

# Evaluación clínica y programa rehabilitador

A. Febrer Rotger, R. Muni i Lofra

## SÍNTESIS CONCEPTUAL

Los pacientes con enfermedades neuromusculares (ENM) quedaron al margen de los programas de rehabilitación durante años al considerarse que estas enfermedades eran irreversibles, con una esperanza de vida corta. Sin embargo, en las últimas décadas, se ha ido introduciendo el concepto de calidad de vida entre los profesionales de la salud y la sociedad en general, reclamando más programas de atención global, y en especial de rehabilitación, encaminados al manejo de la discapacidad. De hecho, se ha constatado que los pacientes con estas enfermedades han aumentado su calidad de vida y, en muchos casos, la prolongación de la misma.<sup>1</sup> A ello ha contribuido el manejo multidisciplinar, en el cual el programa de rehabilitación ha jugado un papel importante, en el que destacan las siguientes intervenciones:

1. Prevención de las deformidades articulares, retracciones y contracturas musculares.
2. Control estricto del trastorno respiratorio, con la introducción de fisioterapia respiratoria precoz y la aplicación de ventilación mecánica no invasiva.
3. Control precoz de la escoliosis y cirugía en el momento adecuado.
4. Abordaje del paciente desde la Clasificación Internacional Funcional (CIF), incluyendo el ámbito de la actividad y la participación.
5. Avances tecnológicos, como las sillas de ruedas eléctricas, productos de soporte para las actividades básicas de la vida diaria, han proporcionado mayor independencia y autonomía personal a estos pacientes.

## EVALUACIÓN CLÍNICA Y EXPLORACIÓN FÍSICA

El aumento de la calidad de vida tiene, por tanto, mucho que ver con el programa de rehabilitación aplicado y, en definitiva, se puede decir que la actuación profesional sobre estos pacientes se basa en el control, prevención y tratamiento de las complicaciones que van apareciendo durante su evolución, con objeto de evitarlas o retrasarlas. No obstante, es importante establecer una indicación correcta del tipo de tratamiento, tanto por lo que se refiere a la aplicación de determinadas

técnicas como en lo relativo al ámbito de desarrollo de éstas, ya sea hospitalario, ambulatorio o domiciliario.

Previo a la instauración del programa terapéutico se realizará una exploración exhaustiva del paciente por parte del médico rehabilitador, que valorará los principales trastornos y clasificará el nivel de discapacidad.

La historia clínica irá encaminada a conocer el desarrollo motor del niño en las etapas previas y las capacidades adquiridas, como el control cefálico y del tronco, así como la existencia de sedestación o bipedestación autónoma. Se interrogará

sobre la capacidad de volteo o de incorporación desde decúbito a sentado o a bipedestación. En el caso en que realice marcha, deberá investigarse su edad de inicio, así como la existencia de caídas y fracturas previas. A su vez, se investigará la existencia de trastornos de deglución, pérdida de peso, trastornos respiratorios e ingresos por estos u otros motivos. Se interrogará sobre la existencia de dolor, calambres o rigidez.

A continuación, se realizará una exploración física completa del paciente para valorar las principales manifestaciones clínicas que ocasionan la pérdida de función y determinar la fase evolutiva de la enfermedad. La observación inicial ya podrá informar acerca de la presencia de hipotonía, patrón de debilidad muscular, atrofas o hipertrofias musculares, contracturas o deformidades articulares, desbalance muscular y patrón de deambulaci3n en el caso de la marcha.<sup>2</sup> En posteriores controles, se valorará la estabilizaci3n o el empeoramiento de la enfermedad, en cuyo caso, se intentará determinar si hay factores que puedan contribuir a ello. En ocasiones deberán prescribirse ortesis, corsés, sillas de ruedas o productos de soporte.

En la primera exploraci3n se realizará la siguiente evaluaci3n:

**Balance articular.** De todas las articulaciones, realizado con el goni3metro con la finalidad de detectar contracturas e inicio de limitaciones articulares, incluyendo los posibles déficits en la apertura bucal, principalmente en el caso de la atrofia muscular espinal (AME).<sup>3</sup> A su vez, se observará la existencia de deformidades, asimetrías torácicas o del raquis, así como la existencia de rigideces tanto en las articulaciones periféricas como a nivel de raquis.

**Balance muscular.** La medici3n de la fuerza muscular se podrá realizar mediante el test manual basado en la escala del Medical Research Council (MRC), con unos valores que van de 0 (no contracci3n) a 5 (contracci3n máxima). Sin embargo, este test es difícil de aplicar en niños muy pequeños y cuando la fuerza muscular está muy disminuida.<sup>4</sup> Otra forma de medir la fuerza es con el dinam3metro, ya sea estático (isométrico) o dinámico (isocinético). Con el dinam3metro se puede medir de manera cuantitativa y más objetiva la fuerza, aunque debe existir como mínimo una fuerza a 2 con el test manual. Los músculos más explorados son los flexores y

extensores de rodilla, codo y muñeca, respectivamente, así como la presi3n manual. El que más se utiliza en la actualidad es el portátil, por su mayor facilidad de uso en la práctica clínica.<sup>5</sup> Los valores de referencia en la edad pediátrica (de 4 a 16 años) fueron establecidos por Beekner.<sup>6</sup> Sin embargo, la medici3n es más útil para controlar la progresi3n de la enfermedad en un mismo paciente, que como comparaci3n con los niños sanos. Incluso, cuando la fuerza está muy disminuida, da más informaci3n la valoraci3n y medici3n de la funci3n que la de la fuerza.<sup>7</sup> Debe tenerse en cuenta la existencia de fatiga en el momento de realizar la medici3n porque puede alterar el resultado. Asimismo se medirá la fuerza de los músculos inspiratorios (PIM) y de los espiratorios (PEM). Actualmente una forma más práctica de medir los músculos inspiratorios es con la *sniff nasal inspiratory pressure* (SNIP), que se realiza mediante un man3metro por boca y se puede hacer en niños más pequeños (véase el capítulo 9).

