

**UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
FACULTAD DE MEDICINA
ESCUELA DE TECNOLOGÍAS EN SALUD**

Tesis para optar por el grado académico de Licenciatura en Terapia Física

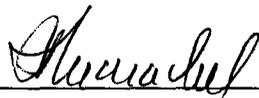
**Diseño de una propuesta de intervención fisioterapéutica de acuerdo con la
caracterización clínica y sociodemográfica de la población con Enfermedad
de Huntington de la Gran Área Metropolitana de Costa Rica en el periodo
comprendido entre mayo y noviembre del 2013**

José David Suárez Rojas

**Ciudad Universitaria Rodrigo Facio
2014**

TRIBUNAL EXAMINADOR

Este Trabajo Final de Graduación fue sometido a defensa pública en la Escuela de Tecnologías en Salud.



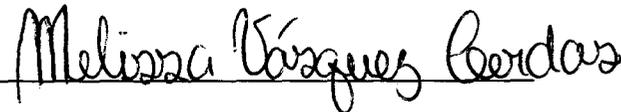
M.Sc. Xinia Alvarado Zeledón

Presidenta



Licda. Berta Emilia Álvarez Montoya

Directora



M. Sc. Melissa Vásquez Cerdas

Miembro del Tribunal

Dr. Miguel Barboza Elizondo

Miembro del Tribunal



M. Sc. Rocío Rodríguez Villalobos

Miembro del Tribunal

Derechos de Propiedad Intelectual

Se prohíbe la reproducción parcial o total de este documento sin la autorización previa del autor.

DEDICATORIA

Este trabajo está dedicado a todas las personas con discapacidad, las cuales a pesar de todas las adversidades injustamente impuestas por la sociedad, siguen luchando intensamente por alcanzar sus diferentes metas y objetivos. Su esfuerzo es ejemplo diario a seguir.

A los enfermos de Huntington, quienes me inspiraron a estudiar y a laborar en este proyecto con el propósito de realizar un mínimo aporte científico en lo que a la optimización de su tratamiento se refiere.

A mi familia, gracias a la cual he tenido la valiosa oportunidad de crecer académica, personal y profesionalmente.

A todos aquellos con los que a través de sus acciones y palabras, hacen de este mundo un lugar mejor, estableciendo como prioridad el bienestar y la salud del ser humano ante cualquier tipo de interés en particular. A ellos mi completa y sincera admiración.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco al comité asesor del proyecto, el cual fue conformado por la Licda. Berta Emilia Álvarez Montoya, la M. Sc. Melissa Vásquez Cerdas y el Dr. Miguel Barboza Elizondo. A ellos debo su dedicación y tiempo con los que por medio de su conocimiento científico y técnico, se logró culminar de manera satisfactoria este documento.

Al Dr. Horacio Alejandro Chamizo García, a quien admiro enormemente por sus logros en docencia e investigación y por su sabiduría puesta en función del bienestar humano y del desarrollo social costarricense.

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

A cada uno de mis compañeros y docentes de carrera por haber contribuido en mi formación durante estos años.

Finalmente, le doy gracias a todas las personas con Enfermedad de Huntington que participaron en el estudio.

ÍNDICE GENERAL

DERECHOS DE PROPIEDAD INTELECTUAL	iii
DEDICATORIA	iv
RECONOCIMIENTOS	v
ÍNDICE DE ABREVIATURAS	x
ÍNDICE DE CUADROS	xi
ÍNDICE DE GRÁFICOS	xiii
ÍNDICE DE ILUSTRACIONES	xiv
ÍNDICE DE TABLAS	xv
RESUMEN	xvii
CAPÍTULO 1	1
1.1. Planteamiento del problema	1
1.2. Objetivos	7
1.2.1. Objetivo general	7
1.2.2. Objetivos específicos	7
1.3. Justificación	8
CAPÍTULO 2. MARCO TEÓRICO	11
2.1. Concepto de salud y papel de la Terapia Física	11
2.2. Calidad de vida relacionada con la salud y la Enfermedad de Huntington	13
2.3. Características de la Enfermedad de Huntington	14
2.3.1. Definición	14
2.3.2. Historia	16
2.3.3. Neuropatología	16
2.4. Clínica de la Enfermedad de Huntington	17
2.4.1. Signos y síntoma primarios	17
2.4.1.1. Etapa premanifiesta	19
2.4.1.2. Etapa inicial	20

2.4.1.3. Etapa media	20
2.4.1.4. Etapa avanzada	21
2.4.2. Signos y síntomas secundarios	21
2.5. Enfermedad de Huntington juvenil	25
2.6. Diagnóstico	26
2.7. Diagnóstico diferencial	27
2.8. Terapéutica	28
2.8.1. Abordaje interdisciplinario	29
2.8.2. Tratamiento farmacológico	30
2.8.3. Fisioterapia en enfermedades neurodegenerativas	32
2.8.4. Fisioterapia en la Enfermedad de Huntington	33
2.9. Operacionalización del marco teórico	39
CAPÍTULO 3. MARCO METODOLÓGICO	41
3.1. Enfoque	41
3.2. Espacio y tiempo	41
3.3. Unidad de análisis	42
3.4. Población	42
3.4.1. Características	42
3.4.2. Criterios de inclusión	42
3.4.3. Criterios de exclusión	42
3.5. Técnicas de recolección de datos	43
3.6. Alcances	43
3.7. Limitaciones	44
3.8. Instrumentos de recolección de datos	44
3.9. Presentación de la información y plan de análisis	49
3.10. Validación de la propuesta	49
3.11. Consideraciones éticas	49
CAPÍTULO 4. RESULTADOS	51

4.1. Aspectos generales de la población	51
4.1.1. Características sociodemográficas	51
4.1.2. Medicamentos utilizados	53
4.1.3. Historial de caídas	54
4.2. Comportamiento	55
4.3. Calidad de vida	63
4.4. Evaluación motora	68
4.4.1. Corea	68
4.4.2. Distonía	69
4.4.3. Rigidez en brazos	71
4.4.4. Golpeteo con los dedos, Test de Luria y Pronosupinación	72
4.4.5. Bradicinesia corporal	74
4.4.6. Test de retropulsión	76
4.4.7. Fuerza muscular	77
4.4.8. Equilibrio y marcha	82
4.5. Resumen	85
CAPÍTULO 5. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	88
5.1. Generalidades de la propuesta	89
5.1.1. Objetivos	89
5.1.2. Distribución y duración de las sesiones	90
5.1.3. Evaluación	91
5.1.4. Estrategias básicas de intervención fisioterapéutica	92
5.2. Programa de rehabilitación	98
5.2.1. Etapa premanifiesta	99
5.2.1.1. Ejercicio aeróbico	100
5.2.1.2. Flexibilidad	101

5.2.1.3. Resistencia muscular	105
5.2.2. Etapa inicial	111
5.2.2.1. Coordinación	112
5.2.2.2. Ejercicio aeróbico, flexibilidad y resistencia muscular	114
5.2.2.3. Entrenamiento funcional	114
5.2.2.4. Equilibrio	115
5.2.2.5. Técnicas de relajación	114
5.2.2. Etapa media	117
5.2.3.1. Ejercicios de Frenkel	120
5.2.3.2. Ejercicio aeróbico	124
5.2.3.3. Entrenamiento funcional	125
5.2.3.4. Disfagia	125
5.2.3.5. Flexibilidad	126
5.2.3.6. Resistencia muscular	127
5.2.3.6. Uso de ayudas técnicas	128
CAPÍTULO 6. VALIDACIÓN DE LA PROPUESTA	131
CAPÍTULO 7. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	133
7.1. Conclusiones	136
7.2. Recomendaciones	138
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	140
ANEXOS	162
APÉNDICE	188

ÍNDICE DE CUADROS

Cuadro 2.4.1. Escala de Capacidad Funcional Total (TFC).

Cuadro 2.4.2. Principales problemas en las distintas fases de la deglución en los pacientes con Enfermedad de Huntington.

Cuadro 2.4.3. Signos y síntomas comunes en la Enfermedad de Huntington a través de sus distintas etapas.

Cuadro 2.5.1. Síntomas y signos comunes desarrollados durante el curso de la enfermedad.

Cuadro 2.7.1. Diagnóstico diferencial de la corea.

Cuadro 2.8.1. Principales clases de medicamentos, ejemplos y potenciales efectos secundarios.

Cuadro 2.8.2. Etapas de la Enfermedad de Huntington y estrategias comunes de intervención.

Cuadro. 2.8.3. Operacionalización del marco teórico.

Cuadro 4.3.1. Variables del estado de salud e interpretación de resultados bajos y altos.

Cuadro 4. 4.1. Sistema de puntuación por grados para la valoración manual muscular de acuerdo con Daniels y Worthingham's.

Cuadro 5.1.1. Clasificaciones para el manejo fisioterapéutico del paciente con Enfermedad de Huntington.

Cuadro 5.2.1. Elementos fisioterapéuticos de la propuesta de intervención para Enfermedad de Huntington de acuerdo con la caracterización clínica y

sociodemográfica de la población con EH de la GAM en el periodo entre mayo y noviembre del 2013.

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico N° 1. Grupos de medicamentos utilizados por los pacientes con EH en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Gráfico N° 2. Evaluación del equilibrio y la marcha de acuerdo con Tinetti de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

ÍNDICE DE ILUSTRACIONES

Ilustración N° 1. Influencias cíclicas mente-cuerpo y cuerpo-mente de estrés (A) y relajación (B) en la salud.

ÍNDICE DE TABLAS

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.

Tabla 2. Valoración del comportamiento de acuerdo con la UHDRS de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa premanifiesta en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 3. Valoración del comportamiento de acuerdo con la UHDRS de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa inicial en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 4. Valoración del comportamiento de acuerdo con la UHDRS de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa media en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 5. Calidad de vida de los pacientes en etapa premanifiesta de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short Form-36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 6. Calidad de vida de los pacientes en etapa inicial de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short Form-36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 7. Calidad de vida de los pacientes en la etapa media de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short Form-36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 8. Evaluación de la corea de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 9. Evaluación de la distonía de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 10. Evaluación de la rigidez de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 11. Prueba de golpeteo con los dedos de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 12. Prueba de pronosupinación del antebrazo de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 13. Test de Luria de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 14. Bradicinesia corporal de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 15. Test de retropulsión de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 16. Fuerza muscular de los pacientes en etapa premanifiesta de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 17. Fuerza muscular de los pacientes en etapa inicial de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Tabla 18. Fuerza muscular de los pacientes en etapa media de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

ABREVIATURAS

- ACD: Ácido cítrico, citrato de sodio y dextrosa
- ADN: Acido desoxirribonucleico
- CAG: Citosina-Adenina-Guanina
- CCSS: Caja Costarricense de Seguro Social
- EH: Enfermedad de Huntington
- EHDN-PWG: European Huntington's Disease Network Physiotherapy Working Group
- EMM: Examen manual muscular
- GAM: Gran Área Metropolitana
- HTT: Huntingtina
- INISA: Instituto de Investigaciones en Salud
- MOR: Movimientos Oculares Rápidos
- OMS: Organización Mundial de la Salud
- s.f: sin fecha
- SF-36: Cuestionario Short Form-36
- TF: Terapia Física
- TFC: Escala de Capacidad Funcional Total (siglas en inglés)
- UCR: Universidad de Costa Rica
- UHDRS: Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (siglas en inglés)

RESUMEN

Suárez, José David. (2014). Diseño de una propuesta de intervención fisioterapéutica de acuerdo con la caracterización clínica y sociodemográfica de la población con Enfermedad de Huntington de la Gran Área Metropolitana de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013. Trabajo Final de Graduación para optar por el grado de Licenciatura en Terapia Física. Universidad de Costa Rica. San José, Costa Rica.

Palabras clave: Enfermedad de Huntington, discapacidad, examen físico, evaluación de los síntomas, calidad de vida.

La Enfermedad de Huntington es una patología neurodegenerativa que se caracteriza por una triada de signos y síntomas de tipo motor, cognitivo y psiquiátrico y para la cual, no hay cura en la actualidad.

Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, por lo que existe un 50% de posibilidades por individuo de heredarla. Específicamente, se produce un defecto en el brazo corto del cromosoma 4, que se asocia a una expansión del trinucleótido CAG (Citosina-Adenina-Guanina) en el gen *HD* (anteriormente denominado IT-15) que codifica para la proteína denominada huntingtina.

Seguidamente, a través de mecanismos fisiológicos complejos, se genera una disfunción celular y en consecuencia degeneración neuronal, sobre todo a nivel de ganglios basales y corteza cerebral, entre otros. De acuerdo con su evolución se divide en las etapas premanifiesta, inicial, media y final.

El presente estudio tiene como objetivo principal el diseño de una propuesta de intervención fisioterapéutica que sirva como una guía de práctica clínica con los aspectos primordiales que se deben de considerar como parte de un programa de rehabilitación en el hogar para las personas con EH, fundamentalmente en lo que respecta al manejo de las distintas alteraciones motoras y la prevención de caídas.

La primera parte de la investigación consistió en la caracterización clínica y sociodemográfica de las personas con Enfermedad de Huntington de la Gran Área Metropolitana, incluyendo además 3 sujetos del cantón de Turrialba, en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Las evaluaciones se llevaron a cabo en los hogares de cada uno de los participantes. Se utilizó primeramente una anamnesis, con la cual se recolectaron datos personales y generales de cada uno de los individuos, así como también información relacionada con el estado cognitivo y conductual, capacidad funcional y signos y síntomas motores de la enfermedad. Además se emplearon diversas escalas utilizadas a nivel internacional para la valoración de la Enfermedad de Huntington.

Los resultados obtenidos determinaron que en la etapa premanifiesta los individuos no presentan ninguna discapacidad física evidente, sin embargo es importante que se considere la posible presencia de trastornos psiquiátricos. Conforme progresa la enfermedad, las alteraciones motoras se vuelven más severas y frecuentes por lo que el riesgo de caídas se hace mayor, además el deterioro cognitivo incrementa y la salud emocional del individuo tiende a verse más comprometida; sobre todo a partir del estadio medio de la patología.

Posteriormente, se diseñó una propuesta de intervención fisioterapéutica basada en la caracterización llevada a cabo y en la literatura científica obtenida a partir de la revisión bibliográfica, 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 para las personas con Enfermedad de Huntington. Finalmente, dicho documento fue validado por un panel de seis expertos en la materia, el cual estuvo constituido por tres fisioterapeutas, dos médicos fisiatras y un neurólogo.

Con este trabajo se concluye que las personas con Enfermedad de Huntington que pueden formar parte de una investigación son escasas, lo cual limita el tamaño de la población, situación que puede influir metodológicamente en la elección del enfoque y modalidad de estudio a realizar. Además, la intervención fisioterapéutica en esta patología debe de realizarse de acuerdo con su etapa de evolución, tomando en cuenta además las condiciones particulares y necesidades de cada sujeto, esto con el propósito fundamental de mejorar la calidad de vida del individuo especialmente mediante el mantenimiento de su capacidad funcional e independencia.

CAPÍTULO I

INTRODUCCIÓN

A continuación, se plantea la importancia de llevar a cabo un estudio acerca de la intervención fisioterapéutica en personas con la Enfermedad de Huntington. En primer lugar, se expone el problema de investigación, tomando en consideración el contexto internacional y nacional del tema. Posteriormente, se detallarán los objetivos de la investigación y finalmente, se justificará su realización, de acuerdo con las leyes y las políticas públicas de Costa Rica.

1.1. Planteamiento del problema

La Enfermedad de Huntington (EH) es una patología neurodegenerativa para la cual no hay cura en la actualidad y en donde se manifiestan movimientos anormales, especialmente corea, así como trastornos cognitivos y del comportamiento.

Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, por lo que existe un 50% de posibilidades por individuo de heredarla. Específicamente, se produce un defecto en el brazo corto del cromosoma 4, que se asocia a una expansión del trinucleótido CAG (Citosina-Adenina-Guanina) en el gen HD (anteriormente denominado IT-15), el cual codifica para la proteína denominada huntingtina (HTT).

El número de repeticiones CAG se vincula con la edad de aparición de la enfermedad, estableciendo una relación inversamente proporcional, por lo que cuanto mayor sea éste, más pronto se hacen evidentes los distintos signos y síntomas de la EH. Generalmente los sujetos con la EH poseen más de 36 repeticiones (Vásquez et al., 2008).

De esta manera, a través de mecanismos fisiológicos complejos, se genera una disfunción celular y posteriormente muerte neuronal, especialmente en los ganglios basales y la corteza cerebral, afectando en la etapa final otras áreas tales como el

hipocampo, hipotálamo, cerebelo, amígdala y algunos núcleos talámicos (Li & Li, 2006).

La enfermedad comienza a manifestarse entre los 30-50 años, sin embargo esto puede variar desde los 2-85 años (Ross, 2010). La duración media es de 17-20 años (Ross, 2010). Cuando su aparición se produce antes de los 20 años se denomina EH juvenil, la cual, frecuentemente cursa con una clínica ligeramente distinta a la EH en el adulto (Rosenblatt, Ranen, Nance & Paulsen, 2000; Kirkwood, Su, Conneally & Foroud, 2001).

La EH se divide en las etapas premanifiesta, inicial, media y final. Con respecto a la primera de éstas, aún no se evidencian signos y síntomas motores importantes, pero a pesar de esto los pacientes experimentan ciertos cambios, especialmente en la marcha. Asimismo, este tipo de personas tienden a sufrir de irritabilidad, tristeza e incluso depresión (Rosenblatt et al., 2000; Kirkwood et al., 2001).

Por su parte, en la etapa media, los trastornos motores incrementan, la corea es mucho más evidente, presentándose también distonía, así como disminución en la coordinación y equilibrio (Rosenblatt et al., 2000; Kirkwood et al., 2001). Esto favorece la recurrencia de caídas, las cuales, son una de las principales causas de muerte en estos pacientes (Ross, 2010).

De igual forma, se incrementa la dificultad cognitiva, hecho que impacta de manera trascendental en la vida de la persona y que acompañada de los demás signos y síntomas llevan al sujeto a la incapacidad de laborar e incluso de realizar otras actividades de la vida diaria (Rosenblatt, 2000; Kirkwood et al., 2001).

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 (Rosenblatt et al., 2000; Kirkwood et al., 2001).

En lo que concierne a la etapa final, en ésta la corea puede incrementar, sin embargo a veces suele sustituirse por rigidez (Rosenblatt et al., 2000; Kirkwood et al., 2001). Generalmente los pacientes requieren cuidado paliativo en algún tipo de institución y/o en sus hogares (Simpson, 2007). Los signos y síntomas psiquiátricos se hacen mucho más evidentes, aumentando además su frecuencia, llevando consecuentemente a la demencia global del individuo (Rosenblatt, 2000; Kirkwood et al., 2001).

Idealmente, la intervención en la EH debe realizarse de manera multidisciplinaria, con la participación de especialistas de distintas profesiones tales como la farmacología, genética, neurología, psiquiatría, enfermería, psicología, nutrición, odontología, trabajo social, terapia física, ocupacional y de lenguaje.

La rehabilitación en la EH plantea muchas dificultades: es una enfermedad progresiva, sin cura conocida, caracterizada por diferentes patrones de síntomas y demandando un enfoque multidisciplinario con muchas disciplinas distintas y profesionales involucrados (Zinzi et al., 2007, p.8).

En el marco de la terapia física (TF), existen algunos estudios que han comprobado su importancia en el abordaje integral de la EH. Binswanger (1980), citado por European Huntington Disease Network Physiotherapy Working Group (EHDN PWG) (2008) demostró un incremento en el estado de alerta, habilidad y deseo en 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.

Este último, consistió en 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.

De la misma manera, Peacock (1987), citado por Busse, Khalin, Quinn & Rosser (2008), demostró un aumento en la flexibilidad, coordinación, control y volumen de la respiración, en los diez participantes de la investigación; mientras que en nueve de ellos, se evidenció un incremento del equilibrio y la fuerza muscular.

Dicha intervención se realizó durante un periodo de tres meses, incorporando una sesión de ejercicio semanal de dos horas cada una, llevándose a cabo en los hogares de los participantes de manera supervisada. Ésta, iniciaba con técnicas de relajación y posteriormente se enfatizaba en el trabajo de la fuerza muscular, control respiratorio, equilibrio, coordinación, flexibilidad y funcionalidad.

Se han efectuado también otros estudios (Sheaff, 1990, de acuerdo con la EHDN PWG; Quinn & Rao, 2002;) los cuales han sido llevados a cabo como reportes de un caso, situación que podría explicarse especialmente debido a la baja prevalencia de la EH, la cual al ser una enfermedad rara, dificulta la participación en investigaciones científicas de las personas afectadas.

Zinzi et al. (2007), incluyeron una población de 40 pacientes diagnosticados con EH de evolución inicial y media y ejecutaron un programa de rehabilitación multidisciplinario durante un periodo de dos años, el cual, consistió en la realización de ejercicios de terapia respiratoria, de lenguaje, física, ocupacional y cognitiva, la cual obtuvo al concluir, un considerable incremento de la funcionalidad y desempeño motor de los distintos participantes.

Ekwal, Bohlen, Reilmann & Wiklund (2010) evaluaron la eficacia de un programa fisioterapéutico de ejercicios en doce participantes en las etapas inicial y media de la EH; enfatizando el tratamiento en el mejoramiento de las transiciones, marcha, equilibrio, postura, control postural y prevención de caídas, el cual fue

realizado dos veces por semana durante un periodo de seis semanas. Al finalizar la intervención, se demostró una mejoría con respecto al equilibrio y al riesgo de sufrir caídas.

