

Propuesta de intervención fisioterapéutica en el hogar para pacientes con la enfermedad de Huntington

Home-based physiotherapy intervention plan for patients with Huntington's disease

José David Suárez Rojas ¹, Melissa Vásquez Cerdas ², Berta Álvarez Montoya ³, Miguel Barboza Elizondo ⁴

1. Licenciado en Terapia Física, Universidad de Costa Rica.

2. M.Sc. Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) y Centro de Investigación en Neurociencias (CIN), Universidad de Costa Rica.

3. Licenciada en Escuela de Tecnologías en Salud (Terapia Física), Universidad de Costa Rica.

4. Médico Asistente Especialista en Neurología.

Departamento de Neurociencias, Hospital Rafael Ángel Calderón Guardia, CCSS.

Correspondencia: Melissa Vásquez Cerdas. Instituto de Investigaciones en Salud (INISA). Universidad de Costa Rica. Ciudad Universitaria Rodrigo Facio. San José, Costa Rica. Código postal: 2060 San José. Tel: (506)2511-2150. Fax: (506) 2511-5130. Correo electrónico: melissa.vasquez@ucr.ac.cr.

Resumen

Objetivo: Elaborar una propuesta de intervención fisioterapéutica que sirva como una guía de práctica clínica para las personas con enfermedad de Huntington (EH), con los aspectos primordiales que se deben de considerar como parte de un programa de rehabilitación en el hogar, enfocado en el manejo de las distintas alteraciones motoras y la prevención de caídas.

Materiales y Métodos: Se realizó una caracterización clínica y sociodemográfica de diez personas con EH. Se utilizó inicialmente una anamnesis general y además se emplearon diversas escalas utilizadas a nivel internacional para la valoración de esta enfermedad.

Resultados y Discusión: La propuesta de intervención fisioterapéutica se basa en los resultados obtenidos de las evaluaciones realizadas en la población estudiada, así como en la evidencia científica obtenida a partir de la revisión bibliográfica.

Es difícil conocer con precisión la forma en la que se comportará la enfermedad en un paciente dado; por ende, también el grado de discapacidad que vaya a desarrollar la persona. Por lo anterior, el programa de rehabilitación debe ir acompañado de una evaluación periódica, la cual permita la modificación de los objetivos y metas establecidas en relación con la evolución de cada individuo.

Abstract

Objective: To elaborate a physiotherapeutic intervention plan, which works as a clinical practice guide for patients with Huntington's disease (HD), where the main aspects of a home-rehabilitation program can be found, regarding the management of motor impairments and fall prevention.

Materials and Methods: A clinical and sociodemographic characterization of 10 patients with HD was carried out. An anamnesis and different international scales for HD evaluation were utilized.

Results and Discussion: The physiotherapeutic intervention plan for the main motor impairments of patients with HD is based on the results obtained from the evaluation of the population under study and the scientific evidence from the bibliographic references.

It is difficult to precisely know the way the disease will behave and, consequently, the grade of disability the person will develop. This is the ground why rehabilitation programs must be done together with a periodic clinical assessment, which allows goals modifications according to the individual evolution.

The physiotherapeutic intervention for patients with HD must be focused in maintenance of functionality and independence, improvement of the aerobic capacity, coordination, balance, flexibility, muscle strength and resistance, reduction of the risk of falls and evaluation of assistive devices.

La intervención fisioterapéutica debe enfocarse en mantener el mayor nivel de funcionalidad e independencia posibles, mejorar la capacidad aeróbica, coordinación, equilibrio, flexibilidad, fuerza y resistencia muscular, minimizar el riesgo de caídas y valorar el uso de ayudas biomecánicas.

Conclusión: La intervención fisioterapéutica en la EH debe de realizarse de acuerdo con su etapa de evolución clínica. Deben tomarse en cuenta las condiciones particulares y las necesidades de cada sujeto, con el propósito fundamental de mejorar la calidad de vida, especialmente mediante el mantenimiento de la capacidad funcional e independencia.

Palabras clave: Enfermedad de Huntington, terapia física, propuesta fisioterapéutica en el hogar.

Conclusion: The physiotherapeutic intervention in HD must be done according to the clinical stage. Particular conditions and needs of each person must be weighted, with the fundamental goal of improving the quality of life, especially through the maintenance of the functional capacity and independence.

Keywords: Huntington's disease, physical therapy, home-based physiotherapy.