**Sensibilidad.** Aunque la mayoría de las ENM tienen una afectaci3n puramente motora, en el caso de las neuropatías sensitivo-motoras hereditarias (grupo Charcot Marie Tooth, CMT), puede ser útil una valoraci3n de la sensibilidad para detectar déficits, principalmente en las manos o los pies.

**Valoraci3n funcional.** La valoraci3n de la funci3n es básica para obtener informaci3n de la gravedad de la afectaci3n y de la fase evolutiva en la que se encuentra el paciente. En este sentido, la exploraci3n de la marcha puede hacerse de forma observacional para conocer el patr3n característico de cada enfermedad, pero interesa sobre todo cuantificarla para poder determinar la estabilidad o el deterioro de la misma. El *gold standard* actual en esta exploraci3n es el test de la marcha de los 6 minutos (6MWT), en el que el paciente debe caminar durante 6 minutos por un pasillo de 25 metros y se contabilizan los metros que camina en total durante este tiempo. Otras formas de medir la funci3n son los test funcionales que miden el tiempo que se tarda en realizar determinadas tareas y las escalas de valoraci3n funcional, las cuales ayudan a determinar los déficits en áreas que puedan repercutir sobre la funci3n y la independencia del paciente. La medici3n de la funci3n ayuda a su vez a poder determinar la progresividad de la

enfermedad durante el seguimiento del paciente (este apartado se encuentra desarrollado en el capítulo 5). Actualmente adquieren importancia las autoevaluaciones del propio paciente (PRO), relativas a su propia calidad de vida en relación con la salud.<sup>8</sup>

Para detectar la escoliosis u otras deformidades del raquis, se realizará observación clínica en cada control médico y se iniciará un seguimiento radiológico en sedestación, con una regularidad de cada 6 ó 12 meses dependiendo de la progresividad de la curva. La buena coordinación con el cirujano ortopédico facilitará el momento idóneo para la cirugía.

Se controlará regularmente la función respiratoria mediante la espirometría o el *pick flow*, que da información sobre la eficacia de la tos, a la vez se interrogará sobre la calidad del sueño o signos incipientes de insuficiencia respiratoria. Es imprescindible una coordinación fluida con el neumólogo, cuya intervención deberá ser temprana, principalmente en las enfermedades o formas clínicas de mayor riesgo.

**Valoración de trastornos psicológicos mediante escalas de calidad de vida.** Cuando se presenten posibles cuadros de depresión o alteración familiar, el médico rehabilitador debe ser capaz de detectarlo y solicitar el soporte de otros especialistas, como el psicólogo o el psiquiatra (véase el capítulo 13).

## PROGRAMA REHABILITADOR

Una vez realizada la exploración clínica por parte del médico rehabilitador y haber determinado las características clínicas del paciente, el tipo de enfermedad y la fase evolutiva, se establecerá el tipo de programa terapéutico-rehabilitador que se va a desarrollar. El equipo de rehabilitación está formado por diferentes profesionales, los cuales, aunque no siempre intervienen simultáneamente, necesitarán de una estrecha comunicación entre ellos para poner en común los objetivos (Tabla 4.1) y la elaboración y valoración de los resultados, así como el manejo de los problemas que puedan ir surgiendo durante la evolución de la enfermedad.

El hecho de que estas enfermedades no tengan un tratamiento etiológico ha llevado a iniciar programas de manejo sintomático con la finalidad de retrasar sus complicaciones. En cualquier caso, el programa de rehabilitación tendrá un carácter

**Tabla 4.1.** Objetivos del programa rehabilitador

1. Retrasar las complicaciones.
2. Prevenir contracturas musculares y deformidades articulares.
3. Mantener la fuerza muscular.
4. Evitar atrofiar musculares por desuso.
5. Mantener la deambulación (cuando sea posible).
6. Realizar el drenaje de secreciones respiratorias.
7. Facilitar la autonomía personal.
8. Asesorar sobre productos de soporte y adaptación de la vivienda.
9. Integrar al paciente en un programa deportivo adaptado.

*Conseguir la colaboración de la familia en el desarrollo del programa.*

global, abarcando todos los factores que producen y aumentan la discapacidad del paciente. Se basará en la CIF,<sup>9</sup> con la finalidad de realizar un abordaje global del paciente. A la vez que se tratarán las alteraciones de la función y estructuras corporales, se dedicará especial atención a la actividad y a la participación. En este sentido, se realizará un abordaje temprano hacia la dependencia y el asesoramiento a las familias. A su vez, se potenciarán las actividades recreacionales o de ocio, con un programa de ejercicios y/o deporte adaptado.

Además el programa tendrá como objetivo, tal como ya se ha comentado, prevenir las complicaciones, aumentar o mantener las capacidades funcionales, prolongar o mantener la bipedestación y la marcha, impedir o retrasar las deformidades articulares, disminuir las complicaciones respiratorias y abordar la discapacidad y el asesoramiento a la familia, con la finalidad de aumentar la calidad de vida.