Destaca actualmente, la existencia de una guía para fisioterapeutas para el manejo de pacientes con EH, la cual fue elaborada en el año 2009 por *European Huntington's Disease Network Physiotherapy Working Group* (EHDN-PWG) y que se describe como un documento que presenta y expone la evidencia científica en la práctica de fisioterapia con el propósito de informar el manejo óptimo e individualizado de las personas con esta enfermedad. No obstante, no se explican ejercicios específicos que puedan ser considerados como apropiados y pertinentes de acuerdo con las diferentes etapas de evolución de la enfermedad y a los signos y síntomas característicos de cada una de ellas.

En lo que respecta al contexto nacional, es importante mencionar que hoy en día no existen estudios científicos en los que se haya llevado a cabo una caracterización clínica y sociodemográfica de la población con EH de Costa Rica, por lo que por medio de la realización de este trabajo se podrá facilitar la ubicación de las familias afectadas, especificar los principales signos y síntomas de cada una de las personas con la mutación genética de acuerdo con su etapa de la enfermedad, así como puntualizar posibles factores de riesgo que permitan el mejoramiento de su manejo médico y fisioterapéutico.

De acuerdo con Vásquez (2013) del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) de la Universidad de Costa Rica (UCR), para el año anterior en el país se tenían reportados 42 casos (25 hombres, 17 mujeres) de personas con diagnóstico molecular de EH, de los cuales, 6 se encontraban fallecidos, 9 vivían fuera de la GAM, 5 desconocían su condición y otros 5 se hallaban en una condición avanzada de la enfermedad. La mayor parte de las personas afectadas se ubican en la Gran Área Metropolitana.

Cabe recalcar que la mayor parte de esta población no recibe tratamiento fisioterapéutico en ninguno de los hospitales nacionales ni especializados como el Hospital Psiquiátrico Manuel Antonio Chapuí y en el Centro Nacional de Rehabilitación Humberto Araya Rojas, esto a pesar de que se trata de los establecimientos de salud más desarrollados y complejos del Costa Rica (Borbón, 2012; Chávez, 2014; Fernández, 2012).

Uno de los fisioterapeutas del Hospital Psiquiátrico Manuel Antonio Chapuí, menciona que en la actualidad el servicio de terapia física, no atiende a ninguna persona con EH, sin embargo si llegara a realizarlo sería exclusivamente en pacientes internados en la institución; asimismo indica que la última ocasión que atendió un caso fue aproximadamente hace 6 años (Borbón, 2012).

Conforme a lo que se ha expuesto anteriormente cabe preguntarse ¿cuáles son las alteraciones motoras que se presentan en las personas con EH de Costa Rica? ¿qué aspectos deben ser incluidos en una propuesta de intervención fisioterapéutica?

1.2. OBJETIVOS

1.2.1. General:

Diseñar una propuesta de intervención fisioterapéutica de acuerdo con la caracterización clínica y sociodemográfica de la población con Enfermedad de Huntington de la Gran Área Metropolitana de Costa Rica

1.2.2. Específicos:

1. Caracterizar clínica y sociodemográficamente a la población con Enfermedad de Huntington de la Gran Área Metropolitana de Costa Rica
2. Elaborar una propuesta de intervención fisioterapéutica para la atención de las alteraciones motoras de las personas con Enfermedad de Huntington en Costa Rica
3. Validar teóricamente la propuesta de intervención fisioterapéutica para la atención de las alteraciones motoras de las personas con Enfermedad de Huntington en Costa Rica

1.3. JUSTIFICACIÓN

De acuerdo con el Ministerio de Salud (2004) actualmente la investigación en salud es sumamente importante en Costa Rica, ya que el país requiere estar actualizado científica y tecnológicamente para enfrentar con eficacia, oportunidad y equidad las necesidades de salud nacional e internacional.

Es esencial que el Ministerio de Salud ejerza con nuevos ánimos la implementación de políticas que orienten los procesos de investigación que realiza la comunidad científica costarricense en el campo de la salud. Este debe ser un mecanismo de retroalimentación continua y sostenible para suplir en forma oportuna la demanda de conocimientos que signifiquen progreso y modernización de las acciones para mejorar la salud y la calidad de vida de la población (Ministerio de Salud, 2004, p.4)

En la Agenda Nacional de Investigación y Gestión Tecnológica en Salud 2005-2010, se establecen entre sus principales compromisos el prevenir y atender las enfermedades no transmisibles, así como también sus factores de riesgo (Ministerio de Salud, 2004).

La EH en Costa Rica, probablemente debido a su prevalencia y a la falta de investigación, no ha sido atendida de manera óptima por parte del Estado, por lo que por medio de la realización de este estudio, se espera poder mejorar su abordaje clínico a través del reconocimiento científico de la importancia de la inclusión de la TF como parte de un equipo interdisciplinario.

Si bien es cierto, la única manera de prevención de la EH es a través de un correcto asesoramiento genético con el objetivo de realizar una adecuada planificación familiar; debido a las diversas alteraciones musculoesqueléticas 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.

Lo anterior especialmente en aquellos aspectos relacionados con el mejoramiento de la funcionalidad e independencia del individuo, tal y cómo se ha evidenciado en otras enfermedades neurodegenerativas como la enfermedad de Parkinson (Kwakkel, Goede & van Wegen, 2007), enfermedad de Alzheimer (Hernández, Coelho, Gobb & Stella, 2009; Pitkala et al., 2010) y la esclerosis lateral amiotrófica (Blatzheim, 2008; Patel & Hamadeh, 2009).

A pesar de que el curso de la enfermedad no puede alterarse, programas de rehabilitación apropiados pueden ser diseñados e implementados para permitir que un individuo mantenga la independencia y función por el mayor tiempo posible (...) las intervenciones en terapia física se personalizan para minimizar impedimentos, y reducir las limitaciones funcionales y discapacidades (Dal Bello- Hass, 2002, p.1)

La realización de este estudio, brindaría aportes importantes a los diversos actores involucrados en los procesos de atención de las personas con EH, entre los cuales se pueden mencionar: el Sistema Nacional de Salud, la TF, la UCR, el INISA y la Escuela de Tecnologías en Salud. A continuación se presenta el detalle de los beneficios a cada uno de estos.

El aporte primordial en el que se enfoca esta investigación, se relaciona con el mejoramiento de la calidad de vida de las personas con EH, los cuales, al igual que todos los costarricenses, cuentan con distintos derechos relativos a la promoción y conservación de la salud personal y familiar; así lo establece la Ley General de Salud en su artículo 10:

Toda persona tiene derecho a obtener de los funcionarios competentes la debida información y las instrucciones adecuadas sobre asuntos, acciones y prácticas conducentes a la promoción y conservación de su salud personal y de la de los miembros de su hogar (República de Costa Rica, s.f, p.3).

Con su elaboración, se contribuirá además con el área de intervención en investigación, desarrollo e innovación en salud de la Política Nacional en Salud 2011-2021, la cual plantea lo siguiente:

Fortalecimiento de la producción, el acceso con calidad y equidad al conocimiento científico y al desarrollo tecnológico para innovar y mejorar la gestión sobre los

determinantes que inciden en la salud y el bienestar de la población (Política Nacional en Salud 2011-2021, p.14, 2011).

Por otra parte, la UCR (2011) menciona que dicha institución se encuentra comprometida con la generación de nuevos conocimientos científicos y tecnológicos que contribuyan a mejorar la calidad de vida de las personas y al desarrollo del país; por lo que se pretende que esta investigación contribuya con lo anterior.

Se beneficiaría además el INISA (s.f), ya que este instituto tiene como misión el “contribuir a fomentar y mantener la salud humana mediante la investigación científica, la docencia y la divulgación, dentro de un marco integral y ético”.

La Escuela de Tecnologías en Salud será una unidad académica que recibirá también aportes de la realización del estudio, ya que facilitará una mejor comprensión de la EH y de su debida intervención fisioterapéutica, con lo cual se espera que colabore con la docencia e investigación.

Además, la disciplina de la TF recibirá aportes a través del reconocimiento de la importancia y efectividad de la utilización de técnicas de tratamiento en la EH, proporcionando además una guía de intervención dirigida a los profesionales en esta área.

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO

El tratamiento fisioterapéutico de la Enfermedad de Huntington, se encuentra vinculado con diversos temas concernientes a la salud, los cuales deben de ser abarcados desde una visión integral, que incluya no solamente los aspectos biológicos, sino también aquellos relacionados con la dimensión social, económica y de conciencia y conducta de cada persona.

De esta manera, en el siguiente capítulo, se explicará de forma breve los conceptos de salud, salud mental y calidad de vida relacionada con la salud. Posteriormente, se expondrán además, las características más importantes de esta enfermedad, tales como su historia, definición, epidemiología, clínica, diagnóstico, diagnóstico diferencial y terapéutica, incluyendo la importancia de la incorporación de la Terapia Física como parte de su tratamiento.

2.1. Concepto de salud y papel de la Terapia Física

En la historia del ser humano, el concepto de salud ha evolucionado en relación con el modo, condiciones y estilos de vida particulares de cada sociedad (Castellanos, 1998). De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS, 1946) la salud se define como “el estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”. No obstante, este concepto ha sido objeto de crítica, generando una importante controversia entre distintos autores.

Saracci (1997) plantea que existen diversos problemas con respecto a la definición de salud de la OMS, considerando que dicho concepto se relaciona más estrechamente con la felicidad que propiamente con salud.

El hecho de fracasar distinguir salud de felicidad tiene cuatro consecuencias principales. En primer lugar, cualquier alteración a la felicidad, aunque sea mínima, puede ser vista como un problema de salud. En segundo lugar, debido a que la

búsqueda de la felicidad no tiene límites, la búsqueda de la salud también se convierte en ilimitada (...) En tercer lugar, al anexar felicidad a la salud y refiriéndose a la salud como un derecho universal positivo, se introduce una subyacente visión prescriptiva de felicidad en la sociedad (...) Finalmente (...) al intentar garantizar la inalcanzable-felicidad a cada ciudadano, inevitablemente se van a sustraer recursos y a poner en peligro las oportunidades de garantizar la gradualmente inalcanzable-justicia y equidad social (Saracci, 1997, p. 1410).

Castellanos (1998) menciona que la salud tiene un carácter dinámico y que todos sus fenómenos en poblaciones humanas están biológica y socialmente determinados y que esto “acontece en los procesos de reproducción social de las sociedades (generales), de los grupos (particulares) y de los individuos (singulares) y se muestra en el espacio de la vida cotidiana en los múltiples “procesos mediadores” en los que discurre la vida real”.

Es importante comprender que el concepto de salud es variable tanto objetiva como subjetivamente y que su definición y estudio, deben de llevarse a cabo desde una perspectiva multidimensional, es decir, tomando en cuenta las dimensiones biológica, económica, ambiental y de conciencia y conducta.

Considerando los signos y síntomas cognitivos y psiquiátricos de la EH, es importante también conocer el concepto de salud mental el cual, de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (2007) “no es sólo la ausencia de trastornos mentales (...) se define como un estado de bienestar en el cual el individuo es consciente de sus propias capacidades, puede afrontar las tensiones normales de la vida, puede trabajar de forma productiva y fructífera y es capaz de hacer una contribución a su comunidad”.

Svedberg et al. (2004) describieron la percepción de salud por parte de un grupo de 12 pacientes con experiencia en el cuidado de la salud mental. Estas personas, catalogaban la salud como un prerrequisito para experimentar libertad, además relacionaban el concepto con la sensación de sentirse satisfecho y en armonía, así como también con el hecho de poder encontrar el significado de la vida en tiempo presente.

De acuerdo con estos conceptos de salud y salud mental, la TF tiene la capacidad de intervenir de manera importante en las condiciones de salud de las personas, ya que tal y como la describe la Confederación Mundial de Fisioterapia (2011), ésta “provee servicios a los individuos y poblaciones para desarrollar, mantener y restaurar el máximo movimiento y habilidad funcional a lo largo de la vida (...) lo cual abarca bienestar físico, psicológico, emocional y social”.

El movimiento es un elemento esencial de la salud y es dependiente de la función integrada, coordinada del cuerpo humano (...) afectado por factores internos y externos. La Terapia Física es dirigida a través de las necesidades de movimiento y potencial de los individuos y poblaciones. Los individuos tienen la capacidad para cambiar como resultado de sus respuestas a factores físicos, psicológicos, sociales y ambientales (...) y estos los capacitan para desarrollar una conciencia de sus propias necesidades de movimiento y objetivos (Confederación Mundial de Fisioterapia, 2011, p.3).

2.2. Calidad de vida relacionada con la salud y la Enfermedad de Huntington

Mooney (2006) y Frades et al. (2009) citados por Cano et al. (2009), mencionan que la calidad de vida relacionada con la salud es un concepto menos extenso el cual, incluye la salud mental y física y sus consecuencias; sin embargo no deja de poseer una definición multidimensional que cubre el área social, ambiental, económica y de satisfacción en aspectos relacionados con la salud.

Los estudios sobre la CVRS son especialmente interesantes en neurología, tanto por las consecuencias funcionales que las enfermedades neurológicas suponen para el resto del organismo como por el amplio abanico de posibilidades con el que se manifiestan: alteraciones sensitivas, motoras, de coordinación, cognitivas y conductuales. Además, los tratamientos de algunos trastornos pueden conllevar, junto al alivio de síntomas y signos, efectos secundarios importantes que erosionan el bienestar y la calidad de vida del individuo (Cano et al., 2010, p. 2).

Ho, Gilbert, Mason, Goodman & Barker (2009) con la participación de 70 pacientes con EH, realizaron una investigación que tenía como propósito determinar cuáles de los aspectos de la EH se establecían como más trascendentales con respecto a la calidad de vida relacionada con la salud. Estos autores concluyeron que el humor depresivo y la incrementada incapacidad funcional fueron los dos factores más importantes.

En un estudio reciente realizado por Ho & Hocaoglu (2011), se entrevistaron 31 pacientes en diferentes etapas de la EH, desde la premanifiesta hasta la avanzada, con el objetivo de investigar la manera en la cual afecta la enfermedad la experiencia de la vida cotidiana de estas personas.

Durante la etapa premanifiesta de la EH, los participantes se mostraron preocupados por los problemas internos y de relación; estas preocupaciones emocionales, sociales y propias permanecieron a través de las subsecuentes etapas de la EH y no se incrementaron. En la etapa inicial de la EH (Etapas 1 y 2) (...) los comentarios de los participantes frecuentemente giraban en torno a problemas físicos/funcionales y cognitivos, en reconocimiento y tal vez también en adaptación al surgimiento de los síntomas concretos de la EH. Durante la EH moderada (Etapas 3 y 4) (...) desde la perspectiva de los pacientes (...) aparentaba ser un periodo de estabilidad en el esquema general de la progresión de la enfermedad. Debido a lo muy gradual, pero inexorable aumento de las preocupaciones físicas/funcionales, la etapa avanzada de la enfermedad (Etapa 5), estuvo caracterizada predominantemente por esta temática, y la falta de preocupaciones cognitivas muy probablemente debido al grado de afectación cognitiva (...), mientras que los problemas internos y de relación persistieron sin muchos cambios a través de las anteriores etapas de severidad (Ho & Hocaoglu, 2011, p. 4).

De esta manera, cabe destacar el aporte que puede realizar la TF en la intervención de los pacientes con EH, especialmente en aquellos aspectos relacionados con el mantenimiento o mejoría de la funcionalidad, la cual como fue mencionado en los dos estudios anteriores, es una de las mayores preocupaciones en este tipo de personas, afectando de manera importante su calidad de vida relacionada con la salud.

2.3. Características de la Enfermedad de Huntington

2.3.1. Definición

La EH es un trastorno neurodegenerativo de tipo hereditario, específicamente autosómico dominante, por lo que existe un 50% de riesgo de transmitir el gen mutado a la descendencia y desarrollar la enfermedad. El defecto, generado por una expansión del trinucleótido CAG, se presenta propiamente en el gen *HD* (anteriormente denominado IT-15), el cual se encuentra localizado en el brazo corto del cromosoma 4, que codifica para la proteína denominada huntingtina.

Algunos análisis realizados en ratones transgénicos, han demostrado el papel que juega la proteína de la huntingtina en el desarrollo de los mamíferos, en los cuales al suprimirse su expresión, son activados diversos mecanismos causantes de apoptosis, por lo que se ha considerado que entre sus funciones primordiales se encuentra el mantenimiento de una adecuada actividad neuronal (Bano, Zanetti, Mende & Nicotera, 2011).

De esta manera, en la EH a través de mecanismos fisiológicos poco comprendidos, se da una producción anormal de la proteína la cual genera una disfunción celular y posterior muerte neuronal, especialmente en lo que respecta a los ganglios basales y corteza cerebral, afectando en la etapa final otras áreas tales como el hipocampo, hipotálamo, cerebelo, amígdala y algunos núcleos talámicos (Li & Li, 2006).

De acuerdo con Warren & Schapira (2012), se ha demostrado cierta disfunción mitocondrial en el cuerpo estriado y músculos de fibra estriada en sujetos con EH, por lo que molecularmente, dicha muerte celular podría ser llevada a cabo debido a que los fragmentos de la proteína HTT en algunos casos tienen la capacidad de ser tóxicos, específicamente al traslocar su posición al interior del núcleo e interferir en su correspondiente regulación.

Es posible inducir modelos de EH en cuadros patológicos del cuerpo estriado por la intervención de agentes neurotóxicos como el ácido kaínico y el ácido 3-nitropropiónico que permiten la entrada de calcio extracelular en la célula, lo cual genera un incremento en las concentraciones de calcio intracelular, generando los efectos citotóxicos (Warren & Schapira, 2012).

Rosales & Barros (2007) mencionan que 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.

Con respecto a su epidemiología, se menciona que en la población caucásica la prevalencia oscila entre 5-10 por cada 100 000 personas (Vásquez et al., 2008). En lo que concierne a Costa Rica, se esperaría que la misma fuera similar; ya que de acuerdo con Morera et al. (2004), 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%).

2.3.2. Historia

Se dice que la primera descripción de la enfermedad fue llevada a cabo por Waters en 1842; sin embargo no fue hasta 1872 cuando con tan solo 22 años, George Huntington realizó una exposición más detallada de la patología, describiendo su patrón autosómico dominante, así como la triada de signos y síntomas de tipo motor, cognitivo y psiquiátrico (Heidi, 2008; Ross, 2010).

Es importante mencionar que actualmente muchas personas la denominan como Corea de Huntington, lo cual se debe a la vistosa presencia del trastorno de la corea. En el año de 1983 se estableció su vínculo con el cromosoma 4, situación que contribuyó importantemente al descubrimiento del gen *IT-15*, posteriormente denominado gen *HD* en 1993, al descubrir la secuencia de ácido desoxirribonucleico (ADN) y determinar precisamente el mecanismo de mutación de la enfermedad (Heidi, 2008; Ross, 2010).

2.3.3. Neuropatología

Con el objetivo de comprender de una manera óptima la clínica de la EH, es indispensable conocer las principales áreas neuroanatómicas y la fisiología básica involucrada en la génesis de la patología.

“Algunos núcleos subcorticales, talámicos y del tallo cerebral son trascendentales en la regulación del movimiento voluntario y en el mantenimiento de la postura. Estos incluyen los ganglios basales” (Lomen-Hoerth & Messing, 2011),

los cuales, hacen referencia a ciertos núcleos de materia gris que se ubican a nivel subcortical y que contienen el núcleo caudado, el putamen y el globo pálido y quienes a su vez, forman el cuerpo estriado.

De acuerdo con Waxman (2010) los ganglios basales, sus interconexiones y neurotransmisores involucrados forman el sistema extrapiramidal, que incluye además núcleos mesencefálicos como la sustancia nigra y los núcleos subtalámicos. Ellos, influyen en el movimiento al regular la actividad de las neuronas motoras superiores, mecanismo requerido en el control inicial normal de los movimientos voluntarios. Además, ciertos de sus núcleos, como en el caso del caudado, juegan un papel importante en algunos procesos cognitivos y emocionales.

Posiblemente debido a las interconexiones de este núcleo con porciones frontales de la neocorteza, las lesiones del núcleo caudado alteran el rendimiento de pruebas relacionadas con la inversión de objetos y generan alternación retardada (Barret, Barman, Boitano & Brooks, 2010).

A través de las dendritas de una clase de células llamadas neuronas espinosas medianas, sus núcleos caudado y putamen reciben una importante cantidad de aferencias desde múltiples regiones corticales, de hecho, las únicas que no se proyectan hacia el cuerpo estriado son la corteza visual primaria y la corteza auditiva primaria (Purves, 2004). Dichas proyecciones corticoestriadas son excitatorias (Waxman, 2010).

Con respecto a las eferencias, en este caso, por medio de axones inhibitorios de las neuronas espinosas medianas, los núcleos caudado y putamen envían información hacia el globo pálido interno y a la sustancia nigra porción reticulada, las cuales posteriormente se comunican con la corteza motora de manera excitatoria, después de hacer relevo en los núcleos anterior ventral y lateral ventral del tálamo (Purves, 2004).

En la EH, debido a la muerte celular producida en las neuronas espinosas medianas, los distintos circuitos del sistema extrapiramidal sufren una perturbación de su actividad normal, resultando al final en una hiperexcitación talamocortical, lo

cual deriva en los trastornos motores característicos de la enfermedad (Purves, 2004).

2.4. Clínica de la Enfermedad de Huntington

La EH se relaciona con una tríada de signos y síntomas del tipo: motor, cognitivo y psiquiátrico. Generalmente comienza a manifestarse a partir de los 30-50 años, sin embargo esto puede variar desde 2-85 años, lo cual depende del número de expansiones CAG que la persona posea, es decir, entre mayor sea éste, más rápidamente se evidenciará la enfermedad (Ross, 2010).

La duración media de la EH es de 17-20 años (Ross, 2010). Sus principales causas de muerte son la neumonía por aspiración, las lesiones en la cabeza como resultado de caídas y el suicidio (Ross, 2010; Sorensen & Fenger, 1992).