Introducción

La enfermedad de Huntington (EH), descrita por primera vez en detalle por George Huntington en 1872, es el trastorno neurológico monogénico más común de los países desarrollados, con una prevalencia en la población caucásica (oeste de Europa) de 10.6-13.7 casos por cada 100 000 habitantes.¹⁻⁴

Esta enfermedad se caracteriza por trastornos del movimiento (principalmente corea, atetosis, coreoatetosis, distonía o parkinsonismo), deterioro cognitivo y síntomas neuropsiquiátricos, dentro de los cuales se incluyen depresión, irritabilidad y apatía. La pérdida neuronal progresiva de células dentro del circuito corteza-estriado-tálamo-corteza, principalmente en el cuerpo estriado (núcleo caudado y putamen), produce las manifestaciones clínicas.⁵

La EH se transmite por herencia autosómica dominante, por lo que existe un 50% de posibilidades para cada individuo de

hacerla. Específicamente, se produce un defecto en el brazo corto del cromosoma 4 que se asocia con una expansión del trinucleótido CAG (Citosina-Adenina-Guanina) en el gen HTT (anteriormente denominado IT-15). Las expansiones son traducidas en un segmento de poliglutamina en la proteína que ha sido llamada huntingtina. Esta proteína exhibe propiedades tóxicas que causan disfunción y muerte neuronal, sobre todo a nivel del cuerpo estriado y la corteza cerebral.⁵⁻⁶

La edad promedio de inicio de la EH está alrededor de los 45 años (forma clásica), pero puede presentarse tanto en jóvenes como en adultos mayores. La duración media de la enfermedad es de 18 años, desde el diagnóstico hasta el fallecimiento.⁷

El tratamiento de los pacientes con enfermedades neurodegenerativas, como la EH, se ha enfatizado en intervenciones de tipo farmacológico. Desde el punto de vista del paciente, las alteraciones motoras de la EH son una de las causas que genera mayor

discapacidad y que repercute de forma más preocupante en la funcionalidad de la persona afectada.⁸

De hecho, el tratamiento farmacológico mejora en diversos grados algunos de los signos y síntomas motores de la enfermedad; cabe mencionar que gran parte de la investigación científica ha sido dirigida a este tipo de manifestaciones. Sin embargo, existe evidencia que respalda la utilización de estrategias de rehabilitación en pacientes con EH, lo cual subraya la importancia que tiene el abordaje interdisciplinario de esta enfermedad. En muchos casos, se puede demostrar un incremento de la funcionalidad y el desempeño motor de los pacientes, posterior a la aplicación de este tipo de programas de rehabilitación.⁹⁻¹⁷ Asimismo, la terapia física (TF) puede realizar un importante aporte en el manejo de muchos síntomas cognitivos y psiquiátricos.¹⁸⁻²¹

La atención médica por sí sola no abarca todo el apoyo necesario para este complejo grupo de enfermos. El abordaje interdisciplinario, que combina el tratamiento farmacológico con estrategias de rehabilitación, puede ayudar a modificar trascendentalmente la forma en que los pacientes y sus familias le hacen frente a la enfermedad, principalmente al prevenir lesiones y al fomentar la independencia y seguridad, lo que mejora la calidad de vida del paciente.¹⁰

De acuerdo con la evolución clínica, la EH se divide en etapas premanifiesta, inicial, media y final. De cada etapa dependen las distintas intervenciones fisioterapéuticas que se deben llevar a cabo, las cuales a su vez, se caracterizan por ser preventivas, restaurativas y/o compensatorias. Los objetivos principales del tratamiento fisioterapéutico consisten en la mejoría de la función física del individuo,

así como buscar el bienestar psicológico, emocional y social.²²

En el presente trabajo se emplearon diversas escalas para la valoración de la EH, se realizó una caracterización clínica de cada paciente y se elaboró una propuesta de intervención fisioterapéutica para esta enfermedad. Al final, se exponen los componentes principales que se deben de tomar en cuenta al ejecutar un programa de rehabilitación en el hogar, fundamentalmente en lo que respecta al manejo de las principales alteraciones motoras y la prevención de caídas.

Materiales y Métodos

Este es un estudio de tipo descriptivo, con un enfoque cuantitativo y un diseño observacional transeccional. La población que participó en el estudio estuvo compuesta por 10 individuos con EH, residentes de la gran área metropolitana (GAM) del Valle Central de Costa Rica, así como del cantón de Turrialba, en la provincia de Cartago.

Se incluyeron todos aquellos pacientes con diagnóstico molecular de EH realizado en el Instituto de Investigaciones en Salud (INISA), de la Universidad de Costa Rica (UCR), quienes se encontraban en las etapas premanifiesta, inicial y media de la enfermedad.

Se excluyeron del estudio los participantes que obtuvieron un puntaje menor de 23 puntos en el Mini Examen del Estado Mental, ya que éste corresponde al punto de corte para demencia, condición que dificultaría el seguimiento de instrucciones en el momento de llevar a cabo la anamnesis y las distintas pruebas aplicadas.

Por otra parte, aquellos sujetos que

manifestaron durante la evaluación signos o síntomas psiquiátricos, tales como abulia, alucinaciones, apatía, astenia, comportamiento antisocial o suicida, irritabilidad, paranoia y cualquier otro similar, de acuerdo con el juicio del evaluador, fueron también excluidos.

Otros diagnósticos neurológicos crónicos, tales como enfermedad de Alzheimer, ictus, epilepsia, esclerosis lateral amiotrófica, esclerosis múltiple; los trastornos mecánicos como hernias discales o secuelas de trauma craneoencefálico y los tumores del sistema nervioso fueron usados como criterios de exclusión.