En cuanto a los profesionales, el fisioterapeuta, que desempeña un papel muy importante dentro del equipo rehabilitador, iniciará su intervención de la forma más precoz posible. Dado que las deformidades articulares se establecen rápidamente, debe aplicarse un programa de ejercicios pasivos, que deberá enseñar a los padres para que los realicen de forma continuada (véase el capítulo 3). Asimismo, intervendrá en el manejo de la paresia, evitando el desbalance muscular y las asimetrías y en los programas de prolongación de marcha. Tendrá especial interés en el abordaje del ejercicio, tal como se expondrá detalladamente en la segunda parte de este capítulo, y en el asesoramiento para la integración en progra-

mas de deporte adaptado. En el apartado de la fisioterapia juega un papel primordial la fisioterapia respiratoria encaminada principalmente a facilitar el drenaje de las secreciones con técnicas de asistencia a la tos y, en determinados casos, ejercicios respiratorios para aumentar la capacidad pulmonar (véase el capítulo 9).

Otro profesional destacado es el terapeuta ocupacional, que interviene preferentemente en el campo de la independencia y autonomía personal. Podemos dividir su intervención en dos apartados: reeducar las actividades de la vida diaria y asesorar sobre las transferencias y adaptación de la vivienda (véase el capítulo 12). Por último, el logopeda intervendrá preferentemente en los trastornos de masticación o deglución y, en algunos casos, para trastornos del lenguaje (poco habituales en estos pacientes). Otros profesionales son el técnico ortopédico, el trabajador social y el psicólogo, los cuales es conveniente que mantengan contacto con el resto del equipo rehabilitador a fin de coordinar y complementar sus intervenciones.

El programa de rehabilitación se realizará de forma continuada, interviniendo los distintos profesionales según el tipo de enfermedad y la fase evolutiva de la misma. Tal como se ha señalado, será personalizado, puesto que se ha demostrado en distintos estudios la existencia de una gran variabilidad individual en la respuesta al ejercicio.<sup>10</sup>

Existen distintas modalidades de tratamiento rehabilitador. En circunstancias determinadas (intervenciones quirúrgicas o programas de prolongación de la marcha), se iniciará en el hospital o centro de referencia. En otros casos, el terapeuta se desplazará al domicilio del paciente para realizar el tratamiento. Esta modalidad estaría especialmente indicada en el caso de los grandes discapacitados, para los que supone un especial trastorno el desplazamiento a los centros u hospitales. En pacientes menos afectados, cuyos programas se basan sobre todo en ejercicios libres, se han ensayado otras modalidades de tratamiento domiciliario, en las que el terapeuta enseña al paciente o a sus padres o cuidadores el programa de ejercicios a realizar. En este sentido, se están desarrollando actualmente programas telemáticos, los cuales permiten una comunicación más fluida con el terapeuta. Para esta modalidad de tratamiento es importante que el paciente goce de un buen nivel mental y de comprensión y, en el

caso de los niños, que sean objeto de adecuada supervisión por parte de los padres. Sin embargo, en éstos, tiene especial importancia que puedan desarrollar el programa de tratamiento rehabilitador en las propias escuelas dentro del horario escolar. De esta forma no se interfiere en su jornada habitual, les deja libres en las horas extraescolares y evita la sobrecarga y desorganización familiar.

El objetivo del programa rehabilitador será retrasar las complicaciones, manteniendo la fuerza muscular y la deambulación siempre que sea posible. A su vez, se indicarán ortesis en el momento adecuado y se facilitará la autonomía personal. Es importante la integración de la familia, con la finalidad de aumentar la calidad de vida tanto del paciente como de la familia.

### Actividad física y ejercicio

La actividad física (AF) se define como *cualquier movimiento corporal producido por los músculos esqueléticos que tiene como resultado un gasto de energía*.<sup>11</sup> Dentro de esta definición se debe incluir toda aquella actividad que se lleve a cabo a lo largo del día: desde respirar hasta el más complejo y exigente de los gestos que se puedan realizar en la práctica deportiva. Por este motivo, y especialmente teniendo en cuenta el amplio espectro clínico de las ENM, en las recomendaciones sobre la AF debe contemplarse desde la modificación en el desempeño de las actividades básicas de la vida diaria (ABVD) hasta los parámetros del programa de entrenamiento realizado.

En este sentido, es necesario tener en cuenta las siguientes características. El ejercicio se encuentra dentro de la AF y se define como la *AF planeada, estructurada y repetitiva que tiene como objetivo final o intermedio la mejora o el mantenimiento de las capacidades físicas*.<sup>11</sup> Al mismo tiempo, dentro de las diferentes capacidades físicas se encuentran: la capacidad cardiorrespiratoria, la fuerza muscular, la resistencia muscular, la composición corporal, la flexibilidad, el equilibrio, la agilidad, el tiempo de reacción, la coordinación, la velocidad y la potencia.<sup>11</sup> En el contexto de las ENM, uno de los principales retos es tener en cuenta las particularidades de cada una de las diferentes formas clínicas y sus diferentes efectos sobre estas capacidades. De la misma manera que la historia natural de la enfermedad

y su patogenia imprimirán unas modificaciones sobre las capacidades físicas de los individuos, también caracterizarán la reacción o adaptación resultante ante el ejercicio.<sup>12</sup> Existen diferentes tipos de ejercicio: cardiorrespiratorio (*endurance*), de potenciación o fuerza (*resistance o strength-exercise*), neuromotores y de flexibilización; también existen diferentes parámetros que permiten cuantificarlo: frecuencia, intensidad, tiempo, volumen (repeticiones y series), patrón y progresión pautados.<sup>13</sup>