2.4.1. Signos y síntomas primarios

La EH se divide en cuatro etapas: premanifiesta, inicial, media y avanzada. No obstante, es sumamente 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) (ver cuadro 2.4.1) (Shoulson & Fahn 1979, citados por EHDN-PWG, 2009).

Cuadro 2.4.1. Escala de Capacidad Funcional Total (TFC)

Etapa de la enfermedad y puntaje de TFC asociado	Categoría de TFC				
	Ocupación	Finanzas	Trabajos domésticos	Actividades de la vida diaria	Nivel de atención
Etapa I TFC 11-13	Normal 3	Normal 3	Normal 2	Normal 3	Hogar 3
Etapa II TFC 7-10	Capacidad reducida para el trabajo normal 2	Asistencia leve 2	Normal 2	Normal 3	Hogar 3
Etapa III TFC 3-6	Trabajo marginal solamente	Asistencia importante	Deterioro 2	Mínimo deterioro 2	Hogar 3
Etapa IV TFC 1-2	Incapaz 0	Incapaz 0	Incapaz 0	Tareas de motora gruesa únicamente 1	Hogar o centro de atención de cuidados crónicos 1
Etapa V TFC 0	Incapaz 0	Incapaz 0	Incapaz 0	Incapaz 0	Tiempo completo de enfermería especializada 0

Fuente: Adaptado de Shoulson & Fahn (1979) en *Physiotherapy Guidance Document* de EHDN (2008). Traducción propia.

2.4.1.1. Etapa premanifiesta

En lo que concierne a la EH premanifiesta, ésta se relaciona con la presencia de la mutación genética causante de la EH en una persona en la cual, existe ya una disfunción a nivel neuronal, sin embargo no se evidencian aún movimientos involuntarios, siendo estos los más importantes en el diagnóstico clínico de la enfermedad. En estos pacientes se observa cierta perturbación de la marcha, así como dificultades en la ejecución de tareas complejas y trastornos de la personalidad, por lo que pueden experimentar episodios de irritabilidad, agresión y/o tristeza (Rosenblatt et al., 2000; Kirkwood et al., 2001).

Con respecto a la alteración de la marcha Rao et al. (2008) demostraron que en pacientes presintomáticos existe tanto una disminución en la velocidad de ésta,

así como en la longitud del paso; presentándose además un incremento en la fase de doble apoyo. “La bradicinesia en la marcha y el deterioro del equilibrio dinámico inician en la etapa presintomática de la EH y continúan empeorando en las etapas sintomáticas” (Rao et al., 2008).

De acuerdo con Goodman & Barker (2011), los individuos en la etapa premanifiesta poseen una significativa menor densidad mineral ósea, lo cual se traduce en un riesgo mayor de presentar diversas fracturas. Respecto a este descubrimiento, no se conocen sus causas, sin embargo se ha evidenciado que no se encuentra vinculado con una disminución en los niveles de testosterona, cortisol, leptina o vitamina D; eventos los cuales se relacionan con una disminución de la densidad mineral ósea.

2.4.1.2. Etapa inicial (Etapa I en la TFC)

La etapa inicial generalmente es marcada por el comienzo de movimientos involuntarios, especialmente de tipo coreico. Al principio, los movimientos suelen ocurrir en el tercio distal de las extremidades, sin embargo, estos pueden presentarse también en los músculos de la cara (Ross, 2010).

Rosenblatt et al. (2000) mencionan que los pacientes en esta etapa son bastante funcionales, pudiendo continuar trabajando, conduciendo y viviendo una vida independiente, con síntomas que pueden también incluir pérdida sutil de la coordinación, dificultad al procesar problemas complejos y un estado de ánimo irritable y depresivo.

2.4.1.3. Etapa media (Etapa II y III en la TFC)

En la etapa media de la enfermedad, los movimientos involuntarios se hacen mucho más evidentes, sobre todo la corea y la distonía, los cuales comienzan a observarse no solamente a nivel distal, sino que gradualmente empiezan a manifestarse proximal y axialmente.

Ross (2010), explica que la distonía en la EH se caracteriza por una mayor lentitud al realizar movimientos con un incremento en el tono muscular que lleva hacia una posición anormal, como lo es la tortícolis, el opistótonos y la rotación del tronco o de las extremidades.

En esta etapa, se presenta una mayor dificultad en la coordinación y el equilibrio y en consecuencia, las caídas se hacen recurrentes. La solución de problemas se vuelve mucho más difícil, ya que los pacientes no pueden secuenciar, organizar, ni priorizar información, por lo que probablemente no podrán trabajar, conducir, administrar sus propias finanzas, ni realizar sus tareas del hogar, no obstante serán capaces de comer, vestirse y de atender su higiene personal con asistencia (Rosenblatt et al., 2010). Cabe destacar además, la presencia de trastornos psiquiátricos como la apatía, perseveración, alucinaciones y delirios, paranoia, entre otros.

2.4.1.4. Etapa avanzada (Etapa IV y V en la TFC)

En la etapa avanzada los movimientos involuntarios, sobre todo la corea, pueden ser más severos, no obstante, frecuentemente suelen ser sustituidos por rigidez o espasticidad. Se genera además un mayor deterioro cognitivo y psiquiátrico, por lo que signos y síntomas como la demencia global y el delirium, pueden evidenciarse. Para Rosenblatt et al. (2000), los pacientes con EH avanzada, requerirán asistencia en todas las actividades de la vida diaria y en muchos casos recibirán cuidado paliativo en algún tipo de institución o en sus hogares.

2.4.2. Signos y síntomas secundarios

Es importante mencionar la existencia de síntomas secundarios, entre los cuales se puede mencionar una relevante disminución del peso corporal, la cual no se encuentra propiamente relacionada con el aumentado gasto energético debido a la ejecución de movimientos involuntarios –especialmente la corea- sino que éste puede estar principalmente vinculado con ciertas irregularidades en el

funcionamiento metabólico normal, debido primordialmente a la mutación genética que altera la producción de la proteína denominada huntingtina.

Cabe destacar que debido a la afectación que ocurre a nivel del hipotálamo, se generan cambios importantes en lo que concierne a la regulación normal de la hormona de crecimiento, así como también de la hormona ghrelina. Estos parecerían no ser tan relevantes en las etapas premanifiesta e inicial, sin embargo conforme progresa la EH, éstos adquieren mucha mayor trascendencia.

De acuerdo con Aziz et al. (2010) existe una asociación importante entre la desregulación del sistema de retrocontrol de la hormona de crecimiento, la supresión postprandial de la ghrelina –misma que incrementa en relación con el número de repeticiones CAG- y la severidad de la EH, lo cual ciertamente podría vincularse con la composición y el peso corporal en este tipo de pacientes.

Igualmente, otro factor que puede contribuir a la pérdida de peso en los individuos con EH es el trastorno de la disfagia. Cabe destacar que las personas con EH sufren de dificultades en todas las fases de la deglución (ver cuadro 2.4.2) siendo además uno de los padecimientos que provocan los problemas más severos, ya que ésta se encuentra relacionada con una mayor posibilidad de sufrir broncoaspiración, la cual generalmente termina provocando una neumonía que lamentablemente finaliza en muchas ocasiones con la muerte del individuo.

Cuadro 2.4.2. Principales problemas en las distintas fases de la deglución en los pacientes con Enfermedad de Huntington

Fases	Características principales
Preparatoria oral	Inestabilidad postural, alimentación rápida e impulsiva y pobre control de los músculos de la lengua
Oral	Deglución descoordinada y repetitiva, residuos al finalizar la misma
Faríngea	Tos, asfixia y aspiración
Esofágica	Vómito, temprana saciedad, motilidad esofágica anormal, corea diafragmática y reflujo

Adaptado de *Dysphagia in Huntington Disease* de Heemskerk y Roos (2010)

En lo que concierne a la inestabilidad postural originada en la fase preparatoria oral, Klein, Sacrey, Dunnett, Wishaw & Nikkhah, (2010) realizaron un estudio que pretendía conocer y analizar el déficit motor a nivel de miembro superior en la realización de una tarea que consistía básicamente en alcanzar un pequeño alimento desde una posición inicial y posteriormente llevarlo hacia la boca. Se incluyeron doce sujetos con EH en distintas etapas, así como un grupo control de doce individuos.

Se logró evidenciar en los sujetos con EH una mayor tendencia a utilizar la musculatura a nivel proximal, es decir, compensando con el tronco y la cabeza aquellos movimientos exagerados. En este grupo, se determinó también una fijación visual en el alimento, ya fuera antes de iniciar con la tarea, o bien, siguiéndola durante su transcurso y finalización.

Con un movimiento de flexión de muñeca, llevaban ésta pasivamente hacia el alimento, efectuando después una prensión palmar precoz o tardía. Durante el transporte del alimento, realizaban pronación o supinación del antebrazo, con movimientos exagerados del codo y hombro, los cuales eran mucho más destacados

en los individuos con EH severa. Ulteriormente, al llevar el alimento a la boca, una parte importante de ellos introducían sus dedos dentro de ella.

Gran parte de los pacientes con EH, sufren también de distintos trastornos del sueño, los cuales parecieran no estar relacionados propiamente con el número de repeticiones CAG del individuo. De acuerdo con Arnulf et al. (2008) alteraciones como el insomnio, irregularidades en las etapas del sueño –incluyendo la fase MOR (movimientos oculares rápidos) – así como una incrementada actividad motora, son frecuentes en este tipo de personas, pudiéndose expresar incluso desde la etapa premanifiesta de la enfermedad.

Estos autores indican que en el 12% de los pacientes con EH sometidos a su estudio, encontraron desórdenes en el comportamiento normal de la fase MOR, entre los cuales se mencionan: movimientos complejos de los labios, cabeza, tronco y de ambos miembros superiores.

Cuadro 2.4.3. Signos y síntomas comunes en la Enfermedad de Huntington a través de sus distintas etapas

Signos y síntomas	Premanifiesta	Etapas Inicial	Etapas Media	Etapas Final
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 Caídas Disfagia Disartria	Bradinesia Rigidez y espasticidad Severas anormalidades en el movimiento voluntario Disfagia Disartria Incontinencia
Cognitivo	Dificultad con tareas complejas de pensamiento	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

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

2.5. Enfermedad de Huntington juvenil

La aparición de la EH antes de los 20 años de edad, suele denominarse como EH Juvenil, presentando una clínica ligeramente diferente con respecto a la EH en el adulto. En un estudio realizado por González & Afifi (2006), se llevó a cabo un reporte de 12 pacientes con EH Juvenil, los cuales fueron divididos en dos grupos (los de inicio temprano y los de inicio tardío de la enfermedad) comparando sus

características clínicas, demográficas y genéticas con la información de la literatura utilizada.

Estos investigadores encontraron que la mayoría de los individuos habían comenzado a presentar los síntomas antes de los 5 años de edad, con un predominio de aparición masculina con respecto al inicio temprano de la enfermedad (<10 años de edad) y un predominio de aparición femenina en lo que concierne a su inicio tardío (≥10 años de edad). Cabe destacar que los distintos síntomas y signos encontrados variaron entre ambos grupos (ver cuadro 2.5.1).

Cuadro 2.5.1. Síntomas y signos comunes desarrollados durante el curso de la enfermedad

Síntomas	Grupo A (%) (n:7)	Grupo B (%) (n:5)
Anormalidades motoras orofaríngeas	5 (71)	5 (100)
Corea	5 (71)	2 (40)
Signos de motoneurona superior	5 (71)	5 (100)
Convulsiones	4 (57)	0
Rigidez/bradicinesia	4 (57)	5 (100)
Distonía	3 (43)	1 (20)
Incontinencia	3 (43)	2 (40)
Tremor	2 (29)	1 (20)
Distonía paroxismal	2 (29)	0
Microcefalia	1 (14)	1 (20)
Trastornos del sueño	0	2 (40)

Fuente: Adaptado de González & Afifi (2006). Traducción propia

“Los sujetos normales poseen entre 6 y 35 repeticiones CAG” (Vásquez et al., 2008, p.2), “mientras que aquellos con la EH poseen más de 36 repeticiones” (Potter et al., 2004; citados por Vásquez et al., 2008, p.2). Las expansiones entre 40 y 50 repeticiones CAG frecuentemente se observan en personas en las cuales la enfermedad inició entre los 30-50 años de edad, por su parte la EH de aparición juvenil se manifiesta generalmente cuando se sobrepasan las 70 repeticiones (Petersén, Mani & Brundin, 1998)

2.6. Diagnóstico

Con respecto al diagnóstico se debe considerar la clínica del paciente, además de los antecedentes patológicos y no patológicos familiares. Cabe destacar la posibilidad de diagnóstico genético o molecular, el cual confirmará dependiendo del número de repeticiones CAG del individuo, la existencia de la mutación causante de la enfermedad.

Según Vásquez et al. (2008), a cada uno de los sujetos se le toma una muestra de sangre periférica con anticoagulante ACD (ácido cítrico, citrato de sodio y dextrosa) para de esta manera, extraer su ADN de leucocitos mediante extracción con fenol-cloroformo, utilizando la reacción en cadena de la polimerasa con el propósito de determinar el número de repeticiones CAG.

Actualmente se utiliza también la resonancia magnética con el objetivo de estudiar cambios a nivel estructural y funcional del cerebro, especialmente en lo que concierne al núcleo caudado y putamen de los ganglios basales, en los cuales se tiende a reflejar cierta atrofia cerebral.

Además, estudios como la tomografía por emisión de protones han reportado en pacientes sintomáticos, una disminución en la función metabólica cerebral, propiamente en el uso de glucosa a nivel cortical; evento que precede la neurodegeneración (Paulsen, 2009).

2.7. Diagnóstico diferencial

La corea es el trastorno motor más evidente en la EH; sin embargo ésta puede presentarse también en otras patologías, por lo que es importante realizar un diagnóstico diferencial (ver cuadro 2.7.1), en el cual se consideren también los demás signos y síntomas motores, así como aquellos cognitivos y psiquiátricos, completándose de esta manera la particular tríada de la enfermedad.

Cuadro 2.7.1. Diagnóstico diferencial de la corea

Tipo	Patología
Hereditario	Enfermedad de Huntington
	Corea hereditaria benigna
	Neuroacantocitosis
	Enfermedad de Wilson
Trastornos reumáticos	Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana
	Corea de Sydenham
	Corea gravídica
	Fármacos neurolépticos
Inducida por medicamentos	Medicamentos anticonceptivos orales
	Fenitoína
	Levodopa
	Cocaína
Trastornos sistémicos	Lupus Eritematoso Sistémico
	Tirotoxicosis
	Policitemia vera
	Hiperglicemia
	Síndrome de Inmunodeficiencia adquirida (SIDA)
	Síndrome paraneoplásico

Fuente: Adaptado de Ross (2010) en *Huntington Disease: a clínica revés*. Traducción propia.

2.8. Terapéutica

Ya que no existe cura para la EH, los diferentes tratamientos que se brindan, se encuentran dirigidos tanto a disminuir los signos y síntomas, como a maximizar la funcionalidad e independencia de la persona.

No obstante, tal y como mencionan Klager, Duckett, Sandler & Moskowitz (2008), el papel del profesional en salud, no debe de limitarse a lo anterior, sino que también debe de involucrarse en la educación a los familiares, siendo además un colaborador esencial en la toma de decisiones durante el progreso de la enfermedad. A continuación, se exponen los aspectos más trascendentales que se deben de conocer en relación con la terapéutica en la EH, enfatizándose especialmente en la inclusión de la TF como parte de su tratamiento.

2.8.1. Abordaje interdisciplinario

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

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

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 profesionales en los campos de la psicología y trabajo social, permiten una intervención basada más en la psicoterapia y el apoyo familiar, del cual, cabe destacar su trascendencia e impacto en la calidad de vida de la persona con EH.

Queda claro que la enfermedad de Huntington es una patología hereditaria que tiene una connotación psicosocial importante, debido a la controversia que se establece al sopesar dos aspectos: la gravedad e irreversibilidad de los síntomas psicofísicos y su inicio generalmente tardío (Vásquez et al., 2011, p.142)

De la misma manera, es importante subrayar el papel que cumple el nutricionista, al evaluar la capacidad de la persona al ingerir comidas o bebidas con diferentes texturas, así como también al considerar dichos resultados en la elección, preparación y consumo de los alimentos que se incluirán en la dieta del paciente (Klager et al., 2008).

Los profesionales en TF, terapia ocupacional, terapia de lenguaje y terapia respiratoria, están vinculados sobre todo a la rehabilitación neuropsicomotora del paciente y al manejo de secreciones pulmonares, cumpliendo funciones determinantes en el mejoramiento o mantenimiento de su funcionalidad e

independencia; mientras tanto, disciplinas como la enfermería realizan una función esencial, especialmente en lo que respecta a la etapa final de la enfermedad.

2.8.2. Tratamiento farmacológico

Existen diversos medicamentos que se utilizan actualmente en el tratamiento de los signos y síntomas de la EH, especialmente aquellos relacionados con los trastornos motor y psiquiátrico. Éstos pueden ser divididos en cuatro grupos principales: anticoréicos, antipsicóticos, antidepresivos y antiepilépticos (EHDN-PWG, 2008).

Nosotros recomendamos riluzol, olanzapina y amantadina para el tratamiento de los trastornos motores asociados con la EH, inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina y mirtazapina para el tratamiento de la depresión, así como fármacos antipsicóticos atípicos para la psicosis de la EH y problemas del comportamiento (Bonelli, Wenning & Kapfhammer, 2004, p.1).

Después de la revisión de literatura realizada por Bonelli et al. (2004), los autores encontraron que lamentablemente la mayor parte de la investigación farmacológica en la EH, se ha concentrado en los aspectos motores de la enfermedad, especialmente en la corea, la cual consideran como la menos relevante en términos de tratamiento. Para estos investigadores, los trastornos cognitivos y psiquiátricos tienen un papel mucho más importante en la terapéutica de la enfermedad.

Con el objetivo de llevar a cabo una intervención lo más óptima posible, cabe destacar la importancia de tener en consideración la variedad de potenciales efectos secundarios, derivados de los principales medicamentos utilizados como parte del tratamiento de la EH (ver cuadro 2.8.1).

Cuadro 2.8.1. Principales clases de medicamentos, ejemplos y potenciales efectos secundarios

Clase de medicamento (acción principal)	Subclase de medicamento	Ejemplo de Medicamentos	Potenciales efectos secundarios	
Anticoreicos	Neurolépticos y antipsicóticos atípicos	Tiaprida (Tiapridex, Sintelabo)	Somnolencia, apatía, síntomas extrapiramidales, distonía, acatisia, hipotensión, vértigo, cefalea, insomnio, constipación, sequedad bucal, ganancia de peso, discinesia tardía	
		Flufenazina (Proxilin)		
		Respiridona (Risperdal)		
		Olanzapina (Zyprexa)		
		Pimozida (Orap)		
	Benzodiazepinas	Geodon (Ziprasidona)		
		Clonazepam (Klonopin); Diazepam (Valium); Termazepam (Restoril)	Sedación, ataxia, apatía, convulsiones, fatiga	
	Antipsicóticos	Agentes depletivos de dopamina	Tetrabenazina (Nitoman)	Hipotensión, somnolencia, depresión, perturbación gastrointestinal, síntomas extrapiramidales
			Olanzapina (Zyprexa)	Somnolencia, apatía, acatisia, hipotensión
		Haloperidol (Haldol)	Somnolencia, apatía, síntomas extrapiramidales, distonía, acatisia, hipotensión, constipación, sequedad bucal, ganancia de peso, discinesia tardía	
Respiridona (Risperdal)		Trastornos del sueño, agitación, ansiedad, acatisia, cefalea		
Flufenazina (Proxilin)		Sedación, síntomas extrapiramidales, distonía, acatisia, hipotensión, constipación, sequedad bucal, ganancia de peso		
Antidepresivos	Inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina	Fluoxetina (Prozac)	Insomnio, diarrea, malestares gastrointestinales, acatisia, pérdida de peso, sequedad bucal, ansiedad, cefalea	
		Sertalina (Zalofit)		
		Paroxetina (Paxil)		
	Tricíclicos	Citalopram (Celexa)		
		Nortriptilina (Pamelor) Amitriptilina (Elavil)	Insomnio, diarrea, malestares gastrointestinales, acatisia, pérdida de peso, sequedad bucal, ansiedad, cefalea	
Antiepilépticos		Valproato (Depakote) Topiramato (Topamax) Carbamazepina (Tegretol)	Nauseas, vómitos, ganancia o pérdida de peso, efectos cognitivos, tremor elevadas enzimas hepáticas	

Fuente: Bonelli et al. (2004) & HDSA (200) en *Physiotherapy Guidance Document* de EHDN. Traducción propia

2.8.3. Fisioterapia en enfermedades neurodegenerativas

El papel de la TF en enfermedades neurodegenerativas tales como la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad de Parkinson y la Esclerosis Lateral Amiotrófica, ha sido sumamente valioso, estableciendo en la mayoría de los casos una mejoría destacable en la calidad de vida de estos pacientes.

Los pacientes que participaron en el programa de actividad física sistémica mejoraron la conservación de las funciones cognitivas, el desempeño del balance y disminuyeron el riesgo de caídas (...) en contraste, los pacientes con enfermedad de Alzheimer quienes no tomaron parte del programa de actividad física mostraron un mayor deterioro de las funciones cognitivas, reducción en el balance e incremento en el riesgo de caídas (Hernández et al., 2010, p. 5,6)

Si bien es cierto, en este tipo de enfermedades la TF no implica su debido retroceso, se relaciona más bien con una mejoría o mantenimiento de los signos y síntomas, lo cual podría vincularse con una disminución en la progresión de éstos, situación que de esta manera, aumentaría o conservaría la funcionalidad del individuo, traduciéndose así en un incremento de la calidad de vida.

