 4: crear un marco conceptual o un balance documental.

En el nivel 1, Londoño A. (2008) indican que el fin de la investigación es reconocer el cúmulo de conocimientos que se tiene, recoger las riquezas y también los vacíos, aportando de esta manera a los contenidos. De igual forma, Ospina Bolaños (2009) señala que la finalidad es obtener el conocimiento de puntos de partida, visualizando el inicio y lo que se está desarrollando, para así vislumbrar hacia dónde se quiere llegar.

En un nivel 2, la finalidad del estado del arte consiste en delimitar el estado en el que se encuentra el desarrollo teórico dentro de la temática, para servir luego como base conceptual de otras investigaciones (Gómez Serna, Arango Granados, Hernández Restrepo y Marín Grandados, 2010). Esto conlleva a aportar al conocimiento circundante lo que podrá ser retomado y analizado por otros trabajos investigativos que estén enfocados en el área en particular.

Por otra parte, un nivel 3, identificado en el Grupo de Investigación Diverser (2009) se supone para el estado del arte la posibilidad de comprender los fenómenos abordados por la investigación. Se distinguen también los planteamientos de Obando Tobón y Cardona García (2010), Poveda Rodríguez (2010), Sánchez Valencia y Suárez Arango (2012), quienes sugieren que el fin de un estado del arte es la construcción de un documento, instrumento o metodología que sirva como guía para mejorar la temática.

Finalmente, en un nivel 4, otros autores proponen como objetivo del estado del arte la fundamentación y construcción de marcos conceptuales, desde los cuales se amplía la comprensión del objeto o fenómeno estudiado vislumbrándolo desde distintos enfoques de una episteme (Quintero Sepúlveda y Vargas García, 2012). Similar al nivel anterior, pretenden aportar con un producto, resultado de su investigación o inclusive con la misma investigación en sí, a los saberes existentes.

Estrategias asociadas al estado del arte

Entre los resultados se identificaron unos énfasis que caracterizan los estudios que emplean el estado del arte y que se han denominado de la siguiente manera:

1. Aproximación al estado del arte.

Responde a los estudios que describen en sus propuestas metodológicas una serie de pasos que consisten en:

- 1) indagar,
- 2) identificar y seleccionar,
- 3) clasificar y sistematizar,
- 4) analizar
- 5) aproximación al estado del arte.

En esta estrategia se ve principalmente la definición enfocada a recuperar para describir y en algunos casos la de recuperar para trascender reflexivamente. Su finalidad es principalmente criticar y reflexionar sobre los conceptos investigados, pero también puede enfocarse solo en recuperar y describirlos, según el nivel 1 indicado previamente.

2. Estado del arte con análisis del discurso y hermenéutica.

Existe la tendencia a usar los pasos propuestos por Hoyos Botero (2000) para llevar a cabo la estrategia. Sin embargo, en el tercer paso del proceso hermenéutico, el interpretativo, se presentan las diferencias entre los autores. En Hoyos Botero (2000) los pasos son: 1) preparación, 2) descripción, 3) interpretación, 4) construcción teórica global, 5) extensión y publicación.

En el paso tres se hace el trabajo hermenéutico que consta de las siguientes etapas: entender, criticar, contrastar e incorporar. Sus definiciones oscilan entre la tendencia a la comprensión, siendo esta la que más se expresa, y la tendencia a la recuperación para trascender reflexivamente. Mientras que su finalidad de comprensión se ajusta al nivel 3.

3. Estado del arte por fases

Perfeccionada por el grupo de investigación “PSYCONEX: psicología, psicoanálisis y conexiones” de la Universidad de Antioquia y formalizado en el trabajo de Gómez Vargas (2009), esta estrategia apareció más veces en la muestra leída, donde, a diferencia de las anteriores, no se hace un diseño paso a paso para la realización de la investigación sino que estos se agrupan en momentoso “fases” según la lógica subyacente a ellos. Tales fases son:

- 1) planeación y diseño,
- 2) gestión y análisis,
- 3) formalización y elaboración.