En los efectos sobre estas capacidades físicas influirán tanto la tipología del ejercicio como el valor que se da a los parámetros que lo cuantifican.<sup>13</sup> Definir qué tipo de ejercicio se pauta, y en que parámetros, es lo que se conoce como entrenamiento. Éste se define como un *proceso organizado metódicamente de repeticiones cíclicas de actividad (trabajo) y recuperación, con el objetivo de mejorar la condición física*.<sup>14</sup> Cada entrenamiento se diseña focalizado en la mejora de una o varias de las capacidades físicas del individuo del que toma el nombre. Se hablará pues de entrenamiento de resistencia o de fuerza, entrenamiento aeróbico, entrenamiento neuromotor, entrenamiento combinado de fuerza y resistencia, etc.

En relación con los efectos de la AF regular y el ejercicio en personas sanas se han asociado a numerosos beneficios físicos y mentales. Entre los principales, está el retraso de todas las causas de mortalidad, incluso para aquellas personas que incrementan su AF para abandonar un estilo de vida sedentario, sin llegar a los niveles recomendados, la disminución de la presión arterial, regulación del incremento de peso, mejora del bienestar corporal, de la calidad de vida y las funciones cognitivas.<sup>15</sup>

Las claves para llegar a estos beneficios a través del entrenamiento vienen marcadas por tres conceptos: la sobrecarga, la progresión y la especificidad.<sup>16</sup> La sobrecarga es el estrés físico al que se somete el cuerpo cuando la actividad física llevada a cabo es superior en cantidad o intensidad a la habitual. En esta situación, el organismo se ve forzado a mejorar sus capacidades para dar respuesta a la nueva demanda. Es la llamada teoría del estrés o síndrome general de adaptación.<sup>14</sup> En segundo lugar, se encuentra la progresión, muy vinculada a la sobrecarga. El estímulo, que inicialmente es suficiente para generar cambios en la condición física del sujeto, deberá ser incre-

mentado en volumen o intensidad de manera progresiva, para seguir mejorando la condición física del individuo. En último lugar, se encuentra la especificidad. Los beneficios aportados por los diferentes tipos de AF y ejercicio son específicos de los sistemas energéticos y grupos musculares que están implicados en su desarrollo. Por ejemplo, el trabajo a nivel aeróbico tendrá mayoritariamente beneficios a nivel cardiovascular.<sup>14,16</sup>

### Características de la actividad física según el tipo de enfermedad neuromuscular

Para entender el contexto de la AF y el ejercicio en las ENM convendría añadir a la definición de ejercicio anteriormente expuesta, el concepto de disminuir el empeoramiento de las capacidades físicas. Dentro del marco de las patologías neurodegenerativas, el principal objetivo será, no tanto mejorar o mantener, como frenar el curso degenerativo de la historia natural de la enfermedad. Sin embargo, algunos autores sugieren beneficios como la prevención de retracciones articulares, la reducción del dolor muscular y la limitación en el incremento de peso en estadios más avanzados de la enfermedad.<sup>12</sup>

Existen diferentes revisiones bibliográficas en relación con los efectos de la AF en las ENM.<sup>12,17</sup> En ellas se recogen ensayos clínicos que de forma mayoritaria se centran en tres tipos de entrenamientos: el aeróbico, el de fuerza y el combinado, que incluye elementos de las dos modalidades. La principal debilidad de los estudios realizados es la falta de aleatorización de los pacientes y la ausencia de un grupo control debido al tamaño de la muestra incluida.<sup>17</sup> Por este motivo, dada la dificultad para llevar a cabo ensayos aleatorizados, la opinión de los expertos da cada vez más importancia a los resultados obtenidos a ensayos clínicos no aleatorizados.<sup>18</sup>

A continuación se presentan los resultados que en las mencionadas revisiones se recogen con las actualizaciones publicadas hasta la actualidad, según el tipo de enfermedad estudiada.

### Distrofinopatías

Dentro de las distrofias musculares, se han concentrado estudios que evalúan los efectos de la AF en la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y Becker (BMD), en la distrofia miotónica (DM), en la distrofia de cinturas (LGMD) y en la distrofia fascio-escápulo-humeral (DFSH). Sin



embargo, no se han encontrado publicaciones sobre estos efectos en la distrofia muscular congénita ni en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss.

### ***Distrofia muscular de Duchenne/Becker***

En la DMD se encuentran alteraciones estructurales que predisponen las fibras musculares a ser dañadas con el ejercicio. La falta de distrofina impide la estabilización de las fibras musculares durante la contracción, por lo que no pueden permitir la correcta transmisión de la fuerza muscular generada. Esto implica la necesidad de poner especial atención al tipo de ejercicio que se recomienda ya que, en este caso, determinados tipos podrían resultar claramente perjudiciales.