Técnicas e instrumentos de recolección de datos

Inicialmente, los pacientes incluidos fueron invitados a participar de una entrevista telefónica, en donde se les comunicó acerca de las características y la metodología del estudio. Aquellas personas que accedieron, fueron visitadas en su domicilio. De esta forma, se les amplió la descripción del estudio y se les entregó el consentimiento informado aprobado por el Comité Ético Científico (CEC) de la UCR, para que lo firmasen si estaban de acuerdo en participar. Seguidamente, se realizó la evaluación cognitiva y se recolectó la información correspondiente.

Para caracterizar a la población en estudio, se utilizó una anamnesis estándar, con la cual se recolectaron los siguientes datos de cada participante: iniciales, edad, sexo, fecha de nacimiento, escolaridad, tiempo de evolución de la enfermedad, medicamentos utilizados, historial de caídas, utilización de ayudas biomecánicas, antecedentes personales patológicos, antecedentes familiares patológicos y estilos de vida.

Además, se emplearon las escalas para la valoración de la EH recomendadas por la EHDN-PWG (European Huntington's Disease Network, Physiotherapy Working Group), que se explican a continuación.²³ Las valoraciones se llevaron a cabo en los hogares de cada uno de los participantes. La información se recolectó en un momento único y no se ejecutaron procedimientos que pudieran cambiar las situaciones cotidianas a las que se enfrentaban diariamente los participantes.

Las escalas aplicadas fueron:

- Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (UHDRS). Esta es la escala más precisa que se utiliza para evaluar las características clínicas de la EH. Se encuentra dividida en cuatro partes: función motora, función cognitiva, anomalías del comportamiento y capacidad funcional.
- Cuestionario Short Form-36 (SF-36): se utiliza para medir la calidad de vida y las restricciones en la participación.
- Escala de evaluación del balance y la marcha de Tinetti: para conocer el riesgo de caídas.
- Examen manual muscular (EMM): permite una exploración manual de la fuerza muscular.
- Mini Examen del Estado Mental: es una prueba que valora el estado cognitivo.

Posteriormente, se diseñó una propuesta de intervención fisioterapéutica dirigida a terapeutas físicos, que describe un método de evaluación pertinente y expone los componentes principales que se deben de tomar en cuenta al ejecutar un programa de rehabilitación en el hogar, especialmente en lo que respecta al manejo de las distintas alteraciones motoras y la prevención de caídas en las personas con la EH.

La guía fue revisada y avalada por un panel de seis expertos (tres fisioterapeutas, dos médicos fisiatras y un neurólogo) en el manejo de pacientes con enfermedades neurodegenerativas.

La revisión de la propuesta por los expertos fue guiada de acuerdo con la Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos de la Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS).²⁴

Resultados

• Caracterización clínica y sociodemográfica

Como se expone en la Tabla 1, se valoró una población total de diez individuos con EH, cinco mujeres y cinco varones, todos de nacionalidad costarricense, pertenecientes a ocho diferentes familias. Cuatro de los pacientes se encontraban en la etapa premanifiesta de la enfermedad, uno en fase inicial y cinco en estadio medio, de acuerdo con la Escala de Capacidad Funcional Total (TFC). La edad media de inicio de los primeros signos y síntomas a nivel motor fue de 43 años. El promedio del tiempo de evolución de la EH en la población estudiada se ubicó en 5.3 años.

Individuo	Familia	Sexo	Edad (años)	Estado civil	Lugar de residencia (cantón)	Edad de inicio (años)	Etapas de la enfermedad
HDVIII	1	M	38	Soltero	San José	Asintomático	Premanifiesta
HDX	2	M	34	Casado	San Pablo	Asintomático	Premanifiesta
HDXIII	3	F	23	Casada	Turrialba	Asintomático	Premanifiesta
HDXII	3	F	21	Soltera	Turrialba	Asintomático	Premanifiesta
HDIV	4	F	46	Divorciada	San José	44	Inicial
HDXI	3	M	42	Casado	Turrialba	38	Media
HDXIV	5	M	45	Casado	Cartago	42	Media
HDVI	6	F	47	Unión libre	Desamparados	33	Media
HDV	7	M	46	Soltero	San José	41	Media
HDII	8	F	64	Soltera	San José	60	Media

Tabla 1. Características sociodemográficas de la población con EH de la GAM de Costa Rica, en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Como parte de la anamnesis se les preguntó a cada uno de los sujetos cuáles eran los fármacos que se encontraban utilizando en el periodo en el que se llevó a cabo la evaluación; los más utilizados fueron los antidepresivos (principalmente los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina), que estaban siendo aplicados en cualquiera de las etapas vistas de la enfermedad.

Por otra parte, únicamente los individuos en la etapa media comentaron haber experimentado una o más caídas durante el último año y ninguno de ellos indicó haber sufrido complicaciones a causa de ellas. Cabe destacar que solamente un sujeto, en etapa media, refirió el uso de ayuda mecánica, específicamente la de una silla de ruedas.