En general, las enfermedades neurodegenerativas cursan con tres etapas: inicial, media y final; situación que determinará dependiendo de aquella en que se encuentre el paciente, las distintas intervenciones fisioterapéuticas a realizar, que se caracterizan por ser preventivas, restaurativas y/o compensatorias; teniendo como principal objetivo no solamente mejorar la función física del individuo, sino también contribuir con sus aspectos psicológicos y sociales.

La intervención preventiva se encuentra dirigida en minimizar los potenciales deterioros o condiciones y las limitaciones funcionales (...) la intervención restaurativa en remediar o mejorar el deterioro y las limitaciones funcionales (...) la intervención compensatoria en modificar la actividad, tarea o el entorno con el fin de minimizar las limitaciones funcionales y discapacidades (Dal Bello- Hass, 2002, p. 3, 4)

2.8.4. Fisioterapia en la Enfermedad de Huntington

Como se ha mencionado con anterioridad, en el abordaje de los pacientes con EH se ha privilegiado la intervención farmacológica, por lo que los beneficios de la TF no han sido valorados y descritos científicamente como intervenciones basadas en evidencia. La existencia de escasos estudios, así como la falta de información y experiencia por parte de los profesionales en esta área, han contribuido con dicha situación.

La formación del fisioterapeuta debe considerar que la intervención en los pacientes con EH ha de realizarse idealmente de manera multidisciplinaria, incluyéndose especialistas en genética, neurología, psiquiatría, enfermería, terapia ocupacional, respiratoria y de lenguaje, psicología, odontología y trabajo social.

Con respecto a la TF, uno de sus objetivos fundamentales podría establecerse como el de optimizar la aptitud física de los pacientes, concepto que se relaciona con los siguientes cinco componentes: fuerza muscular, resistencia muscular, capacidad aeróbica, flexibilidad y composición corporal (American College of Sports Medicine, 2010).

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, incluyendo la disminución de enfermedades crónicas cardiovasculares, metabólicas y respiratorias, hasta el fortalecimiento del sistema inmunológico, reducción de la depresión y ansiedad, prevención de lesiones, entre otros (Hoeger & Hoeger, 2006).

De esta manera, 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 (ver cuadro 2.8.1), evitando así las distintas complicaciones derivadas de situaciones comunes en esta

enfermedad, tales como las caídas, las cuales son consideradas una de las principales causas de muerte.

Cabe destacar además, que la TF podría lograr incluso realizar un aporte importante en el manejo de algunos de los signos y síntomas, tanto cognitivos como psiquiátricos (Baker et al., 2010; Hernandez et al., 2010; Nithianantharajah & Hannan, 2009; Marzolini, Jensen & Melville, 2008; Pajonk et al., 2007).

Entre todos los sujetos, la mejoría en la capacidad de ejercicio funcional estuvo asociada con una mejoría en la salud mental en general, así como también en la reducción de los síntomas depresivos. La reducción de los síntomas depresivos estuvo asociada con una mayor adherencia al ejercicio (Marzolini et al., 2008, p.7).

La intervención fisioterapéutica en este tipo de pacientes, debería llevarse a cabo desde la etapa premanifiesta, o al menos, desde la inicial; de esta forma, se lograría preparar motora y cognitivamente al individuo, de manera 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.

El enriquecimiento ambiental mejora la ejecución motora y cognitiva, así como también reduce los comportamientos de ansiedad en varios modelos de roedores. Los efectos celulares del enriquecimiento ambiental incluyen incremento en la neurogénesis hipocámpal, además de una sinaptogénesis y plasticidad sináptica entre neuronas en una extensión de diferentes áreas cerebrales, particularmente la corteza cerebral. A nivel molecular, se ha encontrado que el enriquecimiento ambiental altera la expresión de una variedad de genes diferentes, incluyendo aquellas neurotrofinas codificadoras, receptores de neurotransmisores, factores de transcripción, proteínas citoesqueléticas y reguladores de la neurogénesis" (Nithianantharajah & Hannan, 2009, p.378).

Es muy probable que en la etapa inicial y media, 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 comienza a marcar el final de la etapa premanifiesta para continuar de esta manera, en la etapa inicial de la enfermedad.

Sin embargo, cabe destacar que el abordaje fisioterapéutico en este tipo de alteración, no permite una reducción significativa, por lo que resulta más significativo concentrarse en la protección del paciente a través de diversos dispositivos, como cascos, coderas, protectores de cadera, 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.

A pesar de esto, de acuerdo con EHDN-PWG (2009), Sheaff (1990) en un reporte de caso, menciona que un masculino de 50 años de edad con EH en etapa avanzada posterior a una sesión semanal de hidroterapia, logró disminuir su corea tanto dentro del agua como inmediatamente después de la terapia. Es importante mencionar que la reducción de la corea es llevada a cabo principalmente por los fármacos, sin embargo resulta fundamental también prevenir el estrés, la ansiedad y la depresión (Roseblatt et al., 2000).

Cabe destacar que conforme se da la evolución de la enfermedad, la corea generalmente es sustituida por rigidez o espasticidad, proceso que inicia desde la etapa media pero se hace más evidente en la etapa avanzada, en donde muchos pacientes se hayan postrados en cama, por lo que el evitar la aparición de contracturas se vuelve de suma importancia.

La prevención de caídas es trascendental especialmente en la etapa media, en la cual, existe un riesgo incrementado de sufrir un episodio de estas características, ya que en ella se produce un deterioro significativo de las capacidades motoras, con respecto a las etapas premanifiesta e inicial.

En un estudio realizado por Busse et al. (2008) acerca de la movilidad y las caídas en las personas con EH, se reportó que el 20.8% de la población no había

sufrido ningún episodio de estos, otro 20.8% solamente en una ocasión, mientras que el 58.3% mencionó haber tenido dos o más caídas; todo esto tomando en cuenta los doce meses anteriores a la investigación.

Al fortalecer y normalizar el tono muscular, así como al mejorar la flexibilidad, coordinación, patrón de marcha y el equilibrio estático y dinámico, los pacientes con EH pueden lograr establecer un control postural que les permitirá una prevención o al menos una disminución significativa de los episodios de caídas, lo cual además impactará en su funcionalidad e independencia.

“Los programas de ejercicio confeccionados individualmente resultaron en mejorías inmediatas muy significativas de la ejecución motora y funcionalidad en actividades de la vida diaria” (Zinzi et al., 2007, p.8). Es muy importante además el entrenamiento de tareas específicas, sobre todo aquellas relacionadas con las actividades de la vida diaria.

De igual manera, es determinante considerar dentro del tratamiento fisioterapéutico, el mejoramiento de la resistencia cardiorrespiratoria, ya que por medio de esta, se podrían disminuir las posibilidades de presentar fatiga muscular, lo cual colaboraría asimismo con la prevención de caídas; de igual manera, se lograría adquirir un mejor funcionamiento a nivel del sistema respiratorio, reduciendo de esta forma, la probabilidad de presentar complicaciones tales como la neumonía, esto debido a un mejor control de las secreciones bronquiales.

Por otra parte, en lo que concierne a la marcha, como se ha explicado anteriormente, su deterioro comienza desde la etapa premanifiesta de la enfermedad, por lo que se le debe prestar su debida atención, especialmente a la bradicinesia, la cual al lado de los demás trastornos motores y a la falta de un ambiente seguro para llevarla a cabo, ponen en riesgo la integridad física de estas personas. El uso de un calzado adecuado debe ser siempre tomado en cuenta.

Actualmente, se utilizan además algunas ayudas biomecánicas como lo son los bastones y las andaderas, lo anterior con el objetivo principal de facilitar la marcha, colaborando además con la prevención de caídas; sin embargo ésta es un área que no ha sido muy estudiada, por lo que se debe de tener precaución al recomendar su uso o prescripción, ya que es necesario tomar en cuenta múltiples características individuales del paciente, aparte de los trastornos motores que a éste le afecten, como por ejemplo sus signos y síntomas psiquiátricos.

Los individuos con EH pueden presentar dificultades utilizando andaderas estándar y bastones debido a que la complejidad de la tarea y demandas en balance son mayores que en una andadera de cuatro ruedas. Las andaderas de cuatro ruedas producen mayor eficiencia en los patrones de marcha que los dispositivos sin asistencia como bastones o andaderas estándar en individuos con EH y pueden ser el mejor dispositivo de asistencia para la prevención de caídas en individuos con EH" (Kloss, Kegelmeyer& Kostyk, 2009, p. 210).

Cuadro 2.8.1. Etapas de la Enfermedad de Huntington y estrategias comunes de intervención

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

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

2.9. Operacionalización del marco teórico

Cuadro. 2.8.2. Operacionalización del marco teórico

Objetivos específicos	Variable	Concepto	Dimensiones	Indicador o dimensión	Fuente
Caracterizar las alteraciones motoras de los pacientes con Enfermedad de Huntington del Gran Área Metropolitana de Costa Rica	Alteraciones motoras	Son todas aquellas manifestaciones motoras determinadas tanto por el evaluador –en el caso de signo– como por el paciente –en el caso de síntoma– a causa de algún trastorno o enfermedad	Estadio de la enfermedad	Presencia de signos y síntomas de la enfermedad, grado de funcionalidad e independencia	Anamnesis MEEM UHDRS
			Calidad de vida	Función física, dolor corporal, salud general, vitalidad, función social, rol emocional y salud mental	Cuestionario Short Form-36
			Corea	Presencia y grado de corea	UHDRS
			Distonía	Presencia y grado de distonía	UHDRS
			Rigidez	Presencia y grado de resistencia voluntaria al movimiento pasivo	UHDRS
			Coordinación	Grado de coordinación	UHDRS
			Bradicinesia	Velocidad y amplitud del movimiento voluntario activo	UHDRS
			Postura	Estabilidad postural	UHDRS
			Fuerza muscular	Grado de fuerza muscular	EMM Observación
			Equilibrio	Grado de equilibrio estático y dinámico	Evaluación del balance y la marcha de Tinetti
Marcha	Ejecución de la marcha Velocidad y calidad de la marcha	Evaluación del balance y la marcha de Tinetti			

* SPMSQ: Cuestionario portátil del estado mental de Pfeiffer; UHDRS: Escala unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington

Fuente: Elaboración propia

Elaborar una propuesta de intervención fisioterapéutica para la atención de las alteraciones motoras de los pacientes con Enfermedad de Huntington del Gran Área Metropolitana

El segundo objetivo tuvo como propósito la realización de una propuesta de intervención fisioterapéutica, que permita atender de manera efectiva, las alteraciones motoras de los pacientes con EH del GAM, mejorando de esta forma su manejo clínico y calidad de vida. La propuesta de intervención fisioterapéutica se llevó a cabo con base en la revisión bibliográfica y en la información obtenida de las distintas evaluaciones efectuadas en la población de estudio.

Validar teóricamente la propuesta de intervención fisioterapéutica para la atención de las alteraciones motoras de los pacientes con Enfermedad de Huntington del Gran Área Metropolitana

El tercer objetivo del estudio se relacionó con la validación de la propuesta de intervención fisioterapéutica. Esta fue realizada por un grupo de profesionales con experiencia en atención de personas con EH u otras enfermedades neurodegenerativas.

Se consideró la presencia de profesionales en fisioterapia, neurología, psiquiatría y terapia física. A cada miembro del panel se le hizo entrega de la propuesta diseñada, con el propósito que fuese analizada por cada uno de ellos. Asimismo, se les adjuntó además un instrumento de validación basado en la Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos de la CCSS (2007).

CAPÍTULO III

MARCO METODOLÓGICO

3.1. Enfoque

El estudio es de tipo descriptivo, con un enfoque cuantitativo y un diseño observacional transeccional, puesto que se limitó únicamente a la aplicación de cuestionarios e instrumentos avalados internacionalmente, incluidos dentro de una anamnesis con el propósito de examinar física y emocionalmente a los individuos con EH y de esta manera caracterizar sus signos y síntomas, así como describir la calidad de vida de cada uno de ellos.

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.

3.2. Espacio y tiempo

Inicialmente, con la colaboración del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA), se contactó a la población de manera telefónica y posteriormente se realizó una visita domiciliar, en donde se explicaron y atendieron las posibles consultas en relación con el proyecto de investigación y de esta manera se les hizo la debida entrega del consentimiento informado aprobado por el Comité de Ética de la Vicerrectoría de Investigación de la Universidad de Costa Rica.

Después, se procedió a ejecutar las diversas evaluaciones con el objetivo de caracterizar clínica y sociodemográficamente a cada sujeto. Dichas valoraciones se llevaron a cabo en los hogares de cada uno de los participantes en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013.

Seguidamente, en los meses de diciembre del 2013 y enero del 2014 se realizó la descripción y análisis de los resultados, mientras que entre febrero y abril del

mismo año se diseñó y validó técnicamente la propuesta de intervención fisioterapéutica.

3.3. Unidad de Análisis

La unidad de análisis está dada por las alteraciones musculoesqueléticas de las personas con EH de la GAM. Específicamente se estudiaron la distonía, la corea, la rigidez, la fuerza muscular, la postura, la bradicinesia, la coordinación, el equilibrio y la marcha en el marco del estadio de la enfermedad y la calidad de vida.

3.4. Población

3.4.1. Características

La población que participó en el estudio estuvo compuesta por 10 individuos. De las 17 personas con EH de la GAM, se contactaron 16 y se incluyeron además 3 sujetos del cantón de Turrialba, para un total de 19. De éstos, 4 no accedieron a colaborar, 3 no fueron considerados por los criterios de inclusión y exclusión, mientras que 2 habían ya fallecido para el momento de las evaluaciones.

3.4.2. Criterios de inclusión

Se incluyeron todos aquellos pacientes de la GAM, con un diagnóstico molecular de EH realizado en el INISA, que hubiesen firmado el consentimiento informado y que se encontraran en las etapas premanifiesta, inicial y media de la enfermedad. Se tomaron en cuenta además, los familiares sintomáticos de un caso de EH confirmado por diagnóstico molecular, considerando también los demás puntos anteriormente mencionados.

3.4.2. Criterios de exclusión

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

igualmente aquellos sujetos que al realizar las evaluaciones, manifestaron signos y/o síntomas psiquiátricos tales como abulia, alucinaciones, apatía, astenia, comportamiento antisocial y/o suicida, irritabilidad, paranoia y cualquier otro que el evaluador considerara, fueron también excluidos.

Sucedió lo mismo con aquellas personas que hubiesen sido diagnosticadas previamente con otros trastornos neurológicos tales como: Alzheimer, Evento Cerebrovascular, Epilepsia, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Esclerosis Múltiple, hernia discal, secuelas de trauma craneoencefálico, tumores cerebrales y/o espinales, entre otros.

3.5. Técnicas de recolección de datos

Inicialmente, la población incluida fue invitada a participar en el estudio de manera telefónica, en donde se les comunicó acerca del interés de llevar a cabo el proyecto y se les comentó brevemente su metodología.

De esta manera, las personas que estuvieron de acuerdo, fueron posteriormente visitadas en sus casas de habitación, en donde se les explicó más detalladamente en qué consistía el estudio y se procedió a entregar el consentimiento informado a cada uno de los participantes. Seguidamente se realizó la evaluación cognitiva y en los sujetos que resultaron incluidos, se recolectó la correspondiente información.

3.6. Alcances

Se caracterizó clínica y sociodemográficamente a la población con EH de la GAM y se elaboró una propuesta de intervención fisioterapéutica validada de manera científico-teórica. Debido a que la incrementada incapacidad funcional es uno de los factores principales que afectan la calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes con EH (Ho et al, 2009), por medio de este estudio se espera mejorar el manejo clínico y la calidad de vida de estas personas.

3.7. Limitaciones

A pesar de los esfuerzos que ha realizado el INISA con el objetivo de llevar a cabo el diagnóstico molecular de los pacientes con EH de Costa Rica, es muy probable que existan muchas otras personas de la GAM y en general de todo el país con la enfermedad, quienes aún no se les haya hecho el diagnóstico molecular, por lo que actualmente a nivel nacional no se cuenta con información epidemiológica acerca de ésta y se desconoce exactamente su prevalencia (Vásquez et al., 2011).

Como se ha mencionado previamente, la EH es una enfermedad neurodegenerativa de rara presentación, razón por la cual las personas que pueden formar parte de una investigación, son escasas, situación que limita la población en estudio a un número muy bajo de participantes.

A pesar de que se buscó realizar las evaluaciones en un lugar apto para su ejecución, lo anterior puede considerarse como una limitación del estudio, ya que no permite llevar a cabo las valoraciones en un ambiente controlado en el que las condiciones del entorno sean exactamente las mismas para cada uno de los participantes.

3.8. Instrumentos de recolección de datos

Para realizar la caracterización de la población en estudio, se utilizó primeramente una anamnesis, con la cual se recolectaron datos personales y generales de cada uno de los participantes, así como también información relacionada con el estado cognitivo y conductual, capacidad funcional y signos y síntomas motores de la enfermedad. Además se emplearon diversas escalas utilizadas a nivel internacional para la valoración de la EH, la mayor parte de las cuales han sido recomendadas por la EHDN-PWG (2008).

Las escalas que se utilizaron son: el Cuestionario Short Form-36 (SF-36), la Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (Unified Huntington's Disease Rating Scale, UHDRS), la Escala de evaluación del balance y la marcha de

Tinetti, el Examen manual muscular de acuerdo con Daniels & Worthingham's y el Mini Examen del Estado Mental.

- **Anamnesis**

En la primera parte del instrumento se recolectó información general mediante una entrevista personal que recopiló datos como nombre, 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.

Asimismo, se realizó una evaluación cognitiva, por medio del Mini Examen del Estado Mental y se utilizó la UDHS para llevar a cabo una valoración del comportamiento y la capacidad funcional del paciente, así como también una evaluación de los signos y síntomas motores de la EH (Anexo N°1).

- **Cuestionario a los expertos e instrumento de validación de la propuesta**

Se seleccionó primeramente un grupo de expertos, el cual estuvo conformado por profesionales en fisioterapia, neurología y terapia física.

Se les hizo entrega del documento y bajo mutuo acuerdo, se estableció un plazo de tiempo para que respondiesen el cuestionario y proporcionasen las debidas observaciones y recomendaciones. Cabe destacar que con el objetivo de realizar la validación de la propuesta, se utilizó el instrumento de validación sugerido en la Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS, 2007) (Anexo N°4).

- **Cuestionario Short Form-36**

Es un cuestionario de salud que se utiliza para medir la calidad de vida y las restricciones en la participación, usando una escala que va de 0 (el peor estado de salud) a 100 (el mejor estado de salud) (Villagut et al., 2005). Se compone de 36

preguntas que evalúan tanto los estados positivos como negativos de la salud, incluyendo específicamente la valoración de la función física, dolor corporal, salud general, vitalidad, función social, rol emocional y salud mental (Apéndice N°2).

De acuerdo con Tuesca (2005), se pueden resumir de la siguiente manera:

- Función física: mide el grado en el que se limitan las actividades físicas como el autocuidado, caminar, subir escaleras, inclinarse, levantar y llevar cargas, así como la realización de esfuerzos moderados e intensos.
- Limitaciones debido a la salud física: valora el grado en el que la salud física interfiere en el trabajo y en otras actividades diarias, lo que incluye un menor rendimiento que el deseado y la limitación o dificultad en la realización de actividades.
- Limitaciones debido a problemas emocionales: valora el grado en el que los problemas emocionales interfieren en el trabajo u otras actividades diarias, incluyendo la reducción del tiempo dedicado a ellas, un menor rendimiento que el deseado y una disminución del cuidado al trabajar.
- Energía / Fatiga: cuantifica el sentimiento de energía y vitalidad frente al sentimiento de cansancio y agotamiento.
- Bienestar emocional: mide la salud mental general, lo que incluye la depresión, ansiedad, control de la conducta y control emocional.
- Funcionamiento social: mide el grado en el que los problemas de salud física o emocional interfieren en la vida social habitual.
- Dolor: valora la intensidad del dolor y su efecto en el trabajo habitual, tanto fuera de casa como dentro de ésta.

- Salud general: proporciona una valoración personal de la salud que incluye la salud actual, sus perspectivas y la resistencia a enfermar.
- **Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (Unified Huntington's Disease Rating Scale, UHDRS)**

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, anormalidades del comportamiento y capacidad funcional) (Apéndice N° 3).

En lo que respecta a la función motora, cada uno de los ítems se halla en una escala de cero (normal) a cuatro (muy afectado), mientras que la valoración de la función cognitiva se realiza a través de tres pruebas específicas. La evaluación de la capacidad funcional se lleva a cabo por medio de distintas preguntas y una escala acerca del nivel de independencia de la persona, la cual establece un puntaje que va de 0 a 100 (las calificaciones más altas, implican mejor funcionalidad). Se incluye además la Escala de Capacidad Funcional Total (TFC) (Huntington Study Group, 1996)

- **Escala de evaluación del equilibrio y la marcha de Tinetti**

Es una escala que inicialmente fue realizada para ejecutarse en personas adultas mayores, con el objetivo de conocer el riesgo de caídas. Toma únicamente 5 minutos para llevarse a cabo (EHDN-PWG, 2009).

Ésta valora tanto el equilibrio estático y dinámico, así como la marcha del paciente. Consta además de 16 ítems, en su mayoría con una escala que va de 0 a 2. El puntaje máximo en la evaluación del equilibrio es de 16, mientras que en la evaluación de la marcha es de 12 (Tinetti, 1986).

Si la persona obtiene un puntaje total menor de 19, se considera que tiene un riesgo elevado de sufrir una caída; mientras que si resulta entre 19-24, se determina

como un riesgo moderado y en el caso que la puntuación sea entre 25-28, se establece como un riesgo bajo (Tinetti, 1986) (Apéndice N° 4).