En ensayos clínicos con ratones MDX se ha observado que existe buena tolerancia, e incluso efectos favorables similares a los producidos en ratones sanos, con ejercicios de baja intensidad, tanto en entrenamiento de fuerza como a nivel cardiorrespiratorio. Sin embargo, estos beneficios solo aparecen cuando el ejercicio se realiza de forma concéntrica (en la fase de acortamiento de las fibras musculares). Cuando el ejercicio aumenta de intensidad y el trabajo se realiza en fase excéntrica (de alargamiento), dichos efectos desaparecen revirtiendo en cambios degenerativos a nivel muscular. Esto parece correlacionarse con el hecho de que, en este tipo de contracción, la fibra muscular está sometida a una tensión superior, agudizando los efectos negativos por la falta de distrofina anteriormente comentados.

En relación con los ensayos clínicos con humanos, se han reportado algunos sobre entrenamientos de fuerza, con resultados algo controvertidos. La inclusión de sujetos de diferentes edades, el uso de medidas no cuantitativas para evaluar los efectos y el uso de las extremidades contralaterales como control, impiden dar mucha fiabilidad a los resultados encontrados. Sin embargo, hay trabajos sobre la musculatura respiratoria que apuntan que el entrenamiento específico mejora la resistencia muscular, incrementando la capacidad respiratoria en estos pacientes.<sup>19</sup> Jansen,<sup>20</sup> en su estudio "*No use is disuse*", con un protocolo de entrenamiento cardiorrespiratorio de baja intensidad, sugiere en sus conclusiones que el entrenamiento asistido con bicicletas (para piernas y brazos) es factible y seguro para niños ambulantes y con silla de

ruedas, y que puede disminuir el deterioro por la falta de actividad. Dentro de las distrofinopatías, otro ensayo llevado a cabo con pacientes con DMB, también centrado en el entrenamiento cardiorrespiratorio a baja intensidad, concluye que se trata de un método seguro y que se encuentran mejoras en la ejecución de los propios ejercicios y en la funcionalidad diaria.<sup>1</sup>

### ***Distrofia miotónica***

Dentro de la DM los estudios han sido realizados mayoritariamente en el tipo 1. En relación con el entrenamiento de fuerza, se han publicado dos ensayos con distintos protocolos. En uno, con el protocolo de trabajo domiciliario tres veces a la semana durante 24 semanas, no se han encontrado diferencias significativas en la fuerza muscular, fatigabilidad o capacidad funcional.<sup>22</sup> Cuando el protocolo ha incluido trabajo supervisado a alta resistencia (80 % 1 RM) se ha encontrado, al cabo de sólo 12 semanas, un incremento de la fuerza sin presentar efectos adversos. Estas mejoras no han sido objetivadas con cambios histopatológicos, de volumen muscular o de intensidad de la señal en las resonancias magnéticas realizadas al inicio y final del estudio.<sup>23</sup>

En relación con el entrenamiento aeróbico, los resultados han sido más favorables cuando los programas han sido realizados de manera supervisada. En uno de los ensayos publicados, se objetivaron mejoras en la  $VO_{2max}$  del 14 % y del diámetro de la fibra muscular, sin que esto conllevara un incremento en la creatina cinasa.<sup>24</sup> Sin embargo, estos cambios no se observaron cuando el programa realizado fue diseñado para el público en general.<sup>25</sup>

Finalmente, existe otro estudio publicado con un programa de entrenamiento combinado de fuerza, equilibrio y trabajo cardiorrespiratorio. En él se encontraron mejoras en el equilibrio, la velocidad de la marcha y la fuerza máxima en aquellos grupos musculares entrenados.<sup>26</sup>

### ***Distrofia muscular de cinturas***

En la LGMD no se han encontrado ensayos de entrenamiento de fuerza. Sin embargo, hay un estudio llevado a cabo con pacientes afectados de la LGMD2I durante 50 sesiones de entrenamiento aeróbico en bicicleta al 65 % de la  $VO_{2max}$ . Los resultados obtenidos denotaban mejoras en la  $VO_{2max}$  con ausencia de efectos adversos.<sup>27</sup>

### ***Distrofia fascio-escápulo-humeral***

En la DFSH, la gran variedad clínica existente, su edad de inicio y la falta de simetría en la afectación de los hemicuerpos dificultan la correcta evaluación de los potenciales beneficios de la AF.

En relación con el entrenamiento de fuerza, se han encontrado resultados diversos. En un estudio con un protocolo de potenciación a nivel de la musculatura proximal de cintura escapular y pélvica, en combinación con electroestimulación, se encontraron beneficios significativos en la evaluación de la fuerza en la máxima contracción voluntaria isométrica en la flexión de hombro y abducción, mediante el Test Muscular Manual. También en el 6MWT, aunque en estos casos no fueron estadísticamente significativos.<sup>28</sup> En otro ensayo publicado no se encontraron diferencias entre el grupo intervención y el grupo control en ninguna de las variables recogidas (contracción máxima voluntaria, dolor, fatiga y estado funcional).<sup>29</sup>

En cuanto al entrenamiento aeróbico, se realizó un ensayo con un protocolo de trabajo en domicilio durante 12 semanas con 5 sesiones semanales. Se compararon sujetos con DFSH con sujetos sanos y los resultados fueron similares para los dos grupos: incremento del 13-16 % en la  $VO_{2max}$  y del 13-17 % en la carga máxima de trabajo.<sup>30</sup>

Actualmente hay un estudio en curso (NCT01116570), que tiene prevista su finalización en junio del 2015. El protocolo está basado en un entrenamiento en domicilio con tres sesiones a la semana de trabajo con cicloergómetro y como variable principal del resultado principal se evalúa la  $VO_{2max}$ . Por otro lado, en otro ensayo (FACTS-2-FSHD) se elaboró un protocolo de 16 semanas en el que un grupo siguió una terapia cognitiva conductual con el objetivo de estimular un estilo de vida más activo, otro grupo un programa de entrenamiento aeróbico, y ambos se compararon con el grupo control que realizó el tratamiento habitual. Está en proceso de análisis de los resultados obtenidos.

