

Beneficios de la terapia física en la enfermedad de Huntington

Benefits of physical therapy in Huntington's Disease

José David Suárez Rojas ¹, Melissa Vásquez Cerdas ²

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

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

Correspondencia:
M.Sc. 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

La enfermedad de Huntington (EH) es una patología neurodegenerativa progresiva, que se manifiesta en una triada de síntomas de tipo motor, cognitivo y psiquiátrico, para la cual no hay cura en la actualidad. Se hereda de forma autosómica dominante, con un riesgo de transmisión del 50%. Específicamente, el defecto consiste en una expansión del trinucleótido CAG (Citosina-Adenina-Guanina) en el gen *HTT*. Las expansiones son traducidas en un segmento de poliglutamina en la proteína huntingtina, hecho que genera una disfunción celular y degeneración neuronal, sobre todo a nivel de ganglios basales y corteza cerebral. El abordaje de los pacientes con enfermedades neurodegenerativas como la enfermedad de Huntington, se ha enfatizado en las intervenciones de tipo farmacológico, sin embargo, en el marco de la terapia física (TF) existen algunos estudios que han comprobado su importancia y beneficios en la enfermedad. La TF, como parte de un tratamiento interdisciplinario, mediante la optimización de la aptitud física a través del ejercicio, es capaz de mejorar los signos y síntomas y por ende la funcionalidad, independencia y calidad de vida del paciente con la enfermedad de Huntington, tal y como se ha evidenciado en otras enfermedades neurodegenerativas, como la enfermedad de Parkinson. La única manera de prevención de esta enfermedad

Abstract

Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative and progressive disorder that manifests in a triad of motor, cognitive and psychiatric signs and symptoms, and it has yet no cure. It is caused by an autosomal dominant mutation, which yields a 50% risk of transmission. Specifically, the genetic defect consists in a CAG triplet expansion (Cytosine-Adenine-Guanine) within the *HTT* gen. The expansions are translated into a polyglutamine tract in a protein that has been called huntingtin. This mechanism generates cellular dysfunction and in consequence neuronal degeneration, mainly at the basal ganglia and cerebral cortex. The approach of the patients with neurodegenerative diseases such as HD has been emphasized in the pharmacological interventions; however there are some studies that have confirmed the value of physical therapy (PT) in this pathology. As part of a interdisciplinary treatment and with an optimization of the physical fitness by the exercise, PT has the capability to improve the signs and symptoms and therefore the functionality, independence and quality of life of HD patients, as it has been demonstrate in other neurodegenerative diseases like Parkinson's disease. Even though, the unique way to prevent Huntington's disease is through a correct genetic advice. Due to the different alterations that take place in the patients,

es a través de un correcto asesoramiento genético. Debido a las diversas alteraciones que se manifiestan en los pacientes con EH, la TF podría tener la capacidad de realizar una contribución importante en la atención de esta enfermedad.

Palabras clave: Enfermedad de Huntington, enfermedades neurodegenerativas, terapia física, ejercicio, rehabilitación.

PT could have the capability to make an important contribution in the treatment of this condition.

Keywords: Huntington's disease, neurodegenerative diseases, physical therapy, exercise, rehabilitation.

Enfermedad de Huntington

Generalidades

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo de herencia autosómica dominante, que se caracteriza por signos y síntomas motores (corea, distonía, parkinsonismo, etc), cognitivos y neuropsiquiátricos (depresión, irritabilidad, apatía, agresividad, etc).¹

La enfermedad es causada por una mutación que consiste en una expansión del trinucleótido CAG (citosina, adenina, guanina), en el gen *HTT* (anteriormente llamado *IT-15*),² el cual codifica para la proteína huntingtina. Las repeticiones CAG se traducen en un tramo ininterrumpido de residuos del aminoácido glutamina, el cual altera las propiedades estructurales y bioquímicas de la proteína.¹

Las personas con más de 35 repeticiones CAG tienen alelos causantes de la enfermedad. Cuando se tienen entre 36-39 repeticiones CAG se produce penetrancia incompleta, o sea, algunas personas con repeticiones en este intervalo pueden o no presentar la EH. Los pacientes afectados con EH tienen 40 o más repeticiones CAG (penetrancia completa). El riesgo de transmitir el gen mutado a

la descendencia y por ende desarrollar la enfermedad es del 50%.¹

Existe una fuerte asociación entre la cantidad de repeticiones CAG y la edad de aparición de la enfermedad, pues entre más repeticiones se tengan, la enfermedad tiene un inicio más temprano.¹ La EH comienza a manifestarse entre los 30-50 años (forma clásica), sin embargo, esto puede variar desde los 2 años hasta los 85 años. La enfermedad sigue un curso progresivo y la duración media desde el inicio de los síntomas hasta la muerte es de 18 años.³ Cuando su aparición se produce antes de los 20 años se denomina EH juvenil o variante de Westphal, la cual frecuentemente cursa con una clínica ligeramente distinta a la EH en el adulto.¹