Su finalidad fluctúa principalmente entre el crear marcos teóricos (nivel 4) y aportar a la episteme (nivel 2).²²

2.2 REVISION INTEGRATIVA

Ya sea con finalidad clínica o académica, es necesario entender que la revisión bibliográfica es un paso previo que se da antes de comenzar a realizar una investigación. Con la revisión bibliográfica nos aproximamos al conocimiento de un tema y es en sí la primera etapa del proceso de investigación porque nos ayuda a identificar qué se sabe y qué se desconoce de un tema de nuestro interés. La revisión bibliográfica es una sinopsis que resume diferentes investigaciones y artículos que nos da una idea sobre cuál es el estado actual de la cuestión a investigar. En la revisión se realiza una valoración crítica de otras investigaciones sobre un tema determinado, proceso que nos ayuda a poner el tema en su contexto. Si deseamos realizar una verdadera revisión integral de la literatura, el trabajo que realicemos debe ofrecer al lector un resumen conciso, objetivo y lógico del conocimiento actual sobre un tema en particular.

Dentro del proceso de investigación la revisión de la bibliografía se encuentra inicialmente en el proceso de justificación de la investigación para mostrar cuáles son las metas, los objetivos, el alcance, y la exposición de motivos que fundamentan la investigación. Del mismo modo, la revisión también incluye una exploración de la

metodología utilizada para poder contestar la pregunta de investigación, y aporta una fundamentación que muestra la idoneidad de los enfoques metodológicos y diseños de investigación utilizados, así como de las técnicas y procedimientos que se utilizan para recopilar datos.

En la revisión se evalúan las diferentes metodologías y diseños identificando ventajas, inconvenientes y dificultades que presenta cada orientación metodológica. Del mismo modo también se aportan referencias relevantes que muestran la selección de una técnica de recolección de datos frente a otras técnicas alternativas. La revisión, por tanto, no es un ensayo de los propios puntos de vista y opiniones personales. Tampoco es una serie de citas o largas descripciones de trabajo de otras personas. El propósito de la revisión de la literatura es hacer uso de la crítica y los estudios anteriores de una manera ordenada, precisa y analítica. En pocas palabras, la revisión de la literatura se presenta como un análisis crítico del tema de interés al tiempo que señala las similitudes y las inconsistencias en la literatura analizada.

La revisión bibliográfica se ha definido como "la operación documental de recuperar un conjunto de documentos o referencias bibliográficas que se publican en el mundo sobre un tema, un autor, una publicación o un trabajo específico. Es una actividad de carácter retrospectivo que nos aporta información acotada a un periodo determinado de tiempo. Hart, define la revisión bibliográfica como "la selección de los documentos disponibles sobre el tema, que contienen información, ideas, datos y evidencias por escrito sobre un punto de vista en particular para cumplir ciertos objetivos o expresar determinadas opiniones sobre la naturaleza del tema y la forma en que se va a investigar, así como la evaluación eficaz de estos documentos en relación con la investigación que se propone".

La importancia de la revisión de la literatura se relaciona directamente con sus objetivos y propósitos. En la disciplina enfermera existe una creciente y gran cantidad de literatura e investigación relevante para la práctica. La revisión de la literatura desempeña una labor fundamental en la recopilación y síntesis de la información. Por ejemplo, si uno se propone llevar a cabo un proyecto de

investigación en cuidados, el propósito de la revisión bibliográfica es situar este proyecto en su contexto o antecedentes relevantes, basándose en trabajos anteriores, sus ideas y la información disponible. Además, una buena revisión extraerá y evaluará críticamente los resultados pertinentes y las cuestiones que han surgido de los trabajos previos. De este modo, se proporciona una justificación para la investigación que se propone y demuestra un profundo conocimiento de la base conceptual del tema.