• Comportamiento

Existe una gran variabilidad de síntomas psiquiátricos de acuerdo con la etapa de la EH. Esto se puede cuantificar a través de la Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (UHDRS, por sus siglas en inglés). En los pacientes en etapa premanifiesta la tristeza, el mal humor, la baja autoestima, la ansiedad y la conducta irritable fueron los trastornos más frecuentemente encontrados. En la etapa inicial, los síntomas más importantes indicados fueron aquellos relacionados con la ansiedad y cambios en la conducta habitual. En los individuos de evolución media, los resultados fueron bastante diversos, desde baja autoestima, ansiedad y un comportamiento irritable severo y presente la mayor parte del tiempo, hasta pensamientos suicidas, comportamiento agresivo, compulsiones y alucinaciones, en forma ocasional.

• Calidad de vida

Con el objetivo de llevar a cabo una medición acerca de la calidad de vida de los participantes, se utilizó el Cuestionario Short Form-36 (SF-36), el cual reveló en algunos de los pacientes una afectación en su bienestar emocional, así como limitaciones en sus actividades a causa de ella.

En el caso de los individuos en las etapas premanifiesta e inicial, los mejores puntajes se alcanzaron en funcionalidad y salud física, así como el funcionamiento social. En contraste, las menores puntuaciones se obtuvieron en las limitaciones por problemas emocionales.

Para las personas en la etapa media, las calificaciones relacionadas con la salud física y mental fueron bajas, aunque homogéneas entre sí. Lo anterior podría estar relacionado con un mayor deterioro motor, cognitivo y psiquiátrico, propio de esta fase de evolución de la enfermedad. Esto coincide con lo expuesto por Ho y Hocaoglu⁸ quienes mencionan que la etapa moderada de la EH, desde la perspectiva de los pacientes, aparenta ser un periodo de estabilidad en el esquema general de la progresión de la enfermedad.

• Evaluación motora: corea, distonía, rigidez, bradicinesia, fuerza muscular, equilibrio, marcha

En la etapa premanifiesta no se evidenció ningún signo ni síntoma de tipo motor. En el estadio inicial se encontró que la coordinación y el equilibrio se comenzaron a comprometer. Esto se demostró con patrones leves de movimiento ralentizado e irregular, así como respuestas posturales correctivas mínimamente alteradas. Ciertos grupos musculares, como los flexores y rotadores del tronco; los extensores y abductores de hombro

y los extensores, aductores y rotadores de cadera, exhibieron una menor fuerza en comparación a la fase premanifiesta.

En lo que concierne a la etapa media, se encontró un marcado deterioro físico. La frecuencia y severidad de la corea fue predominante en uno de los sujetos. Otro paciente tuvo distonía y en uno de ellos se demostró rigidez en brazos. Las pruebas de coordinación revelaron un mayor compromiso motor en esta área, e incluso algunas de estas no pudieron ser ejecutadas por varios participantes. La bradicinesia se mantuvo similar a lo encontrado en la etapa inicial.

Mientras tanto, la valoración de la fuerza muscular obtuvo resultados muy inconstantes. La mayoría de los individuos en esta etapa logró una puntuación similar a las etapas anteriores, sin embargo, hubo personas que mostraron debilidad en los músculos evaluados a nivel de tronco; en algunos sujetos en músculos de miembros inferiores, tales como los aductores, rotadores internos de cadera y flexores de tobillo.

Al aplicar la escala de equilibrio y marcha de Tinetti, reflejaron en las personas en etapa premanifiesta e inicial un riesgo bajo de caídas, mientras que en aquellas de evolución media se determinó como riesgo moderado.

Discusión

La disponibilidad de guías terapéuticas facilitan la uniformidad en la práctica clínica; en el caso específico de la EH, benefician la calidad de atención de los pacientes con esta enfermedad.²⁵

La intervención fisioterapéutica en la población con EH debe enfocarse en: mantener el mayor nivel de funcionalidad

e independencia posible, mejorar la capacidad aeróbica, coordinación, equilibrio, flexibilidad, fuerza y resistencia muscular, minimizar el riesgo de caídas y valorar el uso de ayudas biomecánicas.

Es difícil conocer de antemano la forma en la que se comportará la enfermedad, por ende también el grado de discapacidad que se vaya a desarrollar, por lo que el programa de rehabilitación deberá ir acompañado de una evaluación periódica, la cual permita la modificación de los objetivos y metas establecidas, de acuerdo con la evolución de cada individuo.

La recomendación general, cuando se llevan a cabo programas de rehabilitación en EH, es que las actividades sean realizadas al menos tres veces por semana, con una duración aproximada de una hora por cada sesión. El tiempo aconsejado entre una evaluación y otra es de tres a seis meses.²⁶

Además, con la finalidad de que la evaluación sea óptima, la EHDN-PWG²³, recomienda la utilización de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, Discapacidad y Salud (CIF). La CIF define la discapacidad como un término genérico que abarca deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones a la participación. Se entiende por discapacidad la interacción entre las personas que padecen determinada enfermedad con sus factores personales y ambientales (por ejemplo, actitudes negativas, transporte y edificios públicos inaccesibles y un apoyo social limitado).²⁷

El terapeuta físico debe enfatizar su programa de rehabilitación en optimizar la aptitud física del individuo, principalmente enfocando el trabajo de la coordinación, equilibrio y estabilidad postural, así como en

el mejoramiento de su salud mental a través del ejercicio.