Neurofisiopatología

La huntingtina es una proteína de expresión ubicua. Se expresa altamente en cerebro (se sugiere que es importante en la maduración de neuronas), así como en una amplia variedad de tejidos: testículos, ovarios, pulmón, hígado e intestino, en todas las etapas del desarrollo hasta la vida adulta. El gen mutante se expresa en el cerebro en niveles comparables con los del gen EH normal desde los estadios tempranos del desarrollo embrionario.⁴⁻⁵

Algunos análisis realizados en ratones transgénicos han demostrado el papel que juega la proteína huntingtina en el desarrollo de los mamíferos, en los cuales, cuando se suprime la expresión de la proteína, se activan diversos mecanismos que producen apoptosis, por lo que se ha considerado que entre las funciones primordiales de la huntingtina se encuentra el mantenimiento de una adecuada actividad neuronal.⁶

Entonces, en la EH, a través de mecanismos fisiológicos poco comprendidos, se da una producción anormal de la huntingtina, lo cual genera una disfunción celular y posterior muerte neuronal, especialmente en los ganglios basales y corteza cerebral, y en la etapa final afecta otras áreas, tales como el hipocampo, hipotálamo, cerebelo, amígdala y algunos núcleos talámicos.⁷

Microscópicamente la patología estriatal es caracterizada por degeneración neuronal, gliosis y agregados proteicos. No obstante, cabe destacar que cada uno de estos mecanismos se encuentran aún en debate entre la comunidad científica mundial.⁸

Se ha demostrado cierta disfunción mitocondrial en el cuerpo estriado y músculos de fibra estriada en sujetos con EH, por lo que a nivel molecular, la muerte celular podría ser producida por fragmentos de la huntingtina con capacidad de ser tóxicos, específicamente al translocar su posición al interior del núcleo e interferir en su correspondiente regulación.⁹

Epidemiología

En la población caucásica la prevalencia oscila entre 10.6 y 13.7 casos por cada 100 000 habitantes.¹⁰⁻¹² La EH es considerada el trastorno neurológico monogénico más común de los países desarrollados. En lo que

conciene a Costa Rica, no existen estudios en este ámbito, no obstante se esperaría que la prevalencia fuese similar; ya que de acuerdo con Morera y colaboradores¹³, el genotipo promedio de la población del país, se encuentra conformado por una mezcla acumulada de genes esencialmente de origen caucásico (61%), seguido por el aporte amerindio (30%) y el africano (9%).

Clínica

La EH se divide en cuatro etapas: premanifiesta, inicial, media y avanzada. No obstante, es importante tener en cuenta que de acuerdo con el puntaje obtenido en la Escala de Capacidad Funcional Total (TFC, por sus siglas en inglés), los pacientes con EH sintomática se pueden clasificar en cinco etapas principales: inicial (Etapa I), media (Etapas II y III) y final (Etapas IV y V).¹⁴ La Tabla 1 expone los principales signos y síntomas en cada una de ellas.

En lo que concierne a la etapa premanifiesta, los signos y síntomas motores no son aún evidentes. A pesar de lo anterior, los pacientes pueden experimentar ciertos cambios sutiles, especialmente en lo que respecta a la marcha. Asimismo, en la parte psiquiátrica, este tipo de personas tienden a sufrir de irritabilidad, tristeza e incluso depresión; por lo que ya algunos suelen consumir fármacos contra este tipo de trastornos.^{15,16}

Por su parte, en la etapa media es importante mencionar que los trastornos motores incrementan, la corea es mucho más evidente y en ciertos casos se presenta distonía, así como una disminución en la coordinación y en el equilibrio.^{15,16} Lo anterior favorece la recurrencia de caídas, las cuales son una de las principales causas de

consulta, complicaciones y muerte en estos pacientes.¹⁷

Además, las dificultades cognitivas incrementan en la etapa media, lo cual lleva al sujeto a la incapacidad laboral, e incluso para realizar otras actividades de la vida diaria. Por ende, el individuo debe recurrir a sus familiares, con el objetivo de ser asistido en aspectos relacionados con su alimentación, vestido e higiene personal. Los trastornos psiquiátricos como la perseveración, paranoia, alucinaciones, así como un comportamiento antisocial y suicida son comunes en esta etapa.^{15,16}