- **Examen Manual Muscular de acuerdo con Daniels y Worthingham's (EMM)**

Es una exploración manual de la fuerza muscular la cual, puede ser valorada en los siguientes grados: 0 (nulo), 1 (actividad escasa), 2 (mal), 3 (regular), 4 (bien) y 5 (normal). Se utilizan además puntuaciones adicionales como + (regular) y mal (-) (Hislop & Montgomery, 1999).

Existen maneras ya establecidas de cómo ejecutar cada una de las pruebas funcionales musculares, a pesar de esto, se establecerá la posibilidad de realizar ciertas modificaciones en ellas, esto debido a que los signos y síntomas motores característicos de la EH, podrían dificultar la ejecución de algunas de éstas, por lo que en ciertos casos, este tipo de valoración podría llevarse a cabo únicamente por observación de los individuos al realizar las otras evaluaciones motoras (EHDN PWG, 2008).

- **Mini Examen del Estado Mental**

Es una prueba que valora el estado cognitivo de la persona e incluye once preguntas, requiriendo un tiempo aproximado de 5-10 minutos para su aplicación. Se encuentra dividida en dos partes, la primera de ellas evalúa la orientación, memoria y atención del paciente, mientras que la segunda la habilidad para nombrar palabras, seguir instrucciones escritas y verbales, escribir una oración espontánea y copiar una figura de un polígono (Apéndice N° 1). El puntaje total del examen es de 30, sin un límite de tiempo (Folstein, Folstein & McHugh, 1974). De acuerdo con Mungas, Marshall, Weldon, Haan & Reed (1996), el puntaje de corte más aceptado es el de 24 (27-30: normal; 25-26: dudoso o posible demencia; 10-24: demencia leve a moderada; 6-9: demencia moderada a severa y 0 a 6: demencia severa).

3.9. Presentación de la información y plan de análisis

De acuerdo con Sabino (1992, p. 136) “finalizadas las tareas de recolección el investigador quedará en posesión de un cierto número de datos, a partir de los cuales será posible sacar las conclusiones generales que apunten a esclarecer el problema formulado en los inicios del trabajo”.

Con el propósito de llevar a cabo dicho proceso, denominado agrupación de los datos, se elaboraron cuadros de distribución de frecuencias, cuadros de tabulación múltiple y gráficos, para lo cual se utilizaron los programas Excel y Statistical Package for the Social Sciences.

3.10. Validación de la propuesta

En relación con la validación de la propuesta que se diseñó, esta fue efectuada a través de la presentación ante un grupo de seis expertos en el manejo de pacientes con enfermedades neurodegenerativas, ello con el objetivo de su análisis y viabilidad, así como también para tomar en cuenta sus distintas recomendaciones.

Se consideró la presencia de profesionales en fisiatría, neurología y terapia física. A cada miembro del panel se le hizo entrega de la propuesta diseñada, con el propósito que fuese analizada por cada uno de ellos. Asimismo, se les adjuntó además un instrumento de validación basado en la Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos de la CCSS (2007).

3.11. Consideraciones éticas

El consentimiento informado de este estudio se encuentra basado en los principios éticos internacionales para la investigación biomédica en seres humanos, realizadas por el Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (CIOMS) y la OMS, los cuales toman en consideración los siguientes aspectos:

El principio de autonomía se resguardó mediante la explicación clara y completa del consentimiento informado y la atención de consultas y sugerencias que surgieron tanto por los pacientes con EH, como por sus familiares. Además se les aclaró a todos los participantes del estudio que podían abandonar éste en cualquier momento que lo considerasen necesario.

El principio de justicia se protegió mediante el trato igualitario y la participación de todas las personas que cumplieren con los criterios de inclusión y al establecer beneficios equitativos para todos los sujetos.

El principio de beneficencia se cumplió al llevar a cabo evaluaciones personalizadas y detalladas de las alteraciones motoras de cada uno de los participantes del estudio y así posteriormente elaborar una propuesta de intervención fisioterapéutica que sirva para mejorar el manejo clínico de la enfermedad y de esta manera la calidad de vida de los pacientes.

El bienestar de los individuos se protegió a través de la utilización de escalas y pruebas avaladas internacionalmente y recomendadas por la EHDN-PGW (2009). Además, la participación de las personas en este estudio no causó ningún daño, ya fuese de tipo físico, cognitivo y/o psicológico, lo cual responde al principio de no maleficencia.

De igual forma, se respetó la confidencialidad de los participantes manteniendo protegida toda información recopilada durante la evaluación. El investigador fue el único que manejó los documentos relacionados con la población del estudio.

CAPÍTULO IV

RESULTADOS

A continuación se exponen los resultados obtenidos durante el trabajo de campo de esta investigación, para lo cual, se elaboraron cuadros de distribución de frecuencias, cuadros de tabulación múltiple y gráficos.

4.1. Aspectos generales de la población

En la siguiente sección se presentarán los aspectos generales de las personas con EH incluidas dentro del estudio.

Primeramente se describirán sus características sociodemográficas, específicamente el sexo, edad, estado civil, lugar de residencia y edad de inicio de la enfermedad.

Luego, se detallarán los principales grupos de medicamentos utilizados por los pacientes y se explicarán además los hallazgos más importantes en lo que al historial de caídas de cada individuo se refiere.

4.1.1. Características sociodemográficas

Se valoraron un total de diez individuos, todos de nacionalidad costarricense, de los cuales cuatro se encontraban en la etapa premanifiesta mientras que los demás sujetos, tomando en consideración la Escala de Capacidad Funcional Total (TFC), uno cursaba la fase inicial de la enfermedad (Etapa I, TFC 11-13), en tanto cinco se encontraban dentro del estadio medio (Etapa II y III, TFC 3-10). La tabla 1 expone lo anterior.

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

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

Fuente: Elaboración propia, a partir de la información recolectada

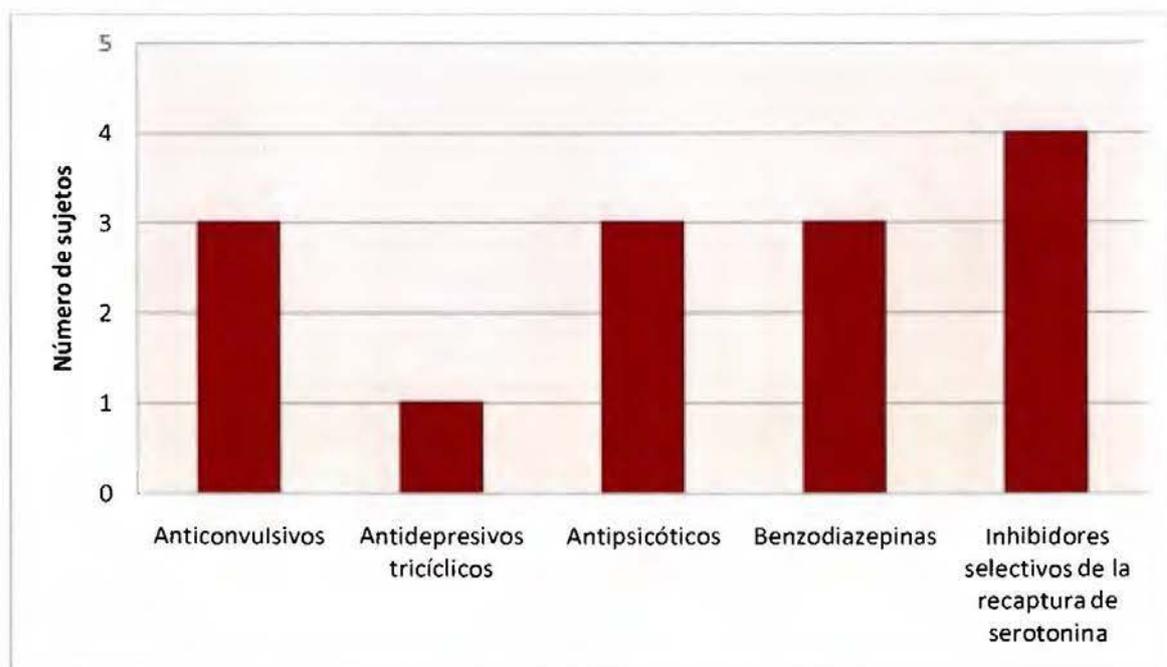
No se hallaron diferencias con relación al sexo de los pacientes; de hecho, participaron en total cinco mujeres (50%) y cinco varones (50%). La evaluación se llevó a cabo en ocho diferentes familias, la mayor parte de ellas (4), ubicadas en diferentes distritos del cantón de San José. Cabe destacar además, la presencia de hasta tres sujetos confirmados con el diagnóstico molecular de la EH en una de las familias afectadas, en donde se valoraron dos individuos presintomáticos y otro en la etapa media de la enfermedad.

La edad de inicio de los primeros signos y síntomas evidentes a nivel motor, obtuvo una media de 43 años, correspondiendo con la mayor parte de los individuos (3), los cuales desarrollaron la enfermedad en la cuarta década de vida. Por otra parte, el promedio de tiempo de evolución de la EH en cada uno de los sujetos, se ubicó en 5.3 años. Cabe destacar, que estos datos se encuentran basados meramente en la información suministrada por los pacientes.

4.1.2. Medicamentos utilizados

El uso de medicamentos en la EH con el objetivo de mejorar los movimientos involuntarios, o bien los trastornos del comportamiento, es muy común en la mayoría de pacientes. Por ende, como parte de la anamnesis se les preguntó a cada uno de los sujetos cuales eran los fármacos que se encontraban utilizando en el periodo en el que se llevó a cabo la evaluación, detalles que se pueden observar en el gráfico 1.

Gráfico 1. Grupos de medicamentos utilizados por los pacientes con EH en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013



Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Los fármacos reportados por los distintos participantes, se dividieron de acuerdo con su clase y subclase y se encontró que el grupo de los antidepresivos era el más consumido, especialmente el de los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina, los cuales fueron referidos por pacientes desde la etapa premanifiesta hasta en aquellos que cursaban la fase media de la enfermedad.

Cabe destacar que los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina, son los antidepresivos más utilizados en la actualidad y entre sus principales medicamentos se encuentran: fluoxetina, fluvoxamina, parotexina, sertralina, citalopram y escitalopram (Arias & Betés, 2008).

4.1.3. Historial de caídas

Debido a las importantes alteraciones motoras en la EH y al consecuente deterioro físico y funcional, gran parte de los individuos con esta enfermedad reportan frecuentemente caídas. En muchas ocasiones éstas finalizan en complicaciones neurológicas graves, causadas sobre todo por los diversos traumas craneoencefálicos generados a partir de ellas.

Grimbergen, Bloem, Knol, Kremer, Ross & Munneke (2008) llevaron a cabo una investigación en la que incluyendo 45 pacientes con EH en etapas inicial y media, encontraron que el 60% reportó haber sufrido dos o más caídas durante el último año. Asimismo mencionan que utilizando la UHDRS, dicho grupo obtuvo puntajes significativamente mayores para corea, bradicinesia y agresión, así como además un menor nivel cognitivo en comparación con el restante 40%.

En lo que respecta a los resultados de la aplicación de la anamnesis a los diferentes pacientes, únicamente los individuos en la etapa media de la enfermedad comentaron haber experimentado una o más caídas durante el último año; ninguno de ellos indicó haber sufrido complicaciones a causa de ellas. Cabe destacar además que solamente un sujeto, que cursaba también este estadio, refirió el uso de ayudas técnicas, en este caso específicamente el de la silla de ruedas.

4.2. Comportamiento

De acuerdo con Ross (2010) los síntomas psiquiátricos en los individuos con EH son bastante comunes, siendo el trastorno de la depresión uno de los que se presenta con mayor regularidad en cualquiera de las etapas de evolución de la enfermedad.

Según van Duijin, Kingma & Van der Mast (2007) además de la depresión, algunos de los síntomas frecuentemente reportados en la EH son ansiedad, irritabilidad y apatía, con prevalencias que van desde el 33% hasta el 76%; mientras que los síntomas obsesivo-compulsivos y la psicosis ocurren de manera menos habitual con porcentajes del 10% al 52% y del 3% al 11% respectivamente.

Seguidamente se presentan los resultados de la valoración del comportamiento de acuerdo con la Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (UHDRS, por sus siglas en inglés). Los pacientes con la EH calificaron sus síntomas según su severidad (0: ausente; 1: escaso; cuestionable; 2: leve, 3: moderado; 4: severo) y frecuencia (0: casi nunca; 1: raramente; 2: a veces; 3: frecuentemente; 4: casi siempre). Los puntajes más altos indican una mayor afectación respecto a los más bajos.

La patología psiquiátrica y cognitiva muy probablemente preceden el desarrollo de cada uno de los signos y síntomas motores en la EH (van Duijin, Kingma & Van der Mast, 2007). Tal y como fue abordado en el segundo capítulo, en algunos casos los individuos presintomáticos son capaces de presentar trastornos del comportamiento relacionados con la presencia de la mutación genética característica de la EH, tales como agresividad, ansiedad, depresión e irritabilidad.

El suicidio ocurre generalmente en individuos sintomáticos iniciales, sin embargo sucede también en portadores genéticos en etapa premanifiesta” (Ross,

2010). A continuación, la **tabla 2** presenta los resultados obtenidos en la población presintomática.

Tabla 2. Valoración del comportamiento de acuerdo con la UHDRS de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa premanifiesta en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Síntoma	Clasificación	0	1	2	3	4
Triste/De mal humor	Severidad	1	0	1	2	0
	Frecuencia	1	1	1	0	1
Baja autoestima /Culpa	Severidad	1	0	2	1	0
	Frecuencia	1	1	2	0	0
Ansiedad	Severidad	0	0	2	1	1
	Frecuencia	1	0	2	0	1
Pensamientos suicidas	Severidad	4	0	0	0	0
	Frecuencia	4	0	0	0	0
Comportamiento agresivo	Severidad	2	1	0	1	0
	Frecuencia	3	1	0	0	0
Comportamiento irritable	Severidad	1	0	2	1	0
	Frecuencia	1	1	2	0	0
Compulsiones	Severidad	2	1	0	1	0
	Frecuencia	3	0	0	1	0
Alucinaciones	Severidad	3	0	0	1	0
	Frecuencia	3	0	0	1	0

Escala: severidad (0: ausente, 1: escaso, cuestionable, 2: leve, 3: moderado, 4: severo); frecuencia (0: casi nunca, 1: raramente; 2: a veces, 3: frecuentemente, 4: casi siempre)

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

En la evaluación llevada a cabo en este estudio, en lo que respecta a las personas en etapa premanifiesta, se encontró que la tristeza/mal humor, la baja autoestima, la ansiedad y el comportamiento irritable fueron los trastornos más frecuentes y mayormente calificados en severidad. Ninguno de los sujetos valorados reportó la presencia de pensamientos suicidas y solamente un individuo mencionó haber experimentado alucinaciones no relacionadas con consumo de psicotrópicos.

Es importante mencionar que dos de las personas a las que se les aplicó el instrumento, cursaban un periodo de sus vidas muy particular en lo que a salud mental concierne, puesto que dos semanas antes de la valoración del comportamiento habían apenas recibido su confirmación del diagnóstico molecular positivo para EH.

En lo que concierne a la etapa inicial, cabe destacar que los trastornos psiquiátricos tienden a ser muy similares a los que se presentan desde la fase premanifiesta. Kirkwood et al. (2001) mencionan que la tristeza, depresión e irritabilidad caracterizan el primer año de evolución de la EH en algunos sujetos, mientras que otros desarrollan estos trastornos entre 2 y 5 años después.

En muchas ocasiones, éstos son acompañados por síntomas emocionales adicionales como sospección, falta de motivación, cambios en los patrones de sueño y problemas sexuales, todos los cuales al lado del deterioro del control motor, llevan al paciente hacia la torpeza física. La tabla 3 representa los datos obtenidos correspondientes a la valoración del comportamiento en la población en etapa inicial.

Tabla 3. Valoración del comportamiento de acuerdo con la UHDRS de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa inicial en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Síntoma	Clasificación	0	1	2	3	4
Triste/De mal humor	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0
Baja autoestima /Culpa	Severidad	0	1	0	0	0
	Frecuencia	0	1	0	0	0
Ansiedad	Severidad	0	0	1	0	0
	Frecuencia	0	0	1	0	0
Pensamientos suicidas	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0
Comportamiento agresivo	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0
Comportamiento irritable	Severidad	0	1	0	0	0
	Frecuencia	0	0	1	0	0
Compulsiones	Severidad	0	0	0	1	0
	Frecuencia	0	0	0	1	0
Alucinaciones	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0

Escala: severidad (0: ausente, 1: escaso, cuestionable, 2: leve, 3: moderado, 4: severo); frecuencia (0: casi nunca, 1: raramente; 2: a veces, 3: frecuentemente, 4: casi siempre)

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Como se puede observar, los resultados obtenidos para la etapa inicial, corresponden a un único individuo evaluado, caso en el cual los síntomas reportados con una mayor intensidad y frecuencia fueron aquellos relacionados con la ansiedad y el comportamiento compulsivo. Este sujeto, no reportó tristeza/mal humor, pensamientos suicidas, comportamiento agresivo ni alucinaciones.

Según Rosenblatt et al. (2009), los pacientes con EH son vulnerables a sufrir de ansiedad por diferentes circunstancias particulares en sus vidas, pero también por cambios físicos en sus cerebros consecuencia de la enfermedad, lo cual los puede llevar incluso a experimentar una fobia social debido a sus evidentes síntomas motores.

Por otra parte, de acuerdo con van Duijn et al. (2007), la presencia de síntomas obsesivos-compulsivos es de particular interés ya que el trastorno obsesivo-compulsivo y la EH comparten probablemente una neuropatología similar específicamente en la región de los ganglios basales y en los circuitos (orbito) fronto-estriados.

Respecto a la etapa media de la enfermedad, cabe destacar que en ella los trastornos psiquiátricos de los pacientes tienden a ser mucho más evidentes e importantes. Al lado de la depresión, los individuos suelen desarrollar apatía, la cual se encuentra probablemente relacionada con la disfunción a nivel del lóbulo frontal, caracterizando a los sujetos por la falta de entusiasmo, interés y motivación por lo que los rodea (Rosenblatt et al., 2009).

De la misma manera, el comportamiento agresivo y la irritabilidad pueden exacerbarse, favorecidos además por las obsesiones y compulsiones (Ross, 2000). Asimismo, los síntomas psicóticos, tales como las alucinaciones, pueden comenzar a manifestarse de forma más evidente, sobre todo entrando en la etapa avanzada de la EH (Ross, 2000).

Para Tsuang, Almqvist, Lipe, Strgar, DiGiacomo, Hoff, Eugenio, Hayden & Bird (2000), si bien es cierto, los procesos pato-fisiológicos de la EH pueden contribuir al desarrollo de síntomas psiquiátricos en un número importante de pacientes, no todos los individuos experimentan este tipo de trastornos, por lo que muy probablemente deban existir otros factores predisponentes que favorezcan esta condición. La tabla 4 expone los hallazgos de la valoración en los pacientes en etapa media.

Tabla 4. Valoración del comportamiento de acuerdo con la UHDRS de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa media en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Síntoma	Clasificación	0	1	2	3	4
Triste/De mal humor	Severidad	0	1	2	0	1
	Frecuencia	1	1	2	0	0
Baja autoestima /Culpa	Severidad	2	0	1	0	1
	Frecuencia	2	1	0	0	1
Ansiedad	Severidad	0	1	2	0	1
	Frecuencia	1	2	0	0	1
Pensamientos suicidas	Severidad	2	1	1	0	0
	Frecuencia	2	1	1	0	0
Comportamiento agresivo	Severidad	3	0	1	0	0
	Frecuencia	3	1	0	0	0
Comportamiento irritable	Severidad	2	0	0	1	1
	Frecuencia	2	0	0	1	1
Compulsiones	Severidad	2	1	0	0	0
	Frecuencia	2	1	1	0	0
Alucinaciones	Severidad	2	0	2	0	0
	Frecuencia	2	1	1	0	0

Escala: severidad (0: ausente, 1: escaso, cuestionable, 2: leve, 3: moderado, 4: severo); frecuencia (0: casi nunca, 1: raramente; 2: a veces, 3: frecuentemente, 4: casi siempre)

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Propiamente con relación a la valoración del comportamiento de los participantes en etapa media de la EH, cabe destacar que no se incluyó la información de uno de los pacientes en esta fase de la enfermedad, ya que no fue capaz de comprender la escala utilizada, esto a pesar de haber obtenido el puntaje mínimo requerido en lo que al Mini Mental Examination Test se refiere.

En esta ocasión, los resultados fueron muy variados, mientras algunos de los sujetos coincidieron al calificar como “ausente” y “casi nunca” la severidad y frecuencia respectiva en las variables de pensamientos suicidas, comportamiento agresivo, compulsiones y alucinaciones, otros reportaron una baja autoestima, ansiedad y un comportamiento irritable “severo” y presente “casi siempre”.

4.3. Calidad de vida

Con el objetivo de llevar a cabo una medición subjetiva acerca de la calidad de vida de los participantes, se utilizó el Cuestionario Short Form-36 (SF-36), instrumento que se divide en 36 preguntas y que toma un promedio de 8 a 12 minutos para ser completado (Zuñiga, Carrillo, Fos, Gandek, Medina, 1999).

Cabe destacar que las respuestas de este instrumento se codifican y los resultados se trasladan a una escala de 0 (peor salud) a 100 (mejor salud); dividiéndose además en ocho grandes variables (ver cuadro 4.3.1).