### **Atrofia muscular espinal**

La AME presenta un amplio espectro clínico entre sus diferentes formas, lo que dificulta el estudio de los efectos de la AF. Las publicaciones sobre esta enfermedad son escasas y solo hay resultados publicados en ensayos con modelos

de ratones, los cuales avalan los beneficios del entrenamiento aeróbico.

En cuanto a estudios en humanos, actualmente hay tres estudios en curso. El primero se trata de un estudio piloto (NCT 01233817) en 9 pacientes afectados de AME tipo II y III, con un protocolo de entrenamiento de fuerza de 12 semanas, sin grupo control. Actualmente, se encuentra en proceso de análisis de resultados. En otro estudio piloto (NCT02003937), realizado con un grupo de 6 pacientes con AME tipo III y un grupo control de 9 sujetos sanos, realizaron un total de 12 semanas de entrenamiento aeróbico. También está pendiente de publicación de resultados. Finalmente, otro estudio en curso (NCT1166022) incluye 14 pacientes con AME que llevan a cabo un programa de entrenamiento combinado: aeróbico con bicicleta estática y de fuerza con pesas manuales.

Por último, se ha publicado un estudio elaborado con 50 pacientes afectados de AME tipo II y III con un seguimiento de 2 años con terapia acuática. En el reportan estabilización de la fuerza muscular en todos los AME II y en algunos de los AME III.<sup>31</sup>

### **Miastenia**

La principal característica en relación con la AF de la miastenia es la debilidad por fatiga. Esta aparece de manera prematura, sin dejar déficits permanentes, de manera que condicionará en gran medida el tipo de AF y especialmente la intensidad y el volumen de trabajo realizable. El principal objetivo será mejorar la condición física de base para limitar la aparición de la fatiga a actividades de intensidad más elevada.

Se ha encontrado un estudio publicado en el que se realizó un protocolo de entrenamiento de fuerza de 10 semanas con 11 pacientes con miastenia leve y moderada. En él se observó una mejora de la fuerza en los extensores de rodilla del lado entrenado pero sin cambios en otros grupos musculares entrenados ni en la fatiga.<sup>32</sup>

En relación con el entrenamiento aeróbico se ha encontrado un ensayo no aleatorizado con un protocolo de trabajo de 10 semanas en el que los pacientes fueron capaces de mejorar su capacidad de trabajo máxima un 400 %.<sup>33</sup> También hay un estudio con resultados publicados en relación con el trabajo de entrenamiento específico de la musculatura respiratoria. En él se reportaron mejoras en la presión máxima inspiratoria y espi-

ratoria, así como en la resistencia respiratoria, tras 8 semanas de entrenamiento.<sup>34</sup>

Actualmente hay un ensayo no aleatorizado en curso, el NCT01047761. En su protocolo se combinan durante 3 meses ejercicios de fuerza aeróbicos y de la musculatura respiratoria. Su finalización está prevista para diciembre del 2020.

### Neuropatías sensitivo-motoras hereditarias

Se han encontrado algunos estudios en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) pero no en la de Déjerine-Sottas.

Los pacientes con CMT presentan un patrón de afectación distal lo que provoca una alteración de la marcha y, a su vez, repercute sobre su capacidad para realizar AF. Este hecho implica un mayor gasto energético en la marcha, menor velocidad de la misma y menor resistencia cardiorrespiratoria. Asociado a estos factores, una mayor predisposición la fatiga de la musculatura proximal forzada a compensar la debilidad distal.<sup>35</sup> Por tanto, uno de los objetivos en esta patología será potenciar los extensores de cadera con el fin de limitar las retracciones de los flexores y mejorar el patrón y la capacidad de la marcha.

Se han encontrado diferentes ensayos clínicos con protocolos de entrenamiento de fuerza. En la mayoría se combinan diferentes tipos de CMT, hay muestras de tamaño reducido y se focalizan en diferentes grupos musculares. Se han encontrado mejoras entre el 17 al 72 % en la fuerza

**Tabla 4.2.** Recomendaciones

- El *entrenamiento aeróbico* es una intervención segura y con potenciales beneficios para el paciente neuromuscular.
- El entrenamiento de fuerza debe realizarse con precaución en la DMD/DMB, evitando el trabajo a elevada intensidad y especialmente excéntrico.
- En la miastenia, deberá limitarse la intensidad y ampliar los tiempos de recuperación (descanso) entre ejercicios para evitar la fatiga.
- En la mayoría de las ENM, el trabajo deberá ir dirigido a aquellos grupos musculares que puedan resultar claves para la mejora de la funcionalidad, pero no habrá limitaciones en relación con la carga o intensidad.

DMD: distrofia muscular de Duchenne; DMB: distrofia muscular de Becker; ENM: enfermedades neuromusculares.

muscular, pero sin resultados consistentes en relación con la velocidad de la marcha ni en la funcionalidad.<sup>36,37</sup>

En relación con los ensayos publicados con protocolos de entrenamiento aeróbico, todos ellos refieren mejoras en diferentes variables como el 6MWT, en la frecuencia cardíaca o en la capacidad cardíaca. Sin embargo, los resultados son poco consistentes debido al escaso tamaño de las muestras.