Es indispensable que se lleve a cabo una evaluación exhaustiva de cada caso, considerando todos los componentes previamente mencionados. De la misma manera, se debe de tomar en cuenta el tipo de medicamentos utilizados por el paciente, ya que dependiendo del grupo farmacológico al cual pertenezca, sus potenciales efectos secundarios influirán de forma diferente en el tratamiento fisioterapéutico.

Todo lo anterior puede facilitar que el paciente adopte una actitud más positiva en relación con la evolución de la enfermedad, así como una mayor motivación hacia la propuesta fisioterapéutica sugerida, especialmente en los primeros estadios.

En la etapa media, la condición cognitiva y psiquiátrica se encuentra lo suficientemente deteriorada como para que se haga mucho más relevante la intervención de los cuidadores y familiares, la cual también debe estar orientada de forma profesional.

Es conveniente que el fisioterapeuta se centre en la intervención de las denominadas deficiencias y en la manera de cómo influyen en la limitación para las diversas actividades diarias de la persona afectada.

Los signos y síntomas secundarios deben ser igualmente valorados dentro del programa de rehabilitación. Es muy importante que el profesional en TF conozca las causas fisiológicas básicas de la progresiva disminución de peso corporal de su paciente, así como otros trastornos que pueden repercutir en la ejecución del tratamiento, como por ejemplo, las alteraciones en el patrón del sueño, la disartria o la disfagia.

La intervención fisioterapéutica se verá modificada de acuerdo con las características individuales de cada paciente y con el estadio de la enfermedad en la que éste se encuentre. Inicialmente, los objetivos del tratamiento serán fundamentalmente preventivos, sin embargo, conforme evoluciona la enfermedad, el enfoque se mueve a una meta meramente restaurativa y compensatoria, para maximizar la capacidad funcional del individuo.²⁵

Estrategias básicas de la intervención fisioterapéutica

Con el propósito de fijar estrategias de intervención específicas, se recomienda tomar como base el programa de rehabilitación propuesto por Quinn y Busse 25 (Ver Tabla 2), en el cual se realiza una categorización según los signos y síntomas del individuo evaluado.

Clasificación	Descripción	Etapas
Capacidad de ejercicio y ejecución	Ausencia de alteraciones motoras o limitaciones específicas en actividades funcionales; potenciales trastornos cognitivos o del comportamiento.	Premanifiesta/Inicial
Planificación y secuenciación de tareas	Presencia de apraxia o una deteriorada planificación motora; lentitud en el movimiento y/o una alterada capacidad de generación de fuerza que resulta en dificultad y lentitud al ejecutar actividades funcionales.	Inicial-media
Movilidad, equilibrio y riesgo de caídas	Deterioro del equilibrio, fuerza y fatiga como resultado de las limitaciones en la movilidad y un incremento en el riesgo de caídas.	Inicial-media
Cambios adaptativos secundarios y desacondicionamiento físico	Cambios musculoesqueléticos y respiratorios a causa del desacondicionamiento físico y una subsecuente disminución en la participación de las actividades de la vida diaria y/o de ambientes sociales/laborales.	Inicial-media
Deterioro del control postural y alineamiento en posición sedente	Alineamiento alterado debido a cambios adaptativos, movimientos involuntarios, debilidad muscular y descoordinación que resultan en limitaciones en las actividades funcionales en posición sedente.	Media-avanzada

Tabla 2. Clasificaciones para el manejo fisioterapéutico del paciente con enfermedad de Huntington. Adaptado de Quinn & Busse²⁵.

Programa de rehabilitación

De acuerdo con los casos revisados, en la etapa premanifiesta los individuos no presentan ninguna discapacidad física evidente. No obstante, es importante considerar la intervención fisioterapéutica en aquellas personas que no presentan ningún signo ni síntoma motor evidente, pero que poseen la mutación genética confirmada molecularmente. Ya se ha demostrado, entre otras cosas, que en los individuos presintomáticos existe una disminución en la velocidad de la marcha y en la longitud del paso. Además hay un incremento en la fase de doble apoyo.^{23,28}

La bradicinesia en la marcha y el deterioro del equilibrio dinámico inician en la etapa premanifiesta de la EH; pero continúan empeorando en las etapas sintomáticas. Por otra parte, en esta misma etapa, es importante considerar la posible presencia de trastornos de índole psicológica y psiquiátrica, tales como la ansiedad y la depresión, que tienden a evidenciarse antes de la aparición de los primeros síntomas motores.^{29,30}

Por todo lo anterior, la inclusión del ejercicio físico desde la fase premanifiesta es determinante, ya que los beneficios a partir de su práctica se reflejarán no solo en la salud motora del individuo, sino también a nivel cognitivo y emocional. Inclusive, en estudios animales, se mencionan que la estimulación ambiental realizada en etapas iniciales mejora la ejecución motora y cognitiva, así como también reduce los comportamientos de ansiedad.^{19,31}

Es relevante señalar que en las primeras etapas los pacientes podrían rechazar consejos o recomendaciones. Además, los enfermos podrían estar reticentes para discutir lo que les depara el futuro, por lo que el terapeuta

físico debe mostrarse muy sensible al estado emocional del sujeto.²³

En la etapa inicial, el énfasis del tratamiento fisioterapéutico son las áreas de coordinación y equilibrio. Se incluye el entrenamiento funcional en las actividades de la vida diaria, así como los grupos musculares con menor fuerza. Es importante que se continúen los ejercicios de resistencia muscular propuestos desde el estadio anterior. También se debe valorar el uso de mecanismos de protección como cascotes, coderas, rodilleras, entre otros.