En la etapa final, si bien es cierto la corea puede incrementar, suele sustituirse por rigidez, con espasticidad o sin ella. Los pacientes requieren cuidado paliativo en alguna institución o en sus hogares; los signos y síntomas psiquiátricos se hacen mucho más evidentes y llevan a la demencia global del individuo.^{15,16, 18}

Signos y síntomas	Premanifiesta	Etapa Inicial (TFC: Etapa I)	Etapa Media (TFC: Etapas II y III)	Etapa Final (TFC: Etapas II y III)
Motor	Leves cambios en la marcha	Leve corea Disminución de movimientos rápidos alternos Incremento en los reflejos de estiramiento muscular Movimientos extraoculares anormales	Corea, distonía Rigidez y espasticidad Anormalidades en el movimiento voluntario Disminución en la coordinación Dificultad al sujetar objetos Problemas de balance Caidas Disfagia Disartria	Bradicinesia Rigidez y espasticidad Severas anomalías en el movimiento voluntario Disfagia Disartria Incontinencia
Cognitivo	Dificultad con tareas de pensamiento complejo	Leves problemas al planear, secuenciar, organizar y priorizar tareas	Decadencia intelectual Pérdida de la memoria Problemas perceptivos Escasa conciencia de sí mismo Dificultad con tareas dobles	Demencia global
Psiquiátrico	Depresión Agresión Irritabilidad	Tristeza Depresión Irritabilidad	Apatía Perseveración Impulsividad Comportamiento antisocial y suicida Paranoia Delirios y alucinaciones	Delirium

Tabla 1. Signos y síntomas comunes en la enfermedad de Huntington a través de sus distintas etapas.

Fuente: Adaptado de Rosenblatt et al. (2000) & Kirkwood et al. (2001) en *Physiotherapy Guidance Document* de EHDN PWG. Traducción propia.

Abordaje interdisciplinario

La intervención de las personas con EH debe realizarse idealmente desde un abordaje interdisciplinario, en donde participen profesionales en salud de diversas especialidades.

La participación del campo de la genética es sumamente importante, pues a través de ella se le puede ofrecer al paciente, primeramente un diagnóstico molecular, así como también un asesoramiento genético oportuno y adecuado, como también un mejor manejo clínico de su enfermedad en el futuro.

Además, es esencial la contribución de médicos especialistas en las áreas de neurología y psiquiatría, especialmente en cuanto a tratamiento farmacológico se refiere; mientras que los profesionales en los campos de la psicología y trabajo social, permiten una intervención basada más en la psicoterapia y el apoyo familiar, del cual, se debe destacar su trascendencia e impacto en la calidad de vida de la persona con EH.

De la misma manera, es importante subrayar el papel que cumple el profesional en nutrición, al evaluar la capacidad de la persona al ingerir comidas o bebidas, así como también al considerar dichos resultados en la elección, preparación y consumo de los alimentos que se incluirán en la dieta del paciente.

En el marco de la terapia física (TF), existen algunos estudios que han comprobado su importancia en el abordaje integral de la EH. Los profesionales en TF, terapia ocupacional, terapia de lenguaje y terapia respiratoria, están vinculados sobre todo a la rehabilitación neuropsicomotora del paciente, donde cumplen funciones determinantes

en el mejoramiento o mantenimiento de su funcionalidad e independencia del paciente.

Terapia Física en Enfermedades Neurodegenerativas

El papel de la TF en patologías que involucran trastornos del movimiento, tales como la enfermedad de Parkinson y la Esclerosis Lateral Amiotrófica, ha sido sumamente valioso, principalmente en la mejoría destacable en la calidad de vida de estos pacientes.

Hernández y colaboradores mencionan que los pacientes con Enfermedad de Alzheimer que participaron en un programa de actividad física sistémica mejoraron la conservación de las funciones cognitivas, el desempeño del equilibrio y coordinación, así como también disminuyeron el riesgo de caídas.¹⁹

Uno de los objetivos fundamentales de la TF es el de optimizar la aptitud de los pacientes, concepto que se relaciona con los siguientes cinco componentes: fuerza muscular, resistencia muscular, capacidad aeróbica, flexibilidad y composición corporal.²⁰

El mejoramiento de dichos componentes a través del ejercicio ha sido vinculado con múltiples beneficios físicos y psicológicos en personas de todas las edades y condiciones, que van desde la disminución de enfermedades crónicas cardiovasculares, metabólicas y respiratorias, hasta el fortalecimiento del sistema inmunológico, la reducción de la depresión y ansiedad, así como la prevención de lesiones físicas.²¹

Las enfermedades neurodegenerativas presentan en general tres etapas: inicial, media

y final, cada una de las cuales determinará las distintas intervenciones fisioterapéuticas que se deben llevar a cabo; que además se caracterizan por ser preventivas, restaurativas y compensatorias; tienen como objetivo principal la mejoría de la función física del individuo, además de buscar el bienestar psicológico, emocional y social.²²

Si bien es cierto, la TF en este tipo de enfermedades no implica regresión de las mismas, se relaciona más bien con una mejoría o mantenimiento de la condición física y psicológica, lo cual a su vez podría vincularse con una disminución en la progresión del deterioro neuronal, la conservación por ende de la funcionalidad del individuo y la mantención de un mayor grado de autonomía física; aspectos que se traducen consecuentemente en un incremento de la calidad de vida y la de los familiares de estos pacientes.