Cuadro 4.3.1. Variables del estado de salud e interpretación de resultados bajos y altos

Conceptos	N° de preguntas	Significado de los resultados	
		Bajo	Alto
Función física	10	Mucha limitación para realizar todas las actividades físicas, incluyendo bañarse o vestirse debido a la salud	Realiza todo tipo de actividades físicas, incluyendo las más vigorosas, sin limitantes debido a la salud
Limitaciones debido a salud física	4	Problemas con el trabajo u otras actividades diarias como resultado de la salud física	Ningún problema con el trabajo u otras actividades diarias como resultado de la salud física
Limitaciones debido a problemas emocionales	3	Problemas con el trabajo u otras actividades diarias como resultado de problemas emocionales	Ningún problema con el trabajo u otras actividades diarias como resultado de problemas emocionales
Energía / Fatiga	4	Cansancio y agotamiento todo el tiempo	Lleno de energía y entusiasmo todo el tiempo
Bienestar emocional	5	Sensación de ansiedad y depresión todo el tiempo	Sensación de paz, felicidad y calma todo el tiempo
Funcionamiento social	2	Interferencia frecuente y extrema con las actividades sociales normales debido problemas físicos y emocionales	Realiza actividades sociales normales sin interferencia debido a problemas físicos o emocionales
Dolor	2	Dolor muy severo y extremadamente limitante	Ausencia de dolor o limitaciones debido al dolor
Salud general	5	Evalúa la salud personal como mala y cree que probablemente empeorará	Evalúa la salud personal como excelente

Fuente: Adaptada y modificada de Ware & Sherbourne (1992) en *The MOS 36-item short-form health survey (SF-36)*. Traducción propia.

En lo que concierne específicamente a los resultados obtenidos, debido al tamaño de la población del estudio no es posible establecer una comparación pertinente que permita identificar diferencias significativas en la percepción de la calidad de vida de los sujetos de acuerdo con su etapa de evolución. De igual manera, la valoración de esta variable es sumamente subjetiva por lo que se presta para que los datos obtenidos a partir de ella sean bastante diversos entre los sujetos valorados. La tabla 5 representa los datos obtenidos en los pacientes presintomáticos.

Tabla 5. Calidad de vida de los pacientes en etapa premanifiesta de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short Form-36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Escala	Promedio	Valor máximo	Valor mínimo
Función física	94	100	75
Limitaciones debido a la salud física	81	100	25
Limitaciones debido a problemas emocionales	42	100	0
Energía / Fatiga	58	93	35
Bienestar emocional	73	84	64
Funcionamiento social	82	100	63
Dolor	58	90	45
Salud general	62	85	38

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

En el caso de los individuos en la etapa premanifiesta destaca el puntaje obtenido en la función y salud física, así como en el funcionamiento social, en contraste con los problemas emocionales, categoría que obtuvo la calificación más baja, situación que coincide con lo expuesto por diferentes autores (Ross, 2000; van Duijin et al. 2007), quienes mencionan que los trastornos de índole psicológica y psiquiátrica tales como la ansiedad y la depresión tienden a evidenciarse antes de la aparición de los primeros síntomas motores.

Ho & Hocaoglu (2011) en un estudio donde se apreciaba desde la perspectiva de los pacientes el impacto de la EH a lo largo de su evolución, hallaron que la mayoría de los problemas ligados a la EH según los individuos en etapa premanifiesta, se vinculaban especialmente con el tema social, tales como sus relaciones familiares en el contexto de la enfermedad y la falta de apoyo de parte de sus miembros más cercanos, así como la insatisfacción con los servicios de salud brindados. Asimismo, la dimensión emocional fue valorada de forma importante,

relacionándose sobre todo con el impacto de la EH en la familia y con la aparición de los primeros signos y síntomas.

Seguidamente, la tabla 6 presenta los resultados obtenidos a partir de la evaluación del sujeto en etapa inicial.

Tabla 6. Calidad de vida de los pacientes en etapa inicial de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short Form-36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Escala	Promedio
Función física	50
Limitaciones debido a la salud física	0
Limitaciones debido a problemas emocionales	100
Energía / Fatiga	30
Bienestar emocional	72
Funcionamiento social	63
Dolor	68
Salud general	10

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

En lo que concierne a este paciente, sobresalen también los puntajes relacionados con la función y salud física, sin embargo en esta ocasión, estos fueron evaluados con una calificación mucho menor en comparación con los sujetos en etapa premanifiesta, al contrario de lo que fue el bienestar y los problemas emocionales, los cuales tuvieron más bien una valoración bastante positiva por parte de esta persona. Se debe subrayar además la escasa puntuación obtenida en los ítems de energía/fatiga y salud general.

En la etapa inicial de la EH (Etapas 1 y 2) (...) los comentarios de los participantes frecuentemente giraban en torno a problemas físicos/funcionales y cognitivos, en reconocimiento y tal vez también en adaptación al surgimiento de los síntomas concretos de la EH(Ho & Hocaoglu, 2011).

Por su parte, en 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 (Ho & Hocaoglu, 2011). La tabla 7 detalla lo encontrado en este tipo de individuos, a partir de la aplicación del Cuestionario Short- Form 36.

Tabla 7. Calidad de vida de los pacientes en la etapa media de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short Form-36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Escala	Promedio	Valor máximo	Valor mínimo
Función física	52	85	10
Limitaciones debido a la salud física	43	100	0
Limitaciones debido a problemas emocionales	40	100	0
Energía / Fatiga	62	80	35
Bienestar emocional	72	100	60
Funcionamiento social	75	100	25
Dolor	64	100	0
Salud general	28	50	5

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Con respecto a las personas en la etapa media, cabe recalcar que las calificaciones relacionadas con la salud física y mental mostraron ser más homólogas en sus resultados. El ítem de salud general fue el que obtuvo la menor puntuación.

4.4. Evaluación motora

Las alteraciones motoras en la EH, al igual que los otros signos y síntomas cognitivos y psiquiátricos, tienen una progresión continua, cuya relación con los procesos de control motor aún no es bien comprendida (Smith, Brandt & Shadmehr, 2000).

La EH afecta prácticamente todo aspecto relacionado con el control motor. El individuo va perdiendo gradualmente su aptitud física, por lo que las actividades diarias se ven igualmente deterioradas, dejando posteriormente al sujeto en una condición de dependencia tanto familiar como social.

4.4.1. Corea

De acuerdo con Rosenblatt et al. (2000), la corea o también llamada coreoatetosis, consiste en la presencia de movimientos irregulares caracterizados por sacudidas y contorsiones. Este trastorno, es prácticamente nulo en la etapa premanifiesta, de hecho, su aparición generalmente marca el comienzo de la etapa inicial, en donde afecta frecuentemente la parte distal del individuo, como lo son sus dedos y manos, así como además sus músculos faciales. (Smith et al. 2000; Ross, 2010).

Su severidad y frecuencia tienden a incrementar conforme evoluciona la patología con una presencia más proximal, incluyendo incluso el tronco, sin embargo, una vez que el individuo se encuentra en la etapa avanzada, ésta se sustituye habitualmente por rigidez o espasticidad, excepto en los casos de EH juvenil, en los cuales estas últimas se evidencian desde el principio de la enfermedad (Rosenblatt, 2000).

De acuerdo con la UHDRS, la corea puede ser valorada con un puntaje del 0 al 4, en donde 0 corresponde a ausente, 1 a leve/intermitente, 2 a leve/frecuente o

moderada/intermitente, 3 a moderada/frecuente y 4 a marcada/prolongada. La tabla 8 presenta los correspondientes resultados para cada una de las etapas evaluadas.

Tabla 8. Evaluación de la corea de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etap premanifiesta	Etap inicial	Etap media
Ausente	4	0	0
Leve/intermitente	0	1	4
Leve/frecuente o moderada/intermitente	0	0	1
Moderada/Frecuente	0	0	0
Marcada prolongada	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Tal y como se esperaba, ninguno de los sujetos en la etapa premanifiesta presentó corea. Cabe destacar con respecto a la mayoría de individuos en etapa media, la existencia de corea leve y de frecuencia intermitente, lo cual podría indicar un óptimo abordaje médico en lo que al tratamiento farmacológico respecta, propiamente en relación con este trastorno.

4.4.2. Distonía

De acuerdo con Warran & Schapira (2012) la distonía es un trastorno que se caracteriza por contracciones musculares sostenidas o repetitivas que a menudo se acompañan de movimientos de retorcimiento o repetitivos, así como de posiciones anormales que pueden afectar desde grupos individuales de músculos, hasta múltiples grupos. Puede ser agravada por el estrés y la fatiga.

Ross (2010), explica que la distonía, la cual generalmente comienza a evidenciarse en la etapa media de la EH, se caracteriza por una mayor lentitud al realizar movimientos con un incremento en el tono muscular que lleva hacia una postura anormal, como lo es la tortícolis, el opistótonos y la rotación del tronco o de las extremidades.

En un estudio realizado por Louis, Lee, Quinn & Marder (1999), la mayor parte de los pacientes con EH mostraron distonía, presente además en muchas partes de su cuerpo. Los tipos de distonía más frecuentes fueron: rotación interna de hombro (64.3%), cierre sostenido del puño de la mano (47.1%), excesiva flexión de rodilla (42.9%) e inversión del pie (42.9%). En seguida, la tabla 9 expone los hallazgos de la evaluación.

Tabla 9. Evaluación de la distonía de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Ausente	4	1	3
Leve/intermitente	0	0	2
Leve/frecuente o moderada/intermitente	0	0	0
Moderada/Frecuente	0	0	0
Marcada prolongada	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Cabe destacar que en la valoración motora llevada a cabo, cuya escala utilizaba el mismo puntaje de la UHDRS para la corea, únicamente en dos individuos en etapa media fue evidente la presencia de distonía, en este caso ambos correspondientes a la categoría leve e intermitente. No se especificó el tipo de distonía exhibida.

4.4.3. Rigidez en brazos

En el trastorno del tono muscular conocido como rigidez, los músculos se encuentran duros y tensos, ya sea de forma continua o intermitente e involucrando generalmente todos los grupos musculares, tanto flexores como extensores (Samuels, 2009).

Típicamente, el evaluador flexiona o extiende lentamente la muñeca del paciente, pudiendo describir la resistencia como de tipo “tubo de plomo” para indicar que esta se percibe durante todo el movimiento, situación que la distingue de la espasticidad, en la cual la resistencia aumenta con rapidez inicialmente y después desaparece, fenómeno que se denomina de “navaja” (Stokes, 2006). El detalle de los resultados obtenidos se puede ver en la tabla 10.

Tabla 10. Evaluación de la rigidez de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Ausente	4	1	3
Leve o presente solo con activación	0	0	2
Leve a moderada	0	0	0
Severa, rango de movilidad completo	0	0	0
Severa, com rango limitado	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

En los individuos con EH, este trastorno del sistema extrapiramidal tiende a presentarse tarde, ocasionalmente en la etapa media-avanzada, lo cual coincide con lo encontrado, en donde exclusivamente se evidenció rigidez –leve o presente solo

con activación- en dos de las personas que cursaban dicho periodo de la enfermedad.

4.4.4. Golpeteo con los dedos, Test de Luria y Pronosupinación

De acuerdo con Stokes (2006), el control de las funciones motoras voluntarias hace referencia a la capacidad del individuo de armonizar los movimientos. Según Downie (2006) una correcta coordinación requiere: una variedad de combinaciones de movimientos, buenas reacciones de equilibrio y la habilidad de estabilizar una parte del cuerpo mientras otra parte se mueve de manera que éste se realice suavemente.

Tal y como sucede con otros signos y síntomas, la coordinación de la persona con EH se ve comprometida a medida que progresa la enfermedad, junto a los demás trastornos motores, la recurrencia de caídas y aumentando de esta manera las probabilidades de sufrir traumas craneoencefálicos que condicionen la integridad física del paciente y por ende su vida.

Con el objetivo de evaluar la coordinación, se llevaron a cabo tres pruebas neurológicas incluidas dentro de la UHDRS. La primera consistía básicamente en realizar un golpeteo repetido con los dedos índice y pulgar. La segunda valoraba el tipo y patrón de movimiento al ejecutar la pronosupinación del antebrazo. Por su parte, la tercera, denominada Test de Luria, solicitaba al paciente el aprendizaje y ejecución de golpear una superficie en tres posiciones sucesivas: palma, puño y canto. La tablas 11, 12 y 13 resumen lo evidenciado en las respectivas valoraciones.

Tabla 11. Prueba de golpeteo con los dedos de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapas premanifiesta	Etapas inicial	Etapas media
Normal	4	0	0
Levemente enlentecido y/o reducción en la amplitud (11 a 14/5 seg)	0	0	1
Moderadamente comprometido. Cansancio rápido y definido. Puede ocasionalmente detener el movimiento (7-10/5 seg)	0	1	2
Severamente comprometido. Frecuentemente vacila al iniciar el movimiento o detiene el movimiento en curso (3-6 seg/5seg)	0	0	0
No puede realizar la prueba	0	0	2

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Tabla 12. Prueba de pronosupinación del antebrazo de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapas premanifiesta	Etapas inicial	Etapas media
Normal	4	0	0
Levemente enlentecido y/o irregular	0	1	2
Moderadamente enlentecido o/o irregular	0	0	2
Severamente enlentecido e irregular	0	0	1
No puede ejecutarla	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Tabla 13. Test de Luria de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
≥4 en 10 segundos sin indicaciones	4	0	0
<4 en 10 segundos sin indicaciones	0	0	1
≥4 en 10 segundos con indicaciones	0	1	0
<4 en 10 segundos con indicaciones	0	0	4
No puede realizar la prueba	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Cabe destacar que todos los individuos en la etapa premanifiesta tuvieron resultados normales en cada una de las pruebas. Por su parte, los sujetos en etapa inicial evidenciaron apenas leves patrones de movimiento enlentecido e irregular; mientras que los pacientes en etapa media presentaron mayores dificultades al realizar las valoraciones, especialmente en el Test de Luria.

4.4.5. Bradicinesia corporal

La bradicinesia implica lentitud en el movimiento o retardo al iniciarlo y típicamente puede ser evaluada midiendo el tiempo requerido para completar determinada labor (EHDN-PWG, 2009). Para los pacientes con bradicinesia es difícil efectuar tareas motoras que requieran movimientos repetitivos, por lo que generalmente se convierte en uno de los síntomas físicos más discapacitantes.

En una investigación realizada por García, Hernández, Cantarero, Bartolomé, Sánchez & García (2001) al llevar a cabo 4 pruebas motoras en 20 pacientes con EH genéticamente confirmada, encontraron que los individuos con la enfermedad

fueron significativamente más lentos en todas las tareas ejecutadas en comparación con el grupo control.

De acuerdo con Fenney, Jog & Duval (2007), en los pacientes con EH la bradicinesia no debe de ser catalogada como una característica sistémica cuando la corea es predominante en la sintomatología de la persona afectada. Para estos autores, es esta última la principal fuente de error en la ejecución de movimientos que implican precisión. Los resultados alcanzados por los distintos participantes, se muestran de inmediato en la tabla 13.

Tabla 14. Bradicinesia corporal de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Normal	4	0	1
Mínimamente lento	0	1	3
Leve pero claramente lento	0	0	0
Moderadamente lento	0	0	0
Marcadamente lento, retraso importante al iniciar	0	0	1

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Refiriéndose a los hallazgos obtenidos, no se observó bradicinesia en ninguno de los pacientes en etapa premanifiesta. En el caso del sujeto en etapa inicial, este evidenció un movimiento corporal mínimamente lento, tal y como sucedió también con la mayor parte de las personas en etapa media de la enfermedad. Es importante recordar que la bradicinesia se hace más evidente en la etapa avanzada, cuando al lado de otros signos y síntomas Parkinsonianos, como la rigidez, llevan al paciente a una condición de encamamiento inminente.

4.4.6. Test de retropulsión

El test de retropulsión, cuyo objetivo es valorar la estabilidad postural, consiste simplemente en dar al paciente un empujón inesperado a nivel de uno de sus hombros y observar la reacción que éste tiene posteriormente.

En los individuos con EH, se muestra un mayor balanceo corporal antero-posterior, el cual dependiendo de la etapa, puede ser incluso confundido con otros trastornos como el de la corea.

Según Tian, Herdman, Zee & Folstein (1994), con el propósito de mantener su equilibrio, las personas con esta enfermedad tienden a llevar a cabo un mayor movimiento de cadera con relación al normal y poseen un mayor periodo de latencia al iniciar respuestas posturales correctivas. En la tabla 14 se pueden observar los resultados del test de retropulsión.

Tabla 15. Test de retropulsión de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Normal	4	0	2
Se recupera espontáneamente	0	1	2
Caería sin apoyo	0	0	0
Tiende a caer espontáneamente	0	0	1
No puede estar de pie	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Con respecto a las evaluaciones llevadas a cabo, a excepción de uno de los pacientes, la estabilidad postural pareció no estar alterada de manera significativa.

De hecho, dos de los sujetos en etapa media obtuvieron resultados normales en esta categoría, lo cual en su caso, correspondió además con lo encontrado en la evaluación de la marcha y el equilibrio de Tinetti, en la que ambos individuos reflejaron un riesgo mínimo de caídas.

4.4.7. Fuerza muscular

La fuerza muscular puede ser definida desde dos puntos de vista. El primero de ellos, de tipo meramente mecánico, el cual se centra en el efecto externo, generalmente observable, producido propiamente por el músculo, por la acción de la gravedad, o bien, por el efecto de la inercia, es decir, la capacidad para deformar un cuerpo o su aceleración, iniciar o detener su movimiento, aumentar o disminuir su velocidad o cambiar su dirección.

Por su parte, desde la ciencia de la fisiología, ésta se entiende como la capacidad para producir tensión que tiene el músculo al activarse, algo interno que puede tener relación con un objeto externo o no (González & Izquierdo, 2006).

En relación con su valoración, esta se realizó de acuerdo con los criterios del examen manual muscular (EMM) de Daniels y Worthingham's (ver cuadro 4.4.1) (Hislop & Montgomery, 1999). La evaluación se inició en la región de la cabeza y cuello, continuando con el tronco, miembros superiores e inferiores, abordando primeramente el lado derecho y posteriormente el izquierdo. Con el propósito de limitar el número de grados de puntuación a solo datos significativos y justificables, se evitó el uso de + (regular) y – (mal).

Cuadro 4. 4.1. Sistema de puntuación por grados para la valoración manual muscular de acuerdo con Daniels y Worthingham's

Puntuación numérica	Puntuación cualitativa
5	Normal
4	Bien
3	Regular
2	Mal
1	Actividad escasa
0	Nula (sin actividad)

Fuente: Hislop & Montgomery (1999)

En el caso de la fuerza muscular en la EH, la literatura científica es bastante escasa. Busse, Hughes, Wiles & Rosser (2008) mencionan que los pacientes sintomáticos con esta enfermedad poseen una menor fuerza muscular en sus miembros inferiores en comparación con un grupo control.

Según estos autores, esta debilidad puede ser el resultado de múltiples componentes en los que la alteración del tono muscular puede provocar una pérdida en la activación de la unidad motora, en el reclutamiento de las respectivas fibras musculares y en su tasa de disparo, tal y como ocurre también en el evento cerebrovascular.

A continuación, en las tablas 16, 17 y 18, se presentan los resultados obtenidos respectivos a cada una de las etapas de la EH. Éstos, se dividieron de acuerdo con la región corporal evaluada, así como también según el grupo muscular evaluado en cada una de ellas. Es importante mencionar que en lo que respecta a los datos de los miembros superiores e inferiores, estos corresponden al promedio tanto del derecho como del izquierdo, razón por lo cual se expone únicamente un valor.

Tabla 16. Fuerza muscular de los pacientes en etapa premanifiesta de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Región	Músculos	5 (Excelente)	4 (Bien)	3 (Regular)	2 (Mal)	1 (Actividad escasa)	0 (Sin actividad)
Cabeza y cuello	Extensores	0	4	0	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0	0
Tronco	Extensores	0	4	0	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0	0
	Rotadores	0	4	0	0	0	0
Hombro	Elevadores de escápula	0	4	0	0	0	0
	Extensores	0	4	0	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0	0
	Abductores	0	4	0	0	0	0
	Aductores	0	4	0	0	0	0
	Rotadores externos	0	4	0	0	0	0
Codo	Rotadores internos	0	4	0	0	0	0
	Extensores	0	4	0	0	0	0
Antebrazo	Flexores	0	4	0	0	0	0
	Supinadores	0	4	0	0	0	0
Cadera	Pronadores	0	4	0	0	0	0
	Extensores	0	4	0	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0	0
	Abductores	0	4	0	0	0	0
	Aductores	0	4	0	0	0	0
	Rotadores externos	0	4	0	0	0	0
Rodilla	Rotadores internos	0	4	0	0	0	0
	Extensores	0	4	0	0	0	0
Tobillo	Flexores	0	4	0	0	0	0
	Extensores	0	4	0	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Tabla 17. Fuerza muscular de los pacientes en etapa inicial de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Región	Músculos	5 (Excelente)	4 (Bien)	3 (Regular)	2 (Mal)	1 (Actividad escasa)	0 (Sin actividad)
Cabeza y cuello	Extensores	0	1	0	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0	0
Tronco	Extensores	0	1	0	0	0	0
	Flexores	0	0	1	0	0	0
	Rotadores	0		1	0	0	0
Hombro	Elevadores de escápula	0	1	0	0	0	0
	Extensores	0	0	1	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0	0
	Abductores	0		1	0	0	0
	Aductores	0	1	0	0	0	0
	Rotadores externos	0	1	0	0	0	0
	Rotadores internos	0	1	0	0	0	0
Codo	Extensores	0	1	0	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0	0
Antebrazo	Supinadores	0	1	0	0	0	0
	Pronadores	0	1	0	0	0	0
Cadera	Extensores	0		1	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0	0
	Abductores	0	1	0	0	0	0
	Aductores	0	0	1	0	0	0
	Rotadores externos	0	0	1	0	0	0
	Rotadores internos	0	0	1	0	0	0
Rodilla	Extensores	0	1	0	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0	0
Tobillo	Extensores	0	1	0	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Tabla 18. Fuerza muscular de los pacientes en etapa media de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Región	Músculos	5 (Excelente)	4 (Bien)	3 (Regular)	2 (Mal)	1 (Actividad escasa)	0 (Sin actividad)
Cabeza y cuello	Extensores	0	2	2	0	0	0
	Flexores	0	2	2	0	0	0
Tronco	Extensores	0	0	3	1	0	0
	Flexores	0	2	2	1	0	0
	Rotadores	0	1	1	2	0	0
Hombro	Elevadores de escápula	0	4	0	0	0	0
	Extensores	0	2	2	0	0	0
	Flexores	0	3	1	0	0	0
	Abductores	0	2	2	0	0	0
	Aductores	0	1	3	0	0	0
	Rotadores externos	0	2	2	0	0	0
	Rotadores internos	0	3	1	0	0	0
Codo	Extensores	0	2	2	0	0	0
	Flexores	0	2	2	0	0	0
Antebrazo	Supinadores	0	2	2	0	0	0
	Pronadores	0	1	3	0	0	0
Cadera	Extensores	0	1	3	0	0	0
	Flexores	0	2	2	0	0	0
	Abductores	0	0	4	0	0	0
	Aductores	0	0	3	1	0	0
	Rotadores externos	0	0	4	0	0	0
	Rotadores internos	0	0	3	1	0	0
Rodilla	Extensores	0	2	2	0	0	0
	Flexores	0	2	2	0	0	0
Tobillo	Extensores	0	3	1	0	0	0
	Flexores	0	2	1	1	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Propiamente, en relación con la evaluación llevada a cabo, se encontró que la puntuación obtenida entre los individuos presintomáticos y aquellos en etapa inicial no varió de forma importante, de hecho la mayor parte de los participantes obtuvieron en cada uno de sus músculos una calificación de 4 (bien).