La revisión bibliográfica es considerada como un estudio detallado, selectivo y crítico que integra la información esencial en una perspectiva unitaria y de conjunto. En sí la revisión tiene como finalidad examinar la bibliografía publicada y situarla en cierta perspectiva. El término búsqueda bibliográfica en el contexto de la revisión comienza a entenderse en sí como un estudio en sí mismo, en el cual el revisor tiene un interrogante, recoge datos (en la forma de artículos previos), los analiza y extrae una conclusión. La diferencia fundamental entre una revisión y un trabajo original o estudio primario, es la unidad de análisis, no los principios científicos que se aplican.

GuiraoGoris, Silamani J. Adolf. (2015). Utilidad y tipos de revisión de literatura. Ene, 9(2021)

3. MARCO METODOLÓGICO

3.1 TIPO DE ESTUDIO:

El actual estudio es una revisión bibliográfica en la cual se va analizar, recopilar y escoger los datos que sean de gran interés para el aporte del tema a tratar.

3.2 MUESTRA

La muestra se encuentra constituida por 10 artículos los cuales son correspondientes al tema de los pacientes presintomáticos de la enfermedad de Huntington, los cuales fueron aplicados en diferentes universidades a nivel nacional e internacional en el periodo correspondiente a 2012 – 2017.

Para poder incluir las 10 investigaciones realizadas que hacen parte del siguiente apartado se ejecutó una revisión bibliográfica aproximadamente de 25 artículos en los cuales el tema protagonista era la enfermedad de Huntington, seguido a esto se llevó a cabo una verificación minuciosa de cada uno de los artículos donde pudimos seleccionar el grupo de investigaciones que formalizaban el propósito de nuestro estudio. Para concluir tomamos los artículos que no fueron seleccionados como un aporte extra a lo largo del estudio, siendo de gran utilidad para el avance de este mismo.

3.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- Artículos científicos a nivel nacional e internacional los cuales tienen gran aporte en la calidad de vida de personas presintomáticas con riesgo de la enfermedad de Huntington realizados en el periodo 2012 – 2017.
- Artículos científicos en español.
- Artículos científicos realizados en diferentes contextos basados en esta enfermedad.
- Revisiones bibliográficas

3.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:

- Artículos científicos relacionados con el tema publicados antes, durante y después del año 2012.

3.5 TÉCNICA PARA LA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN (PASOS DE LA HERMENÉUTICA)

ETAPA 1: INTERPRETACION: La detención de cada uno de los portadores de la mutación del HD en fases pre-sintomáticas, afecta de varias maneras sus sentimientos y comienzan a indagar si al ser Pre-sintomáticos afectara su calidad de vida, aparte al tocar el tema ellos sentirán cierta curiosidad y se preguntaran si ellos tienen la mutación por qué o presentan algún síntoma.

ETAPA 2: COMPILACION DE EVIDENCIAS: Dentro de la metodología se dio inicio a una extensa búsqueda a lo largo de bases de datos científicas tales como Redalyc, scielo y proquest, encontrando alrededor de 30 publicaciones las cuales fueron revisadas obteniendo artículos que contenían gran variedad de información acerca del tema de En la búsqueda en las bases de datos, se establecieron unos criterios de inclusión dentro de los cuales estaba incluir artículos científicos que trataran del calidad de vida en personas pre-sintomáticas con riesgo de la enfermedad de Huntington en el periodo 2012 – 2017.

Se tuvo en cuenta que los artículos revisados en las bases de datos fueran diferentes al que se tomó como referencia, realizado en la Universidad Simón Bolívar de Barranquilla.

Se seleccionaron 10 artículos que contaron con los criterios de inclusión, y de acuerdo con el objetivo planteado, se excluyeron los artículos que no correspondían.