Terapia Física en la Enfermedad de Huntington

Las personas con EH desarrollan síntomas motores que perjudican las actividades diarias, aumentan el riesgo de caídas y por ende repercuten en una menor calidad de vida. Por lo tanto, las intervenciones que ayudan a prevenir o mejorar el equilibrio y los impedimentos en la marcha pueden beneficiar a esta población.

Tal y como se aprecia en la Tabla 2, la incorporación del ejercicio en las personas con EH tiene la finalidad primordial de mantener, incrementar o incluso restaurar en la medida de lo posible la funcionalidad e independencia del individuo, con lo que se previenen las distintas complicaciones de la enfermedad, por ejemplo, las caídas recurrentes.

Etapa	Deterioros comunes y limitaciones funcionales	Intervenciones
Inicial	Debilidad de los extensores del cuello, músculos del tronco, músculos intrínsecos de las manos y pies Corea, a menudo limitada a las manos Problemas de balance al voltearse y al cambiar de dirección rápidamente Cambios posturales Leves déficits visuospatiales Leves déficits cognitivos	Restaurativos Ejercicios de fortalecimiento Ejercicios de balance Ejercicios de resistencia Compensatorios Conciencia de seguridad Estrategias compensatorias para deterioros cognitivos y visuospatiales Enseñanza de estrategias para su utilización posterior Preventivo Vigilar la depresión Ejercicios para flexibilidad y rango de movimiento
Media	Problemas en la memoria, concentración, toma de decisiones y procesamiento de los pensamientos Irritabilidad, depresión Corea moderada a severa Bradicinesia, acinesia, distonía Inestabilidad postural Problemas en la marcha Conciencia espacial disminuida Fatiga Descoordinación Cambios en los patrones del sueño Delirio, alucinaciones, paranoia Dificultades en el autocuidado	Restaurativos Técnicas de relajación Ejercicios de estabilidad postural Compensatorios Adaptación al entorno, mobiliario Estrategias compensatorias para problemas en la marcha, balance, conciencia espacial y cognición Prescripción de silla de ruedas Ayudas biomecánicas Conservación de energía Preventivo Vigilar los efectos secundarios de los medicamentos Utilización de equipo de protección
Avanzada	Bradicinesia Hipertonicidad Corea (puede estar disminuida) Movimientos oculares disminuidos Dependencia en la movilidad, autocuidado y actividades de la vida diaria Demencia Disartria y disfagia Pérdida de peso Pérdida del control de esfínteres	Compensatorios Asientos especializados Educación para los cuidadores Preventivos Evitar restricciones Alarmas en las camas y sillas Mover el colchón hacia el suelo Barandillas a los lados de la cama Higiene pulmonar Cuidado de la piel, higiene Educación a los cuidadores y prevención de complicaciones secundarias

Tabla 2. Etapas de la enfermedad de Huntington y estrategias comunes de intervención.

Fuente: Adaptado de Dal Bello-Hass (2002) en *A framework for rehabilitation of neurodegenerative diseases: planning care and maximizing quality of life*. Traducción propia.

El tratamiento de los pacientes con EH se ha enfatizado en intervenciones de tipo farmacológico, por lo que los beneficios de la TF no han sido valorados de manera importante. El valor del abordaje no farmacológico en las personas con EH u otras enfermedades neurodegenerativas se ha subestimado, en comparación con los beneficios de la terapia farmacológica.

La heterogeneidad de los métodos

de terapia y las mediciones utilizadas en los distintos estudios hacen que sea difícil encontrar pruebas concluyentes del beneficio de cualquier forma de intervención paramédica. Sin embargo, la falta de evidencia no es una prueba de la falta de efecto.