Los resultados más diversos se hallaron en los pacientes en etapa media de la EH. Cabe destacar que de los participantes incluidos dentro del estudio, a uno de ellos no se realizó el examen manual muscular debido a que las demás alteraciones motoras dificultaban importantemente su evaluación.

La mayoría de los individuos en esta etapa logró una puntuación de 4 (bien) y 3 (regular). Sin embargo, existieron personas que alcanzaron en algunos de sus músculos evaluados una calificación de 2 (actividad escasa), tanto a nivel de tronco como de miembros inferiores, propiamente en sus aductores y rotadores internos de cadera, así como además en sus flexores de tobillo. Ninguno de los pacientes evidenció fuerza muscular de 1 (mal) ni 0 (sin actividad).

4.4.8. Equilibrio y marcha

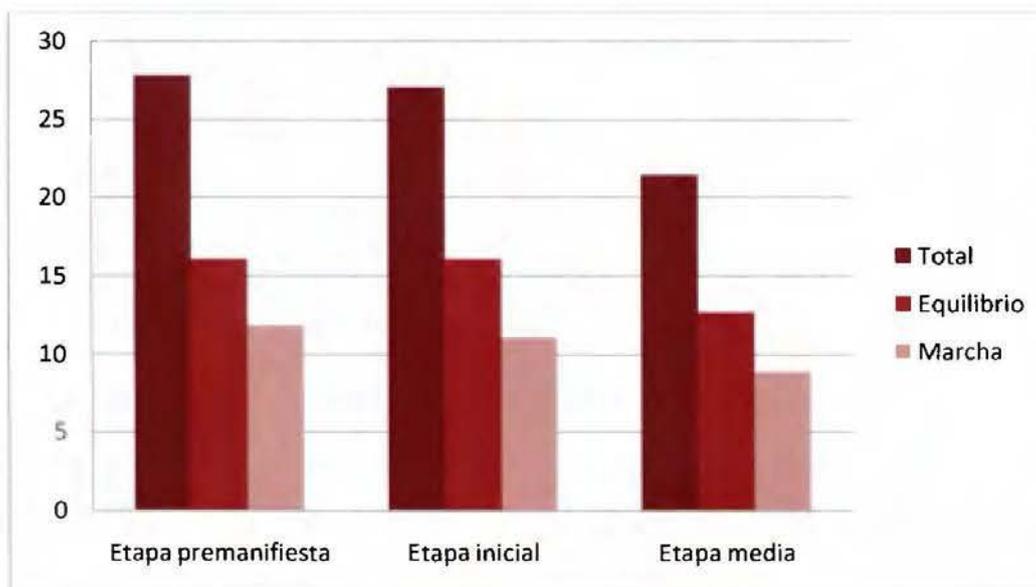
La valoración del equilibrio y la marcha en las personas con EH es determinante con el propósito de conocer el riesgo de caídas, las cuales como ha sido mencionado previamente, son una de las principales causas de muerte en este tipo de pacientes, por lo que su prevención representa un aspecto fundamental en el tratamiento fisioterapéutico de esta población.

En un estudio realizado por Busse et al. (2008) acerca de la movilidad y las caídas en las personas sintomáticas con EH, se reportó que el 20.8% de la población no había sufrido ningún episodio de estos, otro 20.8% solamente en una ocasión, mientras que el 58.3% indicó haber tenido dos o más caídas en un periodo de 12 meses. Es importante mencionar que los individuos con caídas recurrentes

destacaron por ser menos activos e independientes en comparación con aquellos que no las reportaron.

Con el objetivo de valorar a los distintos participantes, se empleó la Escala de Tinetti, inicialmente utilizada para conocer el riesgo de caídas en las personas adultas mayores. En este instrumento, el equilibrio posee un puntaje máximo de 16, en cuanto la marcha de 12, cuyas puntuaciones al final de la evaluación forman un total y del cual, si la persona obtiene un total menor de 19, se considera que tiene un riesgo elevado de sufrir una caída; mientras que si resulta entre 19-24, se determina como un riesgo moderado y en el caso de que sea entre 25-28, se establece como un riesgo bajo (Tinetti, 1986). El gráfico 2 resume los resultados obtenidos.

Gráfico 2. Evaluación del equilibrio y la marcha de acuerdo con Tinetti de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013



Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

En lo que respecta a los datos recolectados, todos los pacientes presintomáticos y en etapa inicial, obtuvieron una puntuación total entre 25-28, correspondiente con un riesgo bajo de caídas. El puntaje del equilibrio en ambos grupos fue el ideal, mientras que el de la marcha varió entre 11.75 y 11 respectivamente.

Cabe destacar que Rao et al. (2008) utilizando un sistema de análisis por computadora, demostraron que en los individuos presintomáticos existe tanto una disminución en la velocidad de la marcha, así como en la longitud del paso; presentándose además un incremento en la fase de doble apoyo. La bradicinesia en la marcha y el deterioro del equilibrio dinámico inician en la etapa premanifiesta de la EH y continúan empeorando en las etapas sintomáticas (Rao et al. 2008).

Sin embargo, estos autores mencionan que dichos cambios en el equilibrio y la marcha no fueron posibles de detectar a través de evaluaciones como Time Up & Go ni con la UHDRS en sus respectivos ítems, por lo que podría considerarse que de haberse utilizado la Escala de Tinetti, dadas sus características similares, muy probablemente se habrían obtenido los mismos resultados.

Los individuos con EH desde la etapa inicial hasta las siguientes, poseen un trastorno de la marcha que incluye tanto un componente atáxico, al evidenciarse un incremento en su desviación lateral, así como además características parkinsonianas, como lo es la disminución de la longitud del paso (Viallet, Vaugoyeau, Aurenty, Gayraud & Mesure, 1998).

Por su parte, las personas en la etapa media de la enfermedad, se ubicaron en el rango entre 19-24 puntos, lo cual, tal y como fue mencionado anteriormente, implica un riesgo de caídas moderado. Su puntaje en la sección de valoración del equilibrio correspondió a un 12.6, mientras que para la marcha obtuvieron un 8.8.

Delval, Krystkowiak, Blatt, Delliaux, Destée, Derambure & Defebvre (2008), señalan que la iniciación de la marcha se encuentra perturbada en la EH, en la cual se muestra además una disminución de la duración de los ajustes posturales anticipatorios, provocando de esta manera una alteración de sus parámetros cinemáticos, específicamente una reducción en la velocidad y un incremento en la duración.

4.5. Resumen

- Se logró evaluar ocho diferentes familias, la mayor parte de ellas (4), ubicadas en diferentes distritos del cantón de San José. La edad de inicio de los primeros signos y síntomas evidentes a nivel motor, obtuvo una media de 43 años, correspondiendo con la mayor parte de los individuos (3), los cuales desarrollaron la enfermedad en la cuarta década de vida. Por otra parte, el promedio de tiempo de evolución de la EH en cada uno de los sujetos, se ubicó en 5.3 años.
- De acuerdo con la interpretación de la Escala de Capacidad Funcional Total, cuatro personas se encontraban en la fase premanifiesta, una en la inicial (Etapa I), mientras que otros cinco sujetos cursaban el estadio medio de la EH (Etapa II-III).
- El tipo de medicamentos más utilizado fue el de los antidepresivos, especialmente el de los inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina, los cuales fueron referidos por pacientes desde la etapa premanifiesta hasta en aquellos que cursaban la fase media de la enfermedad.
- 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

además que solamente un sujeto, que cursaba también este estadio, refirió el uso de ayudas técnicas, en este caso específicamente el de silla de ruedas.

- Existe una gran variabilidad respecto a la presencia o ausencia de determinados síntomas psiquiátricos de acuerdo con la etapa de la EH, tal y como lo reflejó la valoración del comportamiento según la UDHR.
- En los pacientes en etapa premanifiesta la tristeza/mal humor, la baja autoestima, la ansiedad y la conducta irritable fueron los trastornos más frecuentes y mayormente calificados en severidad.
- En la etapa inicial, los síntomas más importantes indicados fueron aquellos relacionados con la ansiedad y el comportamiento.
- En los individuos de evolución media los resultados fueron bastante diversos, ya que mientras algunos coincidieron al calificar como “ausente” y “casi nunca” la frecuencia y severidad respectiva en las variables de pensamientos suicidas, comportamiento agresivo, compulsiones y alucinaciones, otros reportaron una baja autoestima, ansiedad y un comportamiento irritable “severo” y presente “casi siempre”.
- 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 comenzaban a verse afectados, con leves patrones de movimiento enlentecido e irregular, así como respuestas posturales correctivas mínimamente alteradas. Ciertos grupos musculares exhibieron una menor fuerza muscular en comparación a la fase premanifiesta.
- En lo que concierne a la etapa media, se evidenció un marcado deterioro físico. La frecuencia y severidad de corea fue mayor en uno de los sujetos.

Se presentó distonía y solamente en uno de los individuos valorados se demostró rigidez en brazos. Las pruebas de coordinación revelaron un mayor compromiso motor en esta área e incluso algunas de ellas 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.

- Los hallazgos obtenidos a partir de la aplicación de la Escala de evaluación del equilibrio y la marcha de Tinetti reflejaron en las personas en etapa premanifiesta e inicial un riesgo bajo de caídas, mientras que en aquellas de evolución media éste se determinó como moderado.

CAPÍTULO V

PROPUESTA DE INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Desde el punto de vista del paciente, las alteraciones motoras presentes en 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 (Ho & Hocaoglu, 2011).

Ciertamente, el tratamiento farmacológico mejora de forma relevante algunos de los signos y síntomas motores de la enfermedad y de hecho gran parte de la investigación científica ha sido dirigida a este tipo de trastornos. Sin embargo, existe evidencia científica que respalda la utilización de estrategias de rehabilitación en pacientes con EH, subrayando la trascendencia que implica el abordaje interdisciplinario de la patología y demostrando en muchos casos un incremento de la funcionalidad y desempeño motor de los distintos participantes posterior a la aplicación de este tipo de programas (Binswanger, 1980; Sheaff, 1990; Busse et al., 2008; Ekwal et al., 2010; Zinzi et al., 2007)

La atención médica a solas, no es capaz de proveer el apoyo necesario. El abordaje interdisciplinario, combinando el tratamiento farmacológico con estrategias de rehabilitación, puede ayudar a modificar trascendentalmente la forma en que las familias le hacen frente a la enfermedad, propiamente al prevenir las lesiones y al fomentar la independencia y seguridad, incrementando de esta manera la calidad de vida del paciente (Zinzi, Salmaso, Frontali & Jacopini, 2009)

Zinzi et al. (2009) al aplicar una evaluación subjetiva a los pacientes con EH y cuidadores, demostraron que cada una de las personas, después de haber completado un programa de rehabilitación, percibió una importante mejoría a nivel físico en aspectos como la funcionalidad, movilidad, marcha, control motor, reducción del número de caídas, habla y deglución.

Asimismo, como fue mencionado en el tercer capítulo, la TF puede realizar incluso un importante aporte en el manejo de algunos de los signos y síntomas cognitivos y psiquiátricos (Baker et al., 2010; Hernández et al., 2010; Nithianantharajah & Hannan, 2009; Marzolini, Jensen & Melville, 2008).

Pajonk et al. (2007) encontraron en una muestra de 16 pacientes con esquizofrenia, que el ejercicio cardiorrespiratorio realizado tres veces por semana durante un periodo de tres meses, incrementó el volumen del hipocampo, mejorando de esta forma su psicopatología.

Seguidamente, se presenta una propuesta de intervención fisioterapéutica para las principales alteraciones motoras de las personas con EH, la cual se encuentra basada en la evidencia científica y en los resultados obtenidos a partir de la evaluación llevada a cabo.

5.1. Generalidades de la Propuesta de Intervención

El propósito es presentar una guía de práctica clínica con los aspectos primordiales que se deben de considerar para estos pacientes como parte de un programa de rehabilitación en el hogar, fundamentalmente en lo que respecta al manejo de las distintas alteraciones motoras y la prevención de caídas.

Como lo mencionan Quinn & Busse (2012), la disponibilidad de este tipo de guías facilitan la uniformidad y los estándares de práctica, mejorando de esta manera la calidad de la atención en beneficio de las personas con EH.

5.1.1. Objetivos

El planteamiento de objetivos es de suma importancia en cualquier estrategia de rehabilitación. Estos tienen que ser medibles y evaluables, así como también establecerse de acuerdo con los deseos y necesidades de cada individuo.

De esta manera, la intervención fisioterapéutica en la población con EH debe de estar dirigida en lograr lo siguiente:

- Mantener el mayor nivel de funcionalidad e independencia posibles
- Mejorar la capacidad aeróbica, coordinación, equilibrio, flexibilidad, fuerza muscular y resistencia muscular
- Minimizar el riesgo de caídas
- Valorar el uso de ayudas biomecánicas

5.1.2. Distribución y duración de las sesiones

Como ha sido explicado con anterioridad, la EH comienza a manifestarse a partir de los 30-50 años, sin embargo esto puede variar desde los 2 a los 85 años, lo cual depende del número de expansiones CAG que la persona posea, es decir, entre mayor sea éste, más rápidamente se evidenciará la enfermedad (Ross, 2010). Su duración media es de 17-20 años (Ross, 2010).

Dichas características hacen que sea difícil conocer con precisión la forma en la que se comportará la enfermedad y por ende también el grado de discapacidad que vaya a desarrollar la persona; por lo que el programa de rehabilitación deberá ir al lado de una evaluación periódica que permita de esta manera la modificación de los objetivos y metas establecidas en relación con la evolución del individuo.

Distintos autores manifiestan la importancia de la intervención fisioterapéutica desde la etapa premanifiesta de la EH, con lo cual se lograría preparar motora y cognitivamente al individuo, de manera que pueda enfrentarse en condiciones mucho más favorables a la enfermedad, pudiendo además tener un impacto en los diversos procesos biológicos e influenciando potencialmente el curso de la patología (Busse et al., 2008; EHDN-PWG, 2009; Hernández et al., 2010; Marzolini et al., 2008; Nithianantharajah & Hannan, 2009)

Tal y como lo respaldan algunos estudios en donde se han llevado a cabo programas de rehabilitación en EH, se recomienda que las actividades sean realizadas al menos tres veces por semana con una duración aproximada de una hora por cada sesión.

5.1.3. Evaluación

La evaluación de la EH es trascendental con el propósito de conocer la evolución de la enfermedad y el grado de discapacidad de la persona afectada, permitiendo de esta manera fijar objetivos y metas cuyos alcances puedan ser comparados en el futuro.

De la misma manera que en la Enfermedad de Parkinson, al ser una patología neurodegenerativa y al compartir muchos de sus signos y síntomas motores, el tiempo aconsejado entre una evaluación y otra es entre tres y seis meses (Cedeño & Vargas, 2010). Además, con la finalidad de que esta sea realizada de forma óptima, la EHDN-PWG (2009), recomienda la utilización de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, Discapacidad y Salud (CIF) (OMS, 2001).

La CIF define la discapacidad como un término genérico que abarca deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones a la participación, entendiendo por discapacidad la interacción entre las personas que padecen determinada enfermedad y factores personales y ambientales (por ejemplo, actitudes negativas, transporte y edificios públicos inaccesibles y un apoyo social limitado) (OMS, 2001).

Basándose en las recomendaciones llevadas a cabo por la EHDN-PWG (2009) y en aquellas brindadas por la CIF (2001), para cada uno de los componentes anteriores se recomienda el uso de los siguientes instrumentos y valoraciones:

➤ Deficiencias

- Escala unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington en sus secciones de evaluación motora, valoración del comportamiento y grado de funcionalidad.
- Escala de evaluación del equilibrio y la marcha de Tinetti.
- Examen manual muscular.
- Montreal Cognitive Assesment.
- Test de alteración de la memoria.

➤ Limitaciones de la actividad

- Escala unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington en su sección de evaluación funcional.

➤ Restricciones en la participación

- Cuestionario Short Form-36.

5.1.4. Estrategias básicas de la intervención fisioterapéutica

Primeramente, es importante reiterar que el fisioterapeuta sea consciente que la intervención en los pacientes con EH debe realizarse idealmente de manera multidisciplinaria, incluyéndose especialistas en genética, neurología, psiquiatría, enfermería, terapia ocupacional, respiratoria y de lenguaje, psicología, odontología y trabajo social.

Además, es indispensable que se lleve a cabo una evaluación exhaustiva considerando todos los componentes previamente mencionados. De la misma manera, se debe de tomar en consideración 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.

Cabe destacar que el terapeuta físico básicamente ha de enfatizar su programa de rehabilitación en optimizar la aptitud física del individuo, incluyendo además el trabajo de la coordinación, equilibrio y estabilidad postural, así como en el mejoramiento de su salud mental a través del ejercicio.

Esto podría facilitar que el paciente adopte una actitud más positiva en relación con la evolución de la enfermedad y una mayor motivación hacia la propuesta fisioterapéutica sugerida, especialmente en los primeros estadios, puesto que en lo que a la etapa media respecta generalmente la condición cognitiva y psiquiátrica se encuentra ciertamente deteriorada y en consecuencia se hace mucho más relevante la correcta intervención de los cuidadores y/o familiares, la cual también tiene que estar orientada de forma profesional.

Asimismo, es importante mencionar que de acuerdo con la EHDN-PWG (2009), los objetivos y metas focalizados en la reducción de la corea y la distonía en la EH, no son realísticos para los alcances de la TF. Los trastornos de movimiento propios de la enfermedad, no así las consecuencias derivadas de ellos, son tratados prácticamente de forma exclusiva mediante el uso de fármacos, no obstante según Rosenblatt et al. (2000) para su mejoramiento resulta fundamental también prevenir el estrés, la ansiedad y la depresión.

Por lo tanto, es conveniente que el fisioterapeuta se centre en la intervención de las denominadas deficiencias y en la manera de como éstas influyen en limitar las diversas actividades de la persona afectada. Los principales signos y síntomas secundarios deben ser igualmente valorados dentro del programa de rehabilitación. Es indispensable que el profesional en TF a cargo, conozca las causas fisiológicas básicas de la progresiva disminución de peso corporal del paciente, así como otros

trastornos que pueden repercutir en la ejecución del tratamiento, como por ejemplo las alteraciones en el patrón del sueño, la disfagia, entre otros.

Por ende, su intervención se verá modificada de acuerdo con las características individuales de cada paciente y al estadio de la enfermedad en la que éste se encuentre. Inicialmente, los objetivos del tratamiento serán principalmente preventivos, sin embargo, conforme evoluciona la patología, éstos progresarán hacia un enfoque meramente restaurativo y compensatorio, en los cuales más bien se buscará maximizar la capacidad funcional del individuo (Quinn & Busse, 2012). Es importante además que se valore la realización de las actividades propuestas, en el caso de que exista alguna afectación que impida su debida ejecución.

Con el propósito de fijar estrategias de intervención específicas, se recomienda llevar a cabo el programa de rehabilitación tomando como base las clasificaciones para el manejo del paciente con EH, propuestas por Quinn & Busse (2012), en las que se realiza una categorización según los signos y síntomas del individuo evaluado. De seguido, el cuadro 5.1.1. explica con mayor detalle lo anterior.

Cuadro 5.1.1. Clasificaciones para el manejo fisioterapéutico del paciente con Enfermedad de Huntington

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

Adaptado de Quinn & Busse (2012) en Physiotherapy clinical guidelines for Huntington's Disease. Traducción propia.

5.2. Programa de rehabilitación

La siguiente propuesta de intervención para la población con EH, se encuentra dirigida a terapeutas físicos. Su contenido está basado en los hallazgos del estudio llevado a cabo y en la revisión bibliográfica de libros y artículos científicos.

Primeramente, como se pudo observar, los resultados de las evaluaciones indican que en la etapa premanifiesta los individuos con EH no presentan discapacidad física. Sin embargo, es fundamental que se considere la influencia psiquiátrica del sujeto.

La valoración del comportamiento de acuerdo con la UDHR5 encontró que la tristeza/mal humor, la baja autoestima, la ansiedad y la conducta irritable fueron los trastornos más frecuentes y mayormente calificados en severidad. De la misma forma, el SF-36 reveló en algunos de los pacientes una afectación en su bienestar emocional, así como limitaciones en sus actividades a causa de ella.