Por otra parte, conforme se presenten signos y síntomas psiquiátricos, como ansiedad o compulsiones, se considera pertinente la inclusión de distintas técnicas de relajación, para alcanzar un mayor control de estas emociones y un menor impacto en la salud y en la calidad de vida. Alcanzar este objetivo colabora por demás en la actitud del paciente hacia el tratamiento.

Para la etapa media se realizan ciertas modificaciones con respecto al tipo de ejercicios, pues estos deben ser mucho más simples y fáciles de comprender, a causa de las mayores alteraciones motoras y trastornos cognitivos del paciente. Estos ejercicios deben realizarse siempre con supervisión del cuidador o familiar, quienes idealmente deben ser activos en el acondicionamiento fisioterapéutico del paciente. La educación y retroalimentación por parte del fisioterapeuta se vuelve indispensable. Es importante, por demás, incorporar durante esta etapa estrategias posturales como complemento del manejo de la disfagia, como también valorar el uso de ayudas técnicas.

Como en la etapa media uno de los principales objetivos es el de la prevención de las caídas, resulta mucho más relevante

concentrarse en el trabajo de la motricidad gruesa con respecto a la fina. La Tabla 3 presenta un resumen de la propuesta de intervención fisioterapéutica para personas con EH desde la etapa premanifiesta hasta la etapa media de la enfermedad.

Etapa	Intervención	Recomendaciones	Beneficios
Premanifiesta	Ejercicio aeróbico	Emplear tipos de entrenamiento que puedan ser realizados de forma grupal, para así favorecer su adherencia y mejorar las relaciones interpersonales. Algunas opciones: caminata, trote o carrera, ciclismo, danza aeróbica, ejercicios acuáticos, escalinata, natación.	-Disminución de enfermedades crónicas cardiovasculares, metabólicas y respiratorias. -Fortalecimiento del sistema inmune. -Prevención de lesiones. -Reducción de la depresión y ansiedad. -Aumento de la capacidad de autocontrol.
	Flexibilidad activa	Enfatar en los músculos tónicos, puesto que son los más propensos a sufrir acortamientos y contracturas.	-Mejora la estabilidad postural y el equilibrio.
	Resistencia muscular	Ejecutar los ejercicios a una velocidad moderada-baja y controlada, preferiblemente con arcos de movilidad completos. Vigilar el patrón de la respiración.	-Incremento de la fuerza muscular. -Beneficios cardiorrespiratorios.
Inicial	Coordinación	Realizar los ejercicios sobre una superficie antideslizante con relieve, esto con el propósito de trabajar también la propiocepción.	-Aumento del control postural.
	Equilibrio	Efectuar los ejercicios tanto en sedente como en bipedo, así como al ejecutar la marcha, ya que de esta manera se incrementará el control postural.	-Disminución del riesgo de caídas.
	Ejercicio aeróbico, flexibilidad activa y resistencia muscular	Continuar con lo sugerido en la etapa premanifiesta, no obstante, conforme evoluciona la HD, es aconsejable la supervisión del cuidador o familiar, quien deberá ser previamente capacitado por el terapeuta, con el propósito de prevenir lesiones.	-Mejora de la ejecución motora.
	Entrenamiento de las actividades de la vida diaria	El profesional debe explicar las posturas correctas y ergonómicas al realizar cada una de las actividades, enfatizando en su constante práctica. Lo anterior debe fundamentarse en la enseñanza y educación continua a los cuidadores o familiares.	
Técnicas de relajación	Discutir con los profesionales en psicología y psiquiatría, tanto su incorporación como la elección de las técnicas más apropiadas para el paciente. Ejemplo: ejercicios respiratorios, entrenamiento autogénico de Schultz, relajación muscular progresiva de Jacobson, taichi, yoga.	-Mayor control de las emociones. -Disminución de la ansiedad y la depresión. -Mejor actitud hacia el tratamiento.	
Media	Ejercicio aeróbico	Tomar en consideración las destrezas motoras del paciente, esto con el objetivo de disminuir el riesgo de caídas. La hidroterapia, la natación y/o la terapia acuática dan una mayor seguridad. Se recomienda que el cuidador o familiar vigile constantemente el estado físico del individuo (ver signos y síntomas de agotamiento).	-Impacto en la salud emocional en especial si se realiza en grupo.
	Ejercicios de Frenkel	Llevarlos a cabo en decubito supino, en sedestación (preferentemente utilizando una silla con respaldo trasero y lateral) y si es posible, en bipedestación y durante la marcha.	-Mejora la coordinación y la contracción motora gruesa.
	Entrenamiento de las actividades de la vida	Son indispensables las descargas de peso y las transferencias. Es importante además enseñarle al paciente las técnicas más adecuadas para levantarse del suelo.	-Favorece una mayor funcionalidad e independencia.
	Estrategias posturales	Se debe insistir en mantener una correcta postura en sedente al alimentarse.	-Disminución del riesgo de broncoaspiración, hasta en un 75-80% de pacientes con disfagia.
	Flexibilidad activa o pasiva	Continuar con lo sugerido en la etapa premanifiesta, no obstante, si la discapacidad no permite su adecuada ejecución, los ejercicios pueden ser realizados de forma pasiva.	-Evita contracturas musculares e incluso disminuye el dolor a causa de ellas.
	Resistencia muscular	Hacer los ejercicios en sedente (preferentemente utilizando una silla con respaldo trasero y lateral). Esto facilita su ejecución y mejora la técnica empleada.	-Mejora el patrón de marcha y la estabilidad postural.
	Valoración del uso de ayudas técnicas	Es conveniente valorar los signos y síntomas cognitivo-psiquiátricos. Las andaderas de cuatro ruedas parecen ser más eficaces en el mejoramiento del patrón de marcha.	