Los artículos analizados que hacen parte de la compilación de evidencias son los siguientes:

1. (Jose Fabricio Paredes Corrales. Determinación del número de tripletas CAG del gen IT15, en individuos con antecedentes familiares

- de la enfermedad de Huntington atendidos en diferentes unidades operativas de salud pública del Ecuador, en el año 2012. Repositorios de Tesis de grado y posgrado, Pontifica Universidad Catolica del Ecuador. <http://repositorio.puce.edu.ec/handle/22000/9398>).
2. (Hinzen W, Rosselló J, Morey C, Camara E, Garcia-Gorro C, Salvador R, et al. A systematic linguistic profile of spontaneous narrative speech in pre-symptomatic and early stage Huntington's disease. Cortex 2018;100:71-83.
<https://ezproxy.unisimon.edu.co:2114/docview/2024171139/fulltext/74C94ADF3F284B8APQ/1?accountid=45648>).
 3. Lopera F, Pineda-Trujillo N, Moreno S, Durango LF, García F, Carvajal L (2010). Enfermedad de Huntington en Antioquia, Colombia. First International Congress on Neuropsychology in internet [Consultado 2010 Oct 15]. Disponible en: <http://www.uninet.edu/union99/congress/libs/dem/d15.html>
 4. (Leite, J. F. (2001). La enfermedad de Huntington: una visión biomolecular. REVISTA DE NEUROLOGÍA, 762-767.)
 5. .Daza, A. (2009) La enfermedad de Huntington en Juan de Acosta. Trabajo presentado en la primera reunión latina de enfermedad de Huntington. 27 y 28 de Octubre. Barranquilla, Colombia
 6. (Aylward EH, Sparks BF, & Field KM, (2004): Onset and rate of striatal atrophy in preclinical Huntington disease. Neurology ; 63:66-72)
 7. (Kirkwood SC, Siemers E, & Stout JC, (1999). Longitudinal cognitive and motor changes among presymptomatic Huntington disease gene carriers. Arch Neurol; 56:563-568)
 8. (Melissa Vasquez-Cerdas^{1,2}, Domingo Campos-Ramírez^{1,3}. Abordaje integral de pacientes costarricenses afectados con la enfermedad de Huntington y sus familiares. Acta Médica Costarricense, ©2011 Colegio de Médicos y Cirujanos. ISSN 0001-6002/2011/53/3/136-

143.230662281_Abordaje_integral_de_pacientes_costarricenses_afe
ctados_con_la_enfermedad_de_Huntington_y_sus_familiares)

9. (Lic. Julia García Capote. Apuntes sobre la calidad de vida: su carácter socioeconómico y su relación con la salud. Instituto de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón". Rev Cubana Invest Bioméd v.24 n.1 Ciudad de la Habana ene.-mar. 2005. http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-03002005000100010&script=sci_arttext&tlng=pt)
10. (L. Bean, P. Bayrak-Toydemir. American College of Medical Genetics and Genomics Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories, 2014 edition: Technical standards and guidelines for Huntington disease. Genet Med, 16 (2014), pp. e2. <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2014.146>).

ETAPA 3: RECOMPRESION DE LOS FENOMENOS: Se realizó la búsqueda del material investigativo con respecto a los criterios de inclusión y exclusión y se logró tomar 10 artículos científicos y de revisión, luego de su respectivo análisis y revisión.

Se elaboraron matrices para lograr una organización en la información encontrada enumerándolas desde la 1 hasta la 10. Estas matrices fueron creadas con el fin de analizar si el material recopilado estaba siendo analizado de forma correcta y si era precisa la información que estos contenían para lograr la construcción del estado del arte.

Las matrices pretenden resumir el proceso desde el planteamiento del tema, las preguntas iniciales y todo el diseño de investigación; incluye la enunciación de hipótesis alternas, que son propias de comprobaciones estadísticas, para contrastar evidencias y de apoyo de las hipótesis principales.