### Recomendaciones

Véase la **Tabla 4.2**.

## RESUMEN

En el momento de recomendar la AF con un correcto plan de entrenamiento para personas con ENM, deberán tenerse en cuenta la fisiopatología de cada enfermedad y la variabilidad clínica, incluso entre los diferentes tipos (por ejemplo, AME) o las diferentes fases evolutivas (por ejemplo, DMD). El incremento progresivo en intensidad y frecuencia tendrá también especial importancia con el fin de evitar efectos negativos derivados de una mala planificación en el programa de entrenamiento. Dentro de este plan se podrán encontrar desde recomendaciones sobre cómo modificar las ABVD para incrementar el volumen de AF de determinados

pacientes hasta programas de entrenamiento en los que se recojan ejercicios, con sus cargas de trabajo concretas (series, repeticiones, resistencia). En la mayoría de las ENM, exceptuando la DMD/DMB y la miastenia, no habrá limitaciones en relación con la carga o intensidad.

Los ensayos clínicos publicados siguen que el entrenamiento aeróbico es una intervención segura y con potenciales beneficios para el paciente neuromuscular. La intensidad adecuada para la mejora de la capacidad cardiorrespiratoria se situará alrededor del 65 % de la frecuencia cardíaca máxima (220-edad/min).<sup>12</sup>



Sin embargo, el mayor reto a cumplir en las recomendaciones de AF para el paciente con una ENM es el que se adelantaba:<sup>38</sup> *la AF debe ser vista como una forma de mejorar la calidad de vida, no como una tediosa y ago-*

*tadora serie de ejercicios.* La motivación del paciente y familiares o cuidadores será uno de los principales objetivos, especialmente para aquellos que han caído en la rutina de una vida sedentaria que habrá que revertir.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Eagle M, Baudoin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromusc Disord* 2002; 12: 926-9.
2. McDonald CM. Physical activity, health impairments and disability in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehab* 2002; 81 (Suppl 11): S108-20.
3. Vestergaard P, Glerup H, Steffensen BF, Rejmark L, Rahbek J, Mosekilde L. Fracture risk in patients with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med* 2001; 33: 150-5.
4. Escolar DM, Henricson EK, Mayhew J, et al. Clinical evaluator reliability for quantitative and manual muscle testing measures of strength in children. *Muscle Nerve* 2001; 24 (6): 787-93.
5. Febrer A, Rodríguez N, Alias L, Tizzano E. Measurement of muscle strength with a handheld dynamometer in patients with chronic spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med* 2010; 42: 228-31.
6. Beenakker EA, van der Hoeven JH, Fock JM, Maurits NM. Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. *Neuromuscul Disord* 2001; 11 (5): 441-6.
7. Iannaccone ST, Russman BS, Browne RH, Buncher CR, White M, Samaha FJ. Prospective analysis of strength in spinal muscular atrophy. *DCN/Spinal Muscular Atrophy Group. J Child Neurol* 2000 Feb; 15 (2): 97-101.
8. McDonald CM. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clinics N Am* 2012 Aug; 23 (3): 495-563.
9. World Health Organisation (2001) International Classification of Functioning, Disability and health: ICF, WHO, Geneva.
10. Kilmer DD. Response to resistive strengthening exercise training in humans with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2002; 81 (11) Suppl: S122-6.
11. Caspersen CJ, Powell KE, Christenson GM. Physical activity, exercise, and physical fitness: definitions and distinctions for health-related research. *Public Health Rep* [Internet]. 1985 [cited 2014 May 14]; 100 (2): 126-31. Available from: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=1424733&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
12. Anziska Y, Sternberg A. Exercise in neuromuscular disease. *Muscle Nerve* [Internet]. 2013 Jul [cited 2014 Apr 4]; 48 (1): 3-20. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23695822>
13. Garber CE, Blissmer B, Deschenes MR, et al. American College of Sports Medicine position stand. Quantity and quality of exercise for developing and maintaining cardiorespiratory, musculoskeletal, and neuromotor fitness in apparently healthy adults: guidance for prescribing exercise. *Med Sci Sports Exerc* [Internet]. 2011 Jul [cited 2014 Mar 19]; 43 (7): 1334-59. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21694556>
14. Vallbona C, et al. Guia de prescripció d'exercici físic d'exercici físic (versió completa). *Dir Gen Salut Pública. Departament Salut Secr Gen L'Esport (Departament la Vicepresidència)*. 2007.
15. US Department of Health and Human Services. Physical Activity Guidelines Advisory Committee Report [Internet]. Washington (DC); 2008 p. 683. Available from: <http://www.health.gov/paguidelines/Report/pdf/CommitteeReport.pdf>
16. US Department of Health and Human Services. 2008 Physical Activity Guidelines for Americans [Internet]. 2008. Available from: <http://www.health.gov/paguidelines/pdf/paguide.pdf>
17. Voet NBM, van der Kooi EL, Riphagen II, Lindeman E, van Engelen BGM, Geurts ACH. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane database Syst Rev* [Internet]. 2013 Jan [cited 2014 Apr 4]; 7: CD003907. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23835682>
18. Cup EH, Pieterse AJ, Ten Broek-Pastoor JM, Munneke M, van Engelen BG, Hendricks HT, et al. Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Arch Phys Med Rehabil* [Internet]. 2007 Nov [cited 2014 Apr 9]; 88 (11): 1452-64. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17964887>
19. Topin N, Matecki S, Le Bris S, et al. Dose-dependent effect of individualized respiratory muscle training in children with Duchenne muscular dys-