Tabla 3. Elementos fisioterapéuticos de la propuesta de intervención para pacientes con la enfermedad de Huntington.

Validación de la propuesta

El panel de profesionales expertos consultados coincidió en que la propuesta diseñada contiene los elementos necesarios para brindar una atención de calidad a las personas con EH.

Por otra parte, se recomendó que para ofrecer una óptima intervención es necesario el trabajo de un equipo interdisciplinario, tanto en la evaluación como en el tratamiento del paciente. Además, el planeamiento de los programas fisioterapéuticos se debe realizar manera individual, tomando en cuenta las condiciones y preferencias particulares de cada paciente.

Fue avalada la división de la propuesta de acuerdo con las diferentes etapas de la enfermedad, como también el énfasis en la prevención del avance progresivo de la EH y el mantenimiento, en la medida de lo posible, de la funcionalidad e independencia del individuo afectado.

Se recomendó el uso de escalas de valoración cognitiva, tales como el Montreal Cognitive Assessment (MOCA) y el Test de Alteración de la Memoria (TAM), puesto que son pruebas cortas que logran detectar cambios menores en el paciente y además, no se encuentran influenciadas por el nivel educativo de la persona.

En relación con el tratamiento fisioterapéutico, se planteó el uso de técnicas acuáticas y de hidroterapia, con el objetivo de facilitar el movimiento y mejorar el control postural tanto en las fases iniciales como en las avanzadas de la enfermedad. La hidroterapia se utiliza también para el manejo de la rigidez y la espasticidad, en combinación con los medicamentos y las técnicas de movilización pasiva. No obstante, cabe recalcar que la

validación externa real se logra únicamente cuando se inicie la aplicación de la propuesta en una población de manera prospectiva.

Conclusión

La evaluación y el tratamiento fisioterapéutico en la EH deben de llevarse a cabo por un equipo interdisciplinario, debido a la diversa expresión clínica de la enfermedad, en los ámbitos motor, cognitivo y psiquiátrico.

La TF en la EH, como en todas las enfermedades neurodegenerativas, juega un papel determinante al mejorar la funcionalidad e independencia del paciente, mediante el ejercicio y las diferentes estrategias de rehabilitación. A la vez, tiene la capacidad de facilitar los procesos cognitivos y el bienestar emocional del individuo, sobre todo si se incluye desde los primeros estadios de la patología.

El tratamiento debe modificarse de acuerdo con las características de cada paciente y con el estadio de la enfermedad. Inicialmente, los objetivos serán preventivos, pero conforme evoluciona la EH, se dirige el enfoque hacia los procesos restaurativo y compensatorio, en los cuales se pretende maximizar la capacidad funcional e independencia del individuo.

El apoyo y la educación continua de los cuidadores y familiares, por parte del terapeuta físico, son indispensables para llevar a cabo una intervención eficiente, especialmente a partir de la etapa media de evolución de la enfermedad.

Contribuciones

JDSR y MVC son los autores principales de este estudio. BAM y MBE se han

desempeñado como parte del panel de expertos en revisión y recomendaciones para el manuscrito.

Conflictos de interés

Nada por declarar.

Agradecimientos

A los miembros del Panel de Expertos por su valiosa colaboración en el trabajo al validar técnicamente la propuesta de intervención fisioterapéutica.

A las personas con Enfermedad de Huntington que participaron en el estudio.