ETAPA 4: REFLEXION PARA LA ACCION CRITICA: Para el análisis de los artículos científicos y de revisión recopilados, se tuvo en cuenta objetivo, tipo de estudio, país, año de realización del estudio, objetivos, metodología y resultados. Estos datos facilitarían identificar aquellos aspectos determinantes en cada una de las investigaciones y así poder llegar a las conclusiones y formulación de resultados. Sin embargo, algunos de los artículos no eran explícitos en los aspectos anteriormente mencionados, por lo que fue necesaria una lectura minuciosa de cada artículo para extraer la información necesaria para crear correctamente casa matriz. Y esto se logró de la siguiente manera:

- Se realizó una lectura pausada y detenida de cada artículo para determinar si contaba con la información que se necesita para la realización de la matriz.
- Se consignó toda la información recolectada de cada artículo en matrices investigativas con el fin de organizar la información y establecer una serie de datos de cada estudio.
- La información suministrada por cada uno de los artículos diseñados en matrices arrojó información relevante para la construcción del estado del arte

ETAPA 5: NATURALIZACION DE LOS OBJETOS DE ESTUDIO: Identificación de las características relevantes de los artículos de investigación. Luego de elaborarse la crítica en cada artículo, se hizo un análisis general de acuerdo con lo encontrado en las 10 investigaciones.

3.6 ASPECTOS ÉTICOS DE LA INVESTIGACIÓN

Este trabajo tiene como finalidad identificar el estado actual de conocimiento acerca de la calidad de vida en personas pre-sintomáticas con riesgo de la enfermedad de Huntington a nivel nacional e internacional en el periodo 2012-2017, y para su realización se tuvieron en cuenta 10 artículos de referencia que aportaron detallada información para la construcción de estado del arte. Por lo anterior fue necesario la

implementación y mención de algunos aspectos éticos que deben tenerse en cuenta debido a que se está utilizando información particular de personas que, al igual que nosotros, realizaron un trabajo investigativo y por ende, requieren de su protección y referencia cuando sea pertinente.

- LEY 23 DE 1982, Artículo 1º: “Los autores de obras literarias, científicas y artísticas gozarán de protección para sus obras e la forma prescrita por la presente ley y, en cuanto fuere compatible con ella, por el derecho común. También protege esta ley a los intérpretes o ejecutantes, a los productores de fonogramas y a los organismos de radiodifusión, en sus derechos conexos a los del autor”. Entorno a los derechos de autor, se encuentra que es un tema de consulta y referencia permanente para los publicistas y en general y por extensión, a diseñadores, artistas y personas allegadas al sector de las industrias creativas. En nuestro caso, se protegen los derechos de autor de cada uno de los artículos que se han utilizado para la estructura de este estado del arte, referenciando la información que directamente se extrae de ellos.
- La Resolución 8430 de 1993 (6) del Ministerio de Salud por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud es un documento imprescindible para el trabajo de los Comités de Ética en Investigación (CEI). Además de disposiciones generales, donde se establece la necesidad de que cada institución que realice investigación en Colombia cuente con un CEI, se dan las pautas para la investigación con seres humanos, partiendo de los aspectos éticos de esta actividad. También se regula la investigación con comunidades; con menores de edad o con personas que padecen discapacidad; con mujeres embarazadas, fetos y embriones; con grupos subordinados; la investigación que incluye la utilización de órganos, tejidos y sus derivados, productos y cadáveres de seres humanos; y la investigación sobre nuevos recursos profilácticos, de diagnóstico, terapéuticos y de rehabilitación. En nuestro caso, no estamos realizando investigaciones con seres humanos, pero es pertinente la mención de la presente resolución.

- Ley 565 del 2000, la cual tiene que ver con el Tratado de la Organización Mundial de la Propiedad Intelectual sobre Derechos de Autor, la cual fue adoptada en Ginebra; con esta Ley se tuvo presente que para la actual investigación se protegerían los conceptos encontrados en cada una de los estudios que fueron incluidos y analizados.