- trophy. *Neuromuscul Disord* [Internet]. 2002 Aug [cited 2014 Jun 22]; 12 (6): 576-83. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12117483>
20. Jansen M, van Alfen N, Geurts ACH, de Groot IJM. Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabil Neural Repair* [Internet]. 2013 [cited 2014 Apr 9]; 27 (9): 816-27. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23884013>
  21. Sveen ML, Jeppesen TD, Hauerslev S, Køber L, Krag TO, Vissing J. Endurance training improves fitness and strength in patients with Becker muscular dystrophy. *Brain* [Internet]. 2008 Nov [cited 2014 Jun 22]; 131 (Pt 11): 2824-31. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18776212>
  22. Lindeman E, Spaans F, Reulen J, Leffers P, Drukker J. Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG. *J Electromyogr Kinesiol* [Internet]. 1999 Dec [cited 2014 Jun 23]; 9 (6): 379-84. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10597050>
  23. Tollbäck A, Eriksson S, Wredenberg A, Jenner G, Vargas R, Borg K, *et al.* Effects of high resistance training in patients with myotonic dystrophy. *Scand J Rehabil Med* [Internet]. 1999 Mar [cited 2014 Jun 23]; 31 (1): 9-16. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10229998>
  24. Orngreen MC, Olsen DB, Vissing J. Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol* [Internet]. 2005 May [cited 2014 Jun 1]; 57 (5): 754-7. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15852373>
  25. Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Edström L, Widén Holmqvist L, Tollbäck A. Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled pilot study. *J Rehabil Med* [Internet]. 2011 Jul [cited 2014 Jun 1]; 43 (8): 695-702. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21670942>
  26. Missaoui B, Rakotovo E, Bendaya S, Mane M, Pichon B, Faucher M, *et al.* Posture and gait abilities in patients with myotonic dystrophy (Steinert disease). Evaluation on the short-term of a rehabilitation program. *Ann Phys Rehabil Med* [Internet]. [cited 2014 Jun 23]; 53 (6-7): 387-98. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20638922>
  27. Sveen M-L, Jeppesen TD, Hauerslev S, Krag TO, Vissing J. Endurance training: an effective and safe treatment for patients with LGMD2I. *Neurology* [Internet]. 2007 Jan 2 [cited 2014 Jun 23]; 68 (1): 59-61. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17200494>
  28. Colson SS, Benchortane M, Tanant V, *et al.* Neuromuscular electrical stimulation training: a safe and effective treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy patients. *Arch Phys Med Rehabil* [Internet]. 2010 May [cited 2014 Jun 23]; 91 (5): 697-702. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20434605>
  29. Van der Kooi EL, Kalkman JS, Lindeman E, *et al.* Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Neurol* [Internet]. 2007 Jul [cited 2014 Jun 23]; 254 (7): 931-40. Available from: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=2779375&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
  30. Olsen DB, Ørngreen MC, Vissing J. Aerobic training improves exercise performance in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* [Internet]. 2005 Mar 22 [cited 2014 Jun 23]; 64 (6): 1064-6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15781829>
  31. Cunha MC, Oliveira AS, Labronici RH, Gabbai AA. Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arq Neuropsiquiatr* [Internet]. 1996 Sep [cited 2014 Jun 23]; 54 (3): 402-6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9109983>
  32. Lohi EL, Lindberg C, Andersen O. Physical training effects in myasthenia gravis. *Arch Phys Med Rehabil* [Internet]. 1993 Nov [cited 2014 Jun 23]; 74 (11): 1178-80. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8239958>
  33. Grohar-Murray ME, Becker A, Reilly S, Ricci M. Self-care actions to manage fatigue among myasthenia gravis patients. *J Neurosci Nurs* [Internet]. 1998 Jun [cited 2014 Jun 23]; 30 (3): 191-9. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9689611>
  34. Fregonezi GA de F, Resqueti VR, Güell R, Pradas J, Casan P. Effects of 8-week, interval-based inspiratory muscle training and breathing retraining in patients with generalized myasthenia gravis. *Chest* [Internet]. 2005 Sep [cited 2014 Jun 23]; 128 (3): 1524-30. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16162753>
  35. Ramdharry GM, Day BL, Reilly MM, Marsden JF. Hip flexor fatigue limits walking in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve* [Internet]. 2009 Jul [cited 2014 May 23]; 40 (1): 103-11. Available from: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3734534&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
  36. Lindeman E, Leffers P, Spaans F, *et al.* Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil* [Internet]. 1995 Jul [cited 2014 Jun 23]; 76 (7): 612-20. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7605179>
  37. Burns J, Raymond J, Ouvrier R. Feasibility of foot and ankle strength training in childhood Char-

cot-Marie-Tooth disease. Neuromuscul Disord [Internet]. 2009 Dec [cited 2014 Jun 23]; 19 (12): 818-21. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19819697>

38. Kilmer DD. The role of exercise in neuromuscular disease. Phys Med Rehabil Clin N Am [Internet]. 1998 Feb; 9 (1): 115-25, vi. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9894136>