Binswanger, citado por *European Huntington Disease Network Physiotherapy Working Group* (EHDN PWG) demostró un incremento en el estado de alerta, en la habilidad y deseo para la realización de distintas actividades, así como una mejoría en el balance de cinco individuos con la EH, después de la aplicación de un programa de fisioterapia de cuatro semanas de duración.¹⁴

El programa mencionado consistió de dos sesiones semanales de terapia física durante un periodo de dos meses e incluía diversos componentes, entre los cuales se pueden mencionar: técnicas neurofisiológicas, ejercicios para el mejoramiento de los arcos de movilidad, ejercicios de fortalecimiento, rehabilitación de la marcha y control de la respiración.¹⁴

Otros autores demostraron un aumento en la flexibilidad, coordinación, control y volumen de la respiración en los diez individuos de su investigación, e incluso en nueve de ellos se evidenció un incremento del equilibrio y la fuerza muscular. Dicha intervención se realizó durante un periodo de tres meses, donde se aplicó una sesión de ejercicio semanal de dos horas, en forma supervisada en los hogares de los participantes. La sesión inició con técnicas de relajación y posteriormente se enfatizó el trabajo de la fuerza muscular, control respiratorio, equilibrio, coordinación, flexibilidad y funcionalidad.²³

En el 2003, Bilney y colaboradores²⁴

hicieron una revisión de la literatura y concluyeron que los estudios que examinaron mostraban alguna evidencia para apoyar la fisioterapia en el manejo de los problemas motores y de equilibrio, así como del ejercicio respiratorio en el manejo de las dificultades para comer y tragar.

Por otra parte, Zinzi y sus colaboradores demostraron que un enfoque multidisciplinario de rehabilitación para pacientes hospitalizados mejora la función motora y cognitiva. Este estudio piloto incluyó una población de 40 pacientes diagnosticados con EH en etapas inicial y media.²⁵

El programa de tratamiento incluyó ejercicios respiratorios, terapia de lenguaje, terapia física y ocupacional y ejercicios de rehabilitación cognitiva, durante períodos de tres semanas de tratamiento intensivo que se repetían tres veces al año, durante un periodo de dos años. Posteriormente, se aplicó una evaluación subjetiva a los pacientes con EH y cuidadores, los cuales reportaron una importante mejoría a nivel físico: en funcionalidad, movilidad, marcha, control motor, equilibrio, reducción del número de caídas, habla y deglución, así como una mejora en el estado de ánimo, menos apatía y mejora en las relaciones sociales.²⁶

En una réplica del estudio anterior se encontró una mejora en el equilibrio, la marcha y una reducción de los síntomas depresivos y de ansiedad en 37 pacientes con EH en etapa inicial y media, quienes participaron en un programa de rehabilitación multidisciplinario de un año.²⁷

Por otra parte, en una cohorte de pacientes con EH en etapa inicial y media, a 20 individuos se les colocó en un programa de rehabilitación multidisciplinario y se comparó con un grupo

control sin intervención. En el grupo con rehabilitación se observó una reducción del deterioro motor y postural, pequeñas mejoras en la depresión, la cognición y la calidad de vida, avance significativo en la masa corporal libre de grasa y la fuerza muscular. Esta investigación sugiere que un programa de rehabilitación multidisciplinario prolongado en la etapa inicial y media de la enfermedad es factible, bien tolerado y asociado con beneficio terapéutico.²⁸

En otro estudio reciente se evaluó el efecto de un programa de neurorehabilitación multifuncional intensivo de tres semanas en 34 pacientes con EH sintomáticos y encontraron una mejoría en las funciones motoras y en actividades de la vida diaria. Los autores concluyeron que la rehabilitación de pacientes con EH debe ser multifuncional y continua, con el fin de mejorar o mantener la función motora e independencia funcional. La marcha es otro aspecto fundamental que se beneficia con estas intervenciones.²⁸⁻³⁰

Otras técnicas aplicadas en EH que se han descrito, consisten de una sesión de gimnasio semanal con bicicleta estacionaria y ejercicios de resistencia muscular, sumado a un programa de caminata en casa dos veces por semana. Mediante esta práctica, se encontró que el 81% de los sujetos fueron capaces de cumplir el programa completo, así como una mejoría en el puntaje del cuestionario *Short Form-36*, principalmente en las secciones de limitaciones por problemas emocionales, funcionamiento social, salud mental y energía-fatiga.³¹

Es importante mencionar que también se han llevado a cabo estudios de intervención en el hogar, con el uso de un disco versátil digital (DVD) y tecnología de juegos de video los cuales apoyan el impacto potencial

de las intervenciones de terapia física. No hubo eventos adversos relacionados en ninguna de estas intervenciones. En el grupo que usó DVD se observó diferencias significativas en la velocidad de la marcha, el equilibrio, la función y el nivel de actividad física, pero no en la calidad de vida medida. Por otra parte, los participantes que jugaron el videojuego *Dance Revolution* mejoraron la motivación para el ejercicio. Por tanto, estas parecen ser una opciones viables de preparación y complemento de los programas multidisciplinarios de rehabilitación en EH.³²⁻³³

En fin, el abordaje con FT recibe cada vez más atención en el campo de la EH. Los trastornos del movimiento en la enfermedad, así como las limitaciones cognitivas, la dificultad en la mantención de habilidades motoras y de coordinación, junto con los problemas de comportamiento frecuentes, implican que las intervenciones en FT son muy desafiantes en este terreno.