4. ANÁLISIS DE LAS FUENTES

5. NATURALIZACIÓN GLOBAL DE LOS OBJETOS DE ESTUDIO

La naturalización global de los estudios permitió integrar los resultados encontrados en los 10 artículos de investigación relacionados con calidad de vida en personas pre-sintomaticas con EH, que llevaron a los siguientes resultados:

Estado de Salud: Hace referencia a el bienestar y condiciones médicas a las que se encuentra expuesta una persona ya sean positivas o negativas, dando a conocer de esta manera si y ha obtenido los cuidados de salud necesarios para una buena calidad de vida.

Calidad de Vida: Es la percepción del individuo sobre su posición en la vida dentro del contexto cultural y el sistema de valores en el que vive y con respecto a sus metas, expectativas, normas y preocupaciones.

Estado de actividad física en un paciente: Cualquier movimiento corporal producido por los músculos esqueléticos que exija gasto de energía. Se ha observado que la inactividad física es el cuarto factor de riesgo en lo que respecta a la mortalidad mundial

Estilo de Vida: Es un concepto sociológico que se refiere a cómo se orientan los intereses, las opiniones, y los comportamientos y conductas de un individuo, grupo o cultura

Sentimientos Negativos: Resultan ser lo contrario de los positivos pueden ser los precipitantes de elevados niveles de estrés y angustia y con ello, generar problemas de salud física o psíquica, como el desarrollo de un trastorno depresivo y/o ansioso.

6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

6.1 CONCLUSIONES

La enfermedad de Huntington es una afección que se presenta de forma hereditaria la cual provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro, mientras el gen se transmite de padres a hijos, el número de repeticiones tiende a ser más grande, es importante la identificación de los familiares en riesgo de desarrollarla permite brindar asesoramiento genético oportuno, seguro y confiable, basado en el diagnóstico molecular; de esta forma, las familias podrán tomar las mejores decisiones sobre su reproducción y ayudar, a largo plazo, a disminuir la ocurrencia. En algunos casos los individuos presintomáticos son capaces de presentar trastornos del comportamiento relacionados con la presencia de la mutación genética característica de la EH, tales como la agresividad, ansiedad, depresión e irritabilidad. Su calidad de vida se puede ver afectada en cuanto a sus relaciones familiares en el contexto de la enfermedad y la falta de apoyo que puede llegar a percibir por parte de algunos de los miembros más cercanos, así como también puede ser la insatisfacción con los servicios de salud.

6.2 RECOMENDACIONES

- En la medida de lo posible, enfatizar a la familia que debe animar a que el paciente con esta enfermedad mantenga su actividad cotidiana y además estimular a tener una vida activa acorde a sus posibilidades.
- Se debe continuar evaluando la calidad en los pacientes con EH para la identificación de los familiares en riesgo de desarrollar dicha enfermedad para así brindar un asesoramiento oportuno, seguro y confiable.

- El apoyo de la enfermería es importante en la promoción y prevención de las personas con EH y en las de con riesgo a padecerla, así tengan un apoyo y comprensión en cada una de las etapas que viven en la enfermedad.

7. BIBLIOGRAFIA

1. 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 2020 Mayo 01] ; 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>.
2. Meza L, Orozco J, Takeuchi Y, Ariza Y, Pachajoa H. Delayed diagnosis of juvenile Huntington's diseases: case report. Arch Argent Pediatr 2014; 112 (1): 23-26. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2014/v112n1a18.pdf>
3. Pringsheim K, Wiltshire K, Day L, Dykeman J, Steeves T, Jette N. The incidence and prevalence of Huntingtong's disease: Asystematic review and meta-analysis. Movement Disorders.2012; 27:1075-1027.
4. Rodríguez Pupo Jorge Michel, Díaz Rojas Yuna Viviana, Rojas Rodríguez Yesenia, Rodríguez Batista Yordanis, Núñez Arias Enriqueta. Update on