Referencias

- Huntington, G. On chorea. *Med Surg Rep* 1872; 26: 320–321.
- Fisher E, Hayden M. Multisource ascertainment of Huntington disease in Canada: prevalence and population at risk. *Mov Disord* 2014; 29: 105–114.
- Morrison P, Harding-Lester S, Bradley A. Uptake of Huntington disease predictive testing in a complete population. *Clin Genet* 2011; 80: 281–286.
- Evans S, Douglas I, Rawlins M et al. Prevalence of adult Huntington's disease in the UK based on diagnoses recorded in general practice records. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2013; 84: 1156–1160.
- Novak M, Tabrizi S. Huntington's disease: clinical presentation and treatment. *Int Rev Neurobiol* 2011; 98: 297–323.
- The Huntington's Disease Collaborative Research Group A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. The Huntington's Disease Collaborative Research Group. *Cell* 1993; 72: 971–983.
- Ross C, Aylward E, Wild E et al. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nat Rev Neurol* 2014; 10: 204–216.
- Ho A, Hocaoglu M. Impact of Huntington's across the entire disease spectrum: the phases and stages of the disease from the patient perspective. *Clinical Genet* 2011; 80: 235–239.
- Zinzi P, Salmaso D, De Grandis R et al. Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clinical Rehabilitation* 2007; 21: 603–613.
- Zinzi P, Salmaso D, Frontali M et al. Patients' and caregivers' perspectives: assessing an intensive rehabilitation programme and outcomes in Huntington's disease. *J Public Health* 2009; 17: 331–338.
- Piira A, van Walsem M, Mikalsen G et al. Effects of a One Year Intensive Multidisciplinary Rehabilitation Program for Patients with Huntington's Disease: a Prospective Intervention Study. *Plos Currents* 2013; 20(5): 1–3.
- Thompson J, Cruickshank T, Penailillo L et al. The effects of multidisciplinary rehabilitation in patients with early-to-middle-stage Huntington's disease: a pilot study. *Eur J Neurol* 2013; 20(9): 1325–9.
- Ciancarelli I, Tozzi Ciancarelli M, Carolei A. Effectiveness of intensive neurorehabilitation in patients with Huntington's disease. *Eur J Phys Rehab Med* 2013; 49(2): 189–95.
- Bohlen S, Ekwall C, Hellström K et al. Physical therapy in Huntington's disease - toward objective assessments? *Eur J Neurol* 2012; 20: 389–93.
- Busse M, Quinn L, Debono K et al. COMMETHD Management Group. A randomized feasibility study of a 12-week community-based exercise program for people with Huntington's disease. *J Neurol Phys Ther* 2013; 37(4): 149–158.
- Khalil H, Quinn L, van Deursen R et al. What effect does a structured homebased exercise programme have on people with Huntington's disease? A randomized, controlled pilot study. *Clin Rehabil* 2013; 27(7): 646–58.
- Kloos A, Fritz N, Kostyk S et al. Video game play (Dance Dance Revolution) as a potential exercise therapy in Huntington's disease: a controlled clinical trial. *Clin Rehabil* 2013; 27(11): 972–82.

18. Marzolini S, Jensen B, Melville P. Feasibility and effects of a group-based resistance and aerobic exercise program for individuals with severe schizophrenia: A multidisciplinary approach. *Mental Health and Physical Activity* 2008; 2: 29–36.
19. Nithianantharajah J, Hannan A. The neurobiology of brain and cognitive reserve: Mental and physical activity as modulators of brain disorders. *Progress in Neurobiology* 2009; 89: 369–382.
20. Baker L, Frank L, Foster-Schubert K et al. Aerobic Exercise Improves Cognition for Older Adults with Glucose Intolerance, A Risk Factor for Alzheimer's Disease. *J Alzheimers Dis* 2010; 22(2): 569–579.
21. Hernandez S, Coelho F, Gobbi S et al. Effects of physical activity on cognitive functions, balance and risk of falls in elderly patients with Alzheimer's dementia. *Rev. Bras. Fisioter* 2010; 14(1): 68-74.
22. Dal Bello-Hass V. A Framework for Rehabilitation of Neurodegenerative Diseases: Planning Care and Maximizing Quality of Life. *Neurology Report* 2002; 26(3): 115-129.
23. European Huntington Disease Network (EHDN) Physiotherapy Working Group. *Physiotherapy Guidance Document*. 2008
24. Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS). *Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos*. 2007. San José, Costa Rica.
25. Quinn L, Busse M. *Physiotherapy clinical guidelines for Huntington's Disease*. *Neurodegen. Dis. Manage* 2012; 2(1): 21-31.
26. Cedeño K, Vargas L. *Propuesta de tratamiento fisioterapéutico para Enfermedad de Parkinson según la caracterización de las alteraciones motoras de las personas atendidas en la Clínica de Disonías y Trastornos del Movimiento del Servicio de Neurología del Hospital San Juan de Dios en el año 2009*. Escuela de Tecnologías en Salud, Universidad de Costa Rica.
27. Organización Mundial de la Salud (OMS). *Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud*. 2001. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad. Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)
28. Rao A, Muratori L, Louis E et al. Clinical measurement of mobility and balance impairments in Huntington's disease: Validity and responsiveness. *Gait & Posture* 2009; 29(3): 433-436.
29. Ross R. Huntington disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 5: 40.
30. van Duijin E, Kingma E, van der Mast R. *Psychopathology in Verified Huntington's Disease Gene Carriers*. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences* 2007; 19: 441–448.
31. Buse M, Khalil H, Quinn L et al. *Physical Therapy Intervention for People with Huntington Disease*. *Physical Therapy* 2008; 88(7): 820-831.