Manejo de signos y síntomas cognitivo-psiquiátricos

La TF realiza un aporte importante en el manejo de algunos de los signos y síntomas cognitivos y psiquiátricos, puesto que la mejoría en la capacidad del ejercicio funcional puede estar asociada con un incremento de la salud mental en general, así como en una reducción en los síntomas depresivos.^{24,34-37}

Por esta razón, la intervención fisioterapéutica debería llevarse a cabo desde la etapa premanifiesta-inicial de la EH, de forma que se logre preparar motora y cognitivamente al individuo para que pueda enfrentarse en condiciones mucho más favorables a la enfermedad e incluso retrasar

el desarrollo de ésta, tal y como lo plantean diferentes estudios en animales.³⁵

Prevención de caídas

La prevención de caídas juega un papel fundamental, especialmente en la etapa media, cuando el riesgo de caerse aumenta, pues se produce un deterioro significativo de las capacidades motoras. En esta etapa, de acuerdo con una revisión enfocada en caídas, alrededor de un 21% de la población no ha sufrido ningún evento, 21% solamente en una ocasión, mientras que el 58% había tenido dos o más caídas; en el período de un año de investigación.³⁸

Cuando se fortalece y se normaliza el tono muscular, así como cuando se trabaja en el mejoramiento de la flexibilidad, coordinación, patrón de marcha y el equilibrio estático y dinámico, los pacientes con EH pueden llegar a establecer un control postural que les permite una prevención o al menos una disminución significativa de los episodios de caídas. De igual forma, es muy importante el entrenamiento de tareas específicas, sobre todo aquellas relacionadas con las actividades de la vida diaria.

En una revisión de la eficacia de un programa fisioterapéutico de ejercicios en doce participantes en las etapa inicial y media de la EH, enfocado en el mejoramiento de las transiciones, marcha, equilibrio, postura, control postural y prevención de caídas, realizado dos veces por semana durante un periodo de seis semana, se demostró una mejoría con respecto al equilibrio y al riesgo de sufrir caídas.³⁹

Resistencia cardiorrespiratoria

Otro aspecto que se debe considerar

dentro del tratamiento fisioterapéutico es el mejoramiento de la resistencia cardiorrespiratoria. A través de ella, se puede disminuir la fatiga muscular, así como la prevención de caídas. Se logra también alcanzar un mejor funcionamiento a nivel del sistema respiratorio, por la reducción de las secreciones bronquiales y por ende, de presentar complicaciones como la neumonía, una de las principales causas de muerte en las personas que sufren EH.²⁰

Adaptación del entorno habitual, dispositivos de protección y ayudas biomecánicas

Después de realizar la evaluación del paciente, es muy probable que muchos terapeutas físicos establezcan la disminución de la corea como la parte más importante del tratamiento. Como se ha dicho, este tipo de movimiento involuntario es el trastorno motor que marca el final de la etapa premanifiesta y el comienzo de la etapa inicial de la enfermedad.

Sin embargo, cabe destacar que el abordaje fisioterapéutico de la corea no permite una reducción trascendental de la misma, por lo que resulta más significativo concentrarse en la protección del paciente a través de diversos dispositivos, como pueden ser los cascotes, coderas, protectores de cadera o rodilleras, entre otros. Asimismo, es importante otorgar al sujeto con EH un ambiente seguro, en donde pueda desplazarse sin obstáculos que dificulten su paso y que pongan en peligro su integridad física, así como también brindarle la asistencia debida cuando ésta sea necesaria.

Cabe destacar el reporte de un caso de un paciente con EH en etapa avanzada, quien después de una sesión semanal de

hidroterapia, logró disminuir su corea tanto dentro del agua como inmediatamente después de la terapia. Es importante destacar que la reducción de la corea es llevada a cabo principalmente por los fármacos, no obstante resulta fundamental también prevenir el estrés, la ansiedad y la depresión.^{14,15}

Conforme se da la evolución de la enfermedad, la corea generalmente es sustituida por rigidez o espasticidad, un proceso que inicia desde la etapa media pero se hace más evidente en la etapa avanzada. En esta última fase, muchos pacientes se hayan postrados en cama, por lo que evitar la aparición de contracturas se vuelve determinante.