- Huntington Disease. CCM [Internet]. 2013 [citado 2020 Mayo 01] ; 17(Suppl 1): 546-557. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812013000500003&lng=es.
5. Rosenblatt A. Overview and Principles of Treatment. In: Nance M, Paulsen J, Rosenblatt A, Wheelock V. A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease. New York: Huntington Disease Society of America; 2011. p. 7-8.
 6. The Huntington's Disease Research Collaborative Group. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. Cell 1993;72:971-83.
 7. 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 méd. costarric [Internet]. 2011 Sep [cited 2020 May 03] ; 53(3): 136-143. Available from: https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?pid=S0001-60022011000300005&script=sci_arttext
 8. Pino M, Mariana M; Trejos H, Ana M, Orozco O, Janni M. Calidad de Vida en pacientes con enfermedad de Huntington y sus cuidadores residentes en el Departamento del Magdalena. Revista del Hospital Psiquiátrico de La Habana. 2016; 13(3). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=70192>
 9. U.S. National Library of Medicine 8600 Rockville Pike, Bethesda, MD 20894 U.S. Department of Health and Human Services National Institutes of Health, Página actualizada 09 abril 2020 DISPONIBLE: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000770.htm>
 10. El Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD), Enfermedad de Huntington DISPONIBLE: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11993/enfermedad-de-huntington>

11. Actualización en enfermedad de Huntington, Jorge Michel Rodríguez Pupo , Yuna Viviana Díaz Rojas , Yesenia Rojas Rodríguez , Yordanis Rodríguez Batista , Enriqueta Núñez Arias. DISPONIBLE: <http://scielo.sld.cu/pdf/ccm/v17s1/ccm03513.pdf>
12. Región Caribe, la segunda del mundo con más pacientes con Huntington, oscar bernal, 18 de Julio de 2017. EL HERALDO. DISPONIBLE: <https://www.elheraldo.co/barranquilla/region-caribe-la-segunda-del-mundo-con-mas-pacientes-con-huntington-383419>
13. . Warby SC, Graham RK &Hayden MR. Huntington Disease. GeneReviews. December 11, 2014; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>.
14. Huntington disease. Genetics Home Reference. June, 2013; <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=huntingtondisease>.
15. Genetic Testing for Huntington's Disease. Huntington's Disease Society of America (HDSA). <http://www.hdsa.org/images/content/1/1/11687.pdf>.
16. Hahn BH, Shaw GM, De Cock KM, Sharp PM. AIDS as a zoonosis: scientific and public health implications. Science 2000; 287: 607-14.
17. Ardila, Rubén.Calidad de vida: una definición integradora. Revista Latinoamericana de Psicología, vol. 35, núm. 2, 2003, pp. 161-164 Fundación Universitaria Konrad Lorenz Bogotá, Colombia. <https://www.redalyc.org/pdf/805/80535203.pdf>
18. (Jose Fabricio Paredes Corrales. Determinación del número de tripleteas CAG del gen IT15, en individuos con antecedentes familiares de la enfermedad de Huntington atendidos en diferentes unidades operativas de salud pública del Ecuador, en el año 2012. Repositorios de Tesis de grado y posgrado, Pontifica Universidad Catolica del Ecuador. <http://repositorio.puce.edu.ec/handle/22000/9398>).
19. Guevara R (2016). Estado del arte en la investigación: ¿análisis de los conocimientos acumulados o indagación por nuevos sentidos?.15(2).
20. (Hinzen W, Rosselló J, Morey C, Camara E, Garcia-Gorro C, Salvador R, et al. A systematic linguistic profile of spontaneous narrative speech in pre-symptomatic and early stage Huntington's disease. Cortex 2018;100:71-83.

<https://ezproxy.unisimon.edu.co:2114/docview/2024171139/fulltext/74C94ADF3F284B8APQ/1?accountid=45648>).

21. Londoño O, Maldonado L, Calderon L (2014). Guía para construir estados del arte. 39(11-12)
22. Gómez M., Galeano C. y Jaramillo D. A. (2015). El estado del arte: una metodología de investigación. Revista Colombiana de Ciencias Sociales, 6(2), 423-442