Por otra parte, en lo que concierne a la marcha, es importante mencionar que su deterioro comienza desde la etapa premanifiesta, donde la bradicinesia es el signo más evidente. El trastorno de la marcha y la falta de un ambiente seguro, ponen en riesgo la integridad física de estas personas. Por ende, el uso de un calzado adecuado debe ser siempre tomado en cuenta.

Se utilizan además algunas ayudas biomecánicas como los bastones y las andaderas, con el objetivo de facilitar la marcha y la prevención de caídas; sin embargo, esta es un área que no ha sido muy estudiada, por lo que se debe de tener precaución al recomendar el uso o prescripción de los aparatos, ya que es necesario tomar en cuenta aparte de los problemas motores, las manifestaciones psiquiátricas.

Según Kloss y colaboradores, en los individuos con EH las andaderas de cuatro ruedas producen mayor eficiencia en los patrones de marcha que los dispositivos sin asistencia, como bastones o andaderas

estándar. Por tanto, se recomiendan las primeras como el mejor dispositivo de asistencia para la prevención de caídas en este tipo de sujetos.⁴⁰

Conclusiones

Las alteraciones motoras presentes en la EH representan una de las causas de mayor discapacidad y pérdida de funcionalidad de la persona afectada por esta enfermedad. A pesar de que a la fecha la EH es una enfermedad incurable, los programas de rehabilitación pueden ser diseñados e implementados para permitir que un individuo mantenga la independencia y función por el mayor tiempo posible.

Debido a las diversas manifestaciones motoras, cognitivas y psiquiátricas de la EH, la evaluación y el tratamiento deben de llevarse a cabo por un equipo interdisciplinario, donde se incluya la TF personalizada, para reducir las limitaciones funcionales y la discapacidad a través del ejercicio y las diferentes estrategias de rehabilitación. Además, la TF tiene la capacidad de realizar un aporte importante en los procesos cognitivos y en el bienestar emocional del individuo, sobre todo si se incluye desde los primeros estadios de la enfermedad.

Idealmente, la intervención fisioterapéutica debe comenzarse desde la etapa premanifiesta, o a más tardar, desde la inicial. De esta forma, se logra preparar motora y cognitivamente al individuo, de manera que pueda enfrentarse en condiciones mucho más favorables a la enfermedad e incluso retrasar la evolución de ésta.

Asimismo, el desarrollo de estrategias de rehabilitación dirigidas a retardar la progresión de los síntomas motores y la

mejora de la autonomía puede tener beneficios socioeconómicos, por ejemplo al posponer la necesidad de institucionalización de estos pacientes.

Contribuciones

Los autores han participado de forma equitativa en la realización de este artículo.

Conflictos de interés

Nada por declarar.

Referencias

1. Novak M, Tabrizi S. Huntington's disease: clinical presentation and treatment. *Int Rev Neurobiol* 2011; 98: 297-323.
2. 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.
3. Ross C, Aylward E, Wild E et al. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nat Rev Neurol* 2014; 10: 204-216.
4. Schilling G, Sharp A, Loev S et al. Expression of the Huntington's disease (IT15) protein product in HD patients. *Hum Mol Genet* 1995; 4: 1365-71.
5. Martín-Aparicio E, Lucas J. Bases moleculares de la enfermedad de Huntington y posibles mecanismos patogénicos. *Neurología* 2002; 35: 212-20.
6. Bano D, Zanetti F, Mende Y et al. Neurodegenerative processes in Huntington's disease. *Cell Death & Disease* 2011; 2(11): e228.

7. Li S & Li X. Multiple pathways contribute to the pathogenesis of Huntington Disease. *Molecular Neurodegeneration* 2006; 1:19.
8. Rosales M, Barros P. Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington. *Gac Méd Mex* 2007; 144(3): 271-273.
9. Warren C, Schapira H, Anthony. Parte 17: Trastornos neurológicos. Sección 2: Enfermedades del sistema nervioso central. En: Barnes PJ, Longo DL, Fauci AS, et al, *editores*. *Harrison Principios de Medicina Interna*. 18a ed. México: Editorial Mc Graw-Hill; 2012.
10. Fisher E, Hayden M. Multisource ascertainment of Huntington disease in Canada: prevalence and population at risk. *Mov Disord* 2014; 29: 105–114.
11. Morrison P, Harding-Lester S, Bradley A. Uptake of Huntington disease predictive testing in a complete population. *Clin Genet* 2011; 80: 281–286.
12. 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.
13. Morera B, Barrantes R, Marin-Rojas R. Gene Admixture in the Costa Rican Population. *Annals of Human Genetics* 2003; 67: 71–80.
14. European Huntington Disease Network (EHDN) Physiotherapy Working Group. *Physiotherapy Guidance Document*. 2008
15. Rosenblatt A, Ranen N, Nance M et al. A physician's guide to the management of Huntington disease. 3a ed. Canada: Huntington Society of Canada; 2009
16. Kirkwood C, Su L, Coneally M et al. Progression of the symptom in the early and middle stages of Huntington Disease. *Arch Neurol* 2000; 58: 273-278.
17. Ross R. Huntington disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 5: 40.
18. Simpson S. Late stage care in Huntington Disease. *Brain Research Bulletin* 2007; 72: 179–181.
19. 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.
20. American College of Sports Medicine position stand. Quantity and Quality of Exercise for Developing and Maintaining Cardiorespiratory, Muskoloeskeletal, and Neuromotor Fitness in Apparently Healthy Adults: Guidance for Prescribing Exercise. *Med Sci Sports Exerc* 2011; 43(7): 1334-59.
21. Hoeger W and Hoeger S. *Ejercicio y salud*. 6a ed. México D.F, México. Editorial Cengage; 2006.
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. Busse M, Khalil H, Quinn L et al. Physical Therapy Intervention for People With Huntington Disease. *Physical Therapy* 2008; 88(7): 820-831.
24. Bilney B, Morris ME, Perry A. Effectiveness of physiotherapy, occupational therapy, and speech pathology for people with Huntington's disease: a systematic review. *Neurorehabil Neural Repair* 2003; 17: 12–24.
25. 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

26. 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.
27. 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.
28. 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.
29. 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.
30. Bohlen S, Ekwall C, Hellström K, et al. Physical therapy in Huntington's disease - toward objective assessments? *Eur J Neurol* 2012; 20: 389-93.
31. 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.
32. 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.
33. 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.
34. 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.
35. Nithianantharajah J and 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.
36. Marzolini S, Jensen B and 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.
37. Pajonk F, Berner D, Kaizl I et al. The effects of physical exercise on brain morphology in patients with schizophrenia. *Schizophrenia Research* 2008; 98: 3-199.
38. Busse M, Wiles C and Rosser M. Mobility and falls in people with Huntington's Disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009; 80: 88-90.
39. Ekwall C, Bohlen S, Reilmann R et al. Physical therapy for patients with Huntington's disease: effects of a treatment program and intercorrelation between outcome measures. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2010; 81: A40.
40. Kloos A, Kegelmeyer D, Kostyk S et al. The Effects of Assistive Devices on Gait Measures in Huntington's Disease. *PLoS ONE* 2012; 7(2): e30903.
- 10.- Samii M, Eghbal R, Carvalho GA et al. Surgical management of brainstem cavernomas. *J Neurosurg* 2001; 95: 825-832.
- 11.- Steiger HJ, Hänggi D, Stummer W et al. Custom-tailored transdural anterior transpetrosal approach to ventral pons and retroclival regions. *J Neurosurg* 2006; 104: 38-46.

- 12.- Steinberg GK, Chang SD, Gewirtz RJ et al. Microsurgical resection of brainstem, thalamic, and basal ganglia angiographically occult vascular malformations. *Neurosurgery* 2000; 46: 260-271.

- 13.- Tokumitsu N, Sako K, Hashimoto M et al. Surgical removal of lateral pontine cavernous angioma: review of the surgically treated cases in the literature. *Shinkei Geka* 1993; 21: 83-87.

- 14.- Vaquero J, Leunda G, Martínez R et al. Cavernomas of the brain. *Neurosurgery* 1983; 12: 208-210.

- 15.- Vaquero J, Salazar J, Martínez R et al. Cavernomas of the central nervous system: clinical syndromes, CT scan diagnosis, and prognosis after surgical treatment in 25 cases. *Acta Neurochir* 1987; 85: 29-33.

- 16.- Gadea MS. Basilar trunk aneurysms: the rhomboid approach. *Developments in Neurosciences*. Elsevier 2002. 93-98.

- 17.- Jabbour P, Chalouhi N. Simulation-Based Neurosurgical Training for the Presigmoid Approach With a Physical Model. *Neurosurgery* 2013; 73(4): 501-504.

- 18.- Al-Mefty O, Fox JL, Smith RR. Petrosal approach for petroclival meningiomas. *Neurosurgery* 1988; 22: 510-517.

- 19.- Sincoff EH, Liu JK, Matsen L et al. A novel treatment approach to cholesterol granulomas. Technical note. *J Neurosurg* 2007; 107: 446-450.

- 20.- Kyoshima K, Kobayashi S, Gibo H et al. A study of safe entry zones via the floor of the fourth ventricle for brainstem lesions. Report of three cases. *J Neurosurg* 1993; 78: 987-993.