Por ende, la inclusión del ejercicio físico desde esta fase es determinante, ya que los beneficios a partir de su práctica se reflejarán no solo en la salud física del individuo, sino también a nivel cognitivo y emocional, lo cual posteriormente podría mejorar el manejo clínico de la enfermedad.

En la etapa inicial, se encontró que la coordinación y el equilibrio comenzaban a verse afectados, lo cual se evidenció en leves patrones de movimiento enlentecido e irregular, así como en respuestas posturales correctivas mínimamente alteradas, por lo que el énfasis del tratamiento fisioterapéutico en estas áreas es indispensable, incluyendo el entrenamiento funcional de sus actividades de la vida diaria.

Además, algunos grupos musculares mostraron una menor fuerza en comparación a la etapa premanifiesta, hallazgos que fueron considerados dentro del

programa de rehabilitación al continuar con los ejercicios de resistencia muscular propuestos desde el estadio anterior.

Cabe destacar que a pesar de que los trastornos del movimiento en esta fase fueron calificados como leves/intermitentes en severidad y frecuencia, es importante que sean tomados en cuenta al momento de llevar a cabo la intervención, por lo que a partir de esta etapa debe valorarse el uso de mecanismos de protección como lo son los cascotes, coderas, rodilleras, entre otros.

Igualmente, al incrementar algunos signos y síntomas psiquiátricos como lo fueron la ansiedad y el comportamiento compulsivo, resulta relevante la inclusión de distintas técnicas de relajación, con las cuales y al lado del ejercicio físico, se busca un mayor control de estas emociones y un menor impacto en su salud y calidad de vida, lo que colaborará también en la actitud del paciente hacia el tratamiento.

En lo que concierne a la etapa media, se evidenció un marcado deterioro físico y psiquiátrico, situación que lleva a que la mayor parte de las actividades sean idealmente ejecutadas con supervisión del cuidador o familiar a cargo.

Las pruebas de coordinación demostraron un mayor compromiso motor en esta área e incluso algunas de ellas no pudieron ser ejecutadas por ciertos participantes. La bradicinesia se mantuvo similar a lo encontrado en la etapa inicial, sin embargo uno de los sujetos exhibió un patrón de movimiento marcadamente lento, con retraso importante al iniciar.

Por su parte, la evaluación del equilibrio y la marcha de Tinetti, reveló un riesgo de caídas moderado, mientras que el EMM indicó una fuerza regular en muchos de sus grupos musculares. Cabe destacar además que los trastornos del movimiento como la distonía se evidenciaron por primera vez en esta etapa.

De esta manera y sumado a los problemas cognitivos y emocionales referidos en este estadio, se recomienda que los ejercicios a realizar sean simples y con instrucciones fáciles de comprender. Además, es importante que se añada el entrenamiento de transferencias y que se incorporen también estrategias posturales como complemento del manejo de la disfagia. Se debe valorar también el uso de ayudas técnicas.

El siguiente cuadro presenta un resumen de la propuesta de intervención fisioterapéutica para personas con EH desde la etapa premanifiesta hasta la etapa media de la enfermedad.

Cuadro 5.2.1. Elementos fisioterapéuticos de la propuesta de intervención para Enfermedad de Huntington de acuerdo con la caracterización clínica y sociodemográfica de la población con EH de la GAM en el periodo entre mayo y noviembre del 2013

Etapa	Intervención
Premanifiesta	Ejercicio aeróbico Flexibilidad activa Resistencia muscular
Inicial	Coordinación Equilibrio Ejercicio aeróbico Entrenamiento de las actividades de la vida diaria Flexibilidad activa Propiocepción Resistencia muscular Técnicas de relajación
Media	Descargas de peso Ejercicio aeróbico Ejercicios de Frenkel Entrenamiento de las actividades de la vida Estrategias posturales Flexibilidad activa o pasiva Resistencia muscular Transferencias Valoración del uso de ayudas técnicas

Fuente: Elaboración propia

5.2.1. Etapa premanifiesta

En términos generales, es importante considerar en la intervención fisioterapéutica incluso a aquellas personas que no presentan ningún signo ni síntoma motor evidente pero que poseen la mutación genética confirmada molecularmente. (EHDN-PWG, 2009).

Rao et al. (2008) utilizando un sistema de análisis por computadora, demostraron que en los individuos presintomáticos existe tanto una disminución en la velocidad de la marcha, así como en la longitud del paso; presentándose además un incremento en la fase de doble apoyo. La bradicinesia en la marcha y el deterioro del equilibrio dinámico inician en la etapa premanifiesta de la EH y continúan empeorando en las etapas sintomáticas (Rao et al. 2008).

Para Busse et al. (2008), la intervención fisioterapéutica desde la etapa premanifiesta de la enfermedad, puede ayudar a preparar al individuo. Inclusive, Nithianantharajah & Hannan (2009) a través de un estudio llevado a cabo en animales, mencionan que la estimulación ambiental realizada en etapas iniciales, mejora la ejecución motora y cognitiva, así como también reduce los comportamientos de ansiedad.

De acuerdo con Quinn & Busse (2012), los objetivos principales del tratamiento en esta etapa deben estar enfatizados básicamente en estrategias de prevención y promoción de la salud, como por ejemplo la educación hacia el paciente y sus familiares y la prescripción de ejercicio de tipo aeróbico y de fuerza muscular.

Es relevante señalar que en las primeras etapas los pacientes podrían no estar dispuestos o preparados para aceptar consejos o recomendaciones, además podrían presentar dificultades particulares para discutir lo que les depara el futuro;

por lo que el terapeuta físico debe ser muy sensible al estado emocional del sujeto (EHDN-PWG, 2009).

5.2.1.1. Ejercicio aeróbico

Los beneficios del ejercicio cardiorrespiratorio tanto en las personas sanas como en las enfermas, han sido reportados ampliamente por la literatura científica, vinculándose con múltiples mejorías físicas y psicológicas en individuos de todas las edades y condiciones, incluyendo la disminución de enfermedades crónicas cardiovasculares, metabólicas y respiratorias, hasta el fortalecimiento del sistema inmunológico, prevención de lesiones, reducción de la depresión y ansiedad, entre otros (Hoeger & Hoeger, 2006).

En la parte psiquiátrica, Ortega (1992) menciona que el ejercicio y el entrenamiento físico aumentan la capacidad de autocontrol, colaborando a que el sujeto tenga más paciencia para soportar los problemas cotidianos y que logre encararlos con un mejor humor y capacidad. Por ende, es vital su incorporación desde la etapa premanifiesta de la EH.

Se recomienda la realización de ejercicio de resistencia aeróbica entre 3 y 5 veces por semana, con al menos 30 minutos de duración diaria, ya sea continua o acumulada (Colegio Americano de Medicina del Deporte, 2011; Quinn & Busse, 2012) y con una intensidad entre 4 (“algo fuerte”) y 5 (“fuerte”) en la escala revisada de esfuerzo percibido de Borg. Cuando se trabaja a este nivel se puede realizar una actividad física prolongada, logrando así mayores beneficios cardiovasculares (Aragón & Fernández, 1995).

Cabe destacar que el entrenamiento continuo, aquel que no presenta intervalos de reposo, permite mantener la intensidad prescrita de forma bastante constante durante todo el ejercicio cuando éste alcanza el estado de equilibrio, por lo que

resulta más adecuado, cómodo y seguro para quienes comienzan un programa de ejercicios. (Heyward, 2008).

En relación con el modo de ejercicio, lo ideal sería el empleo de más de un tipo de entrenamiento, así como una ejecución grupal, ello con el propósito de aumentar su adherencia e incluso de establecer mayores y mejores relaciones interpersonales, las cuales fortalezcan además el ambiente social y la participación del sujeto con EH (Heyward, 2008).

Algunas opciones que se pueden considerar son las siguientes: caminata, trote o carrera, ciclismo, danza aeróbica, ejercicios acuáticos, escalinata, natación, entre otros. Es importante mencionar que al momento de elegir cada una de ellas, se debe de tomar en cuenta la destreza y los gustos del participante, ya que para optimizar los resultados, la actividad tiene que ser agradable y placentera.

5.2.1.2. Flexibilidad

El trabajo de la flexibilidad podría ser capaz de mejorar la estabilidad postural y el equilibrio (Costa, Graves, Whitehurst & Jacobs, 2009), especialmente si se combina con ejercicios de resistencia muscular (Bird, Hill, Ball, Hetherington & Williams, 2010).

Con el objetivo de mejorar la amplitud del movimiento articular, el Colegio Americano de Medicina del Deporte (2011), recomienda la realización de ejercicios de flexibilidad al menos dos o tres veces por semana, manteniendo cada estiramiento de 10 a 30 segundos al punto de percibir una leve molestia.

Cada uno de ellos deberá repetirse entre 2 y 4 ocasiones y acumular además un mínimo de 60 segundos al finalizar. Se espera además que sean ejecutados después del calentamiento previo al ejercicio aeróbico. De seguido se exponen algunos de los ejercicios aconsejados como parte de este tipo de entrenamiento en

las personas en etapa premanifiesta de la EH, cabe destacar que se enfatizará en los músculos tónicos, los cuales dadas sus características, son los más propensos a sufrir acortamientos y/o contracturas.

A. Estiramiento de tríceps sural

- Descripción: En bipedestación, el sujeto coloca un miembro inferior delante del otro y sin que los pies se despeguen del suelo, realiza una inclinación mientras que flexiona la rodilla adelantada.



Fotografía: Alfaro, 2014

B. Estiramiento de isquiotibiales

- Descripción: En decúbito supino, el sujeto con un miembro inferior en flexión y el otro extendido, con ayuda de un paño, eleva y lleva éste último en dirección hacia su pecho. Se recomienda mantener la dorsiflexión del pie del miembro inferior a estirar.



Fotografía Alfaro, 2014

C. Estiramiento de aductores

- Descripción: En sedente, con la espalda lo más recta posible y con sus miembros inferiores en extensión de rodilla, el sujeto realiza una abducción de ambas caderas al punto que perciba una leve molestia a nivel de sus músculos aductores.



Fotografía Alfaro, 2014

D. Estiramiento de iliopsoas

- Descripción: En decúbito supino, el sujeto al borde de la cama o camilla, coloca el miembro inferior a estirar colgando por fuera, mientras que el otro miembro se mantiene en flexión con el propósito de proteger su raquis lumbar.



Fotografía: Alfaro, 2014

E. Estiramiento de pectorales

- Descripción: En bípedo, el sujeto flexiona y separa levemente sus miembros inferiores y posteriormente entrelaza ambas manos por detrás del tronco, llevando ambos miembros superiores hacia atrás.



Fotografía: Alfaro, 2014

F. Estiramiento de bíceps braquial

- Descripción: En bipedestación, el sujeto lleva su miembro superior hacia la extensión y abducción, realizando una además una rotación externa del hombro mientras mantiene dicha posición con ayuda de una superficie de soporte.



Fotografía: Allaro, 2014.

5.2.1.3. Resistencia muscular

De acuerdo con el Colegio Americano de Medicina del Deporte (2013), la resistencia muscular se define como la habilidad de un músculo o grupo muscular para ejercer repetidamente una resistencia submáxima.

El mantenimiento de los niveles normales de resistencia muscular y el mejoramiento de un determinado músculo o grupo muscular es indispensable para llevar una vida sana, ya que la debilidad o el desequilibrio en este sentido, pueden desembocar en alteraciones en la marcha e incluso producir inestabilidad postural.

Como se observó en el análisis de los resultados, la fuerza muscular en las personas con EH en etapa premanifiesta es básicamente normal en relación con los sujetos sin la mutación genética. Por esta razón, los ejercicios y las

recomendaciones que se brindan en esta guía, se encuentran basados en las sugerencias llevadas a cabo por la OMS y por el Colegio Americano de Medicina del Deporte, dirigidas cada una de ellas hacia las personas adultas sanas.

La incorporación de un entrenamiento contra resistencia desde la etapa premanifiesta es trascendental para producir un incremento de la fuerza muscular. Para Wilmore, Costill & Kenney (2008), su práctica puede incluso tener un impacto en el nivel de preparación cardiorrespiratoria, específicamente sobre los factores asociados con las enfermedades cardiovasculares.

Es importante mencionar que el entrenamiento contra resistencia sea individualizado y progresivo, implicando la realización de movimientos rítmicos, ejecutados a una velocidad moderada-baja y controlada, preferiblemente con arcos de movilidad completos y con un patrón de respiración normal (López & López, 2008).

Según el Colegio Americano de Medicina del Deporte (2011) se aconseja al menos la ejecución de 2-4 series de 10-25 repeticiones, con un periodo de descanso de 30 segundos-1 minuto entre cada serie y una frecuencia de 2-3 días por semana, lo anterior llevando a cabo un entrenamiento tanto del tren superior como del inferior. De la misma manera, la inclusión del calentamiento y el enfriamiento previo y posterior a los ejercicios debe ser considerada, así como también el trabajo de la flexibilidad de cada uno de los músculos o grupos musculares implicados.

A continuación se sugieren algunos ejercicios para ser considerados como parte de un programa de rehabilitación en el hogar para individuos en etapa premanifiesta. Durante la ejecución de cada uno de ellos es necesario prestar una adecuada atención a la técnica llevada a cabo, la cual asegurará una optimización de los resultados y una disminución del riesgo de lesiones. Se explica además la musculatura principal y sinergista utilizada (Hislop & Montgomery, 1999).

A. Flexiones de brazos de rodillas

- Musculatura principal:
Pectoral mayor,
deltoides anterior,
tríceps braquial.
- Sinergistas: Serrato anterior, musculatura abdominal.



Fotografía: Alfaro, 2014

B. Flexión de codos

- Musculatura principal:
Bíceps braquial,
braquial anterior, supinador largo.



Fotografía: Alfaro, 2014

C. Extensión de tronco

- Musculatura principal:
Paravertebrales.



Fotografía Alfaro, 2014

D. Flexión de tronco

- Musculatura principal:
Recto abdominal.
- Sinergistas: Oblicuo interno, oblicuo externo, psoas mayor, psoas menor.



Fotografía Alfaro, 2014

E. Rotación de tronco

- Musculatura principal:
Oblicuo interno, oblicuo externo.
- Sinergistas: Dorsal ancho, recto del abdomen.



Fotografía Alfaro, 2014

F. Media sentadilla

- Musculatura principal:
Cuádriceps femoral,
iliopsoas,
isquiotibiales, glúteo
mayor.
- Sinergistas: Glúteo
medio.



Fotografía Alfaro, 2014

G. Abducción de cadera

- Musculatura principal:
Glúteo medio, glúteo
menor.
- Sinergistas: Glúteo
mayor, tensor de la
fascia lata, sartorio.



Fotografía Alfaro, 2014

H. Aducción de cadera

- Musculatura principal:
Aductor mayor,
aductor medio,
aductor menor,
pectíneo, grácil.



Fotografía: Alfaro, 2014

I. Flexión plantar de tobillo

- Musculatura principal:
Gemelos y sóleo.
- Sinergistas: Tibial posterior, peroneos, flexor largo del dedo gordo, flexor largo común de los dedos, plantar delgado.



Fotografía: Alfaro, 2014

J. Dorsiflexión de tobillo

- Musculatura principal:
Tibial anterior.



Fotografía Alfaro, 2014

5.2.2. Etapa inicial

Mientras que generalmente los signos y síntomas psiquiátricos se experimentan desde la etapa premanifiesta, el desarrollo de los primeros trastornos motores, aunque leves, marcan el diagnóstico clínico de la EH y por ende la transición hacia la etapa inicial. Ghosh & Tabrizi (2013) mencionan que los movimientos involuntarios dan comienzo en las regiones más distales de las extremidades y en la cara, extendiéndose después más proximalmente.

Antes de iniciar la utilización de medicamentos, las intervenciones no farmacológicas deben ser consideradas, ya que la mayor parte de estos movimientos involuntarios se ven empeorados por factores como el estrés, la

ansiedad y la depresión; por lo que el tratamiento de los signos y síntomas psiquiátricos y el hecho de proveer un entorno agradable tienen que ser el primer paso (Rosenblatt et al., 2000)

El abordaje fisioterapéutico en este tipo de alteraciones no permite establecer mejorías significativas, por lo que dependiendo de la severidad del caso, resultaría mucho más importante concentrarse en la protección del paciente a través de diversos dispositivos, tales como cascos, coderas, protectores de cadera, rodilleras; entre otros.

Rosenblatt et al. (2000) mencionan además que los individuos en esta etapa son bastante funcionales, pudiendo continuar trabajando, conduciendo y viviendo una vida independiente, con síntomas que pueden también incluir pérdida sutil de la coordinación, dificultad al procesar problemas complejos y un estado de ánimo irritable y depresivo.

5.2.2.1. Coordinación

Para Holmes (1971), citado por Fejerman, Fernández & Álvarez (2007), la coordinación implica la ejecución de un movimiento con exactitud y con el menor gasto energético y de tiempo posible.

Desde la etapa inicial de la EH se pueden evidenciar distintas alteraciones en la coordinación de los pacientes, principalmente en lo que respecta a la motricidad fina del individuo. De acuerdo con Berger (2006), ésta última es aquella que involucra pequeños movimientos del cuerpo, especialmente de las manos y dedos.

Los siguientes ejercicios pueden ser incluidos dentro del programa de rehabilitación propuesto para mejorar la coordinación del individuo en etapa inicial de la EH. Se recomienda que sean ejecutados 2-3 veces por semana (Colegio Americano de Medicina del Deporte, 2011), realizando al menos 5 series de 15

repeticiones cada uno y preferiblemente llevarlos a cabo sobre una superficie antideslizante con relieve, esto con el propósito de trabajar también la propiocepción.

A. Jumping jacks

- Descripción:
En bipedestación, el sujeto salta mientras realiza abducción de hombros y caderas de manera alternativa. La progresión se puede realizar ejecutando el ejercicio más rápidamente, o bien, con los ojos cerrados.



Fotografía Alfaro, 2014

B. Lanzamiento y atrape de pelota

- Descripción:
En bipedestación, el sujeto lanza hacia una pared la pelota, para atraparla en su retorno. La progresión se puede realizar con apoyo monopodal.



Fotografía Alfaro, 2014

5.2.2.2. Ejercicio aeróbico, flexibilidad y resistencia muscular

Como parte de la intervención en la etapa inicial, se recomienda continuar con la rutina de ejercicio aeróbico, flexibilidad y resistencia muscular expuesta en el programa de rehabilitación para la etapa premanifiesta.

Sin embargo, conforme se desarrolla la EH y algunos de los signos y síntomas corresponden ya a la etapa media, es aconsejable que en la medida de lo posible los ejercicios sean realizados con supervisión del cuidador o familiar, esto básicamente con el propósito de prevenir lesiones.

5.2.2.3. Entrenamiento funcional

El entrenamiento funcional es aquel que consiste en asistir con estrategias específicas a las personas con EH con el propósito de mejorar directamente sus actividades de la vida diaria (EHDN-PWG, 2009).

De acuerdo con Crepeau, Cohn & Schell (2005) las actividades de la vida diaria se dividen en once categorías: baño/ducha, función intestinal y vesical, vestido, comida, alimentación, movilidad funcional, cuidados con dispositivos personales, higiene y aseo personal, actividad sexual, sueño/reposo e higiene esfinteriana.

En un estudio llevado a cabo por Behrman, Cauraugh & Light (2000), se encontró que la práctica tuvo un efecto inmediato y significativo al mejorar su ejecución motora y por ende sus habilidades funcionales en un conjunto de pacientes con Enfermedad de Parkinson en comparación con un grupo control.

El papel del fisioterapeuta en el entrenamiento funcional debe fundamentarse en la enseñanza y la educación continua hacia los familiares, así como en su inclusión activa dentro de la rehabilitación del paciente con EH. Es importante que el profesional explique las posturas correctas y ergonómicas al realizar cada una de las

actividades de la vida diaria, enfatizando su constante práctica y brindando especial atención al mantenimiento de la funcionalidad e independencia del individuo.

5.2.2.4. Equilibrio

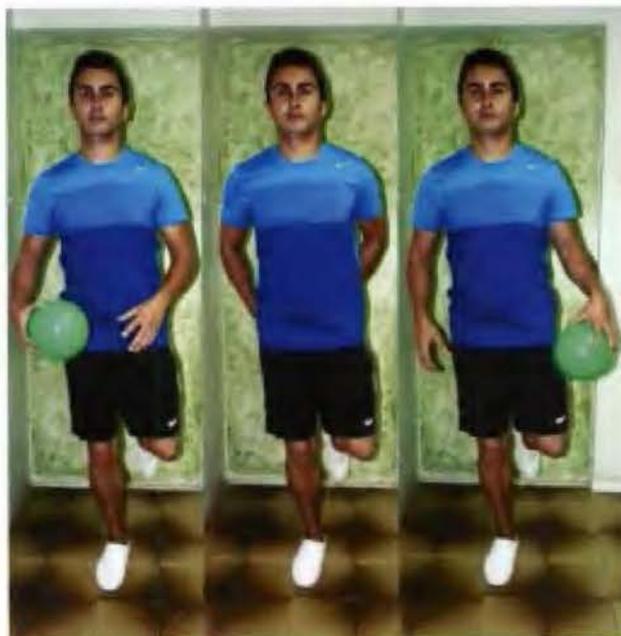
El trabajo del equilibrio en los pacientes con EH debe focalizarse en la restauración de las deficiencias subyacentes, la prevención de las alteraciones secundarias que pueden afectar la estabilidad postural, la facilitación de estrategias sensoriales y motoras específicas para satisfacer las demandas de control postural y su respectiva práctica en una variedad de ambientes y tareas (EHDN-PWG, 2009).

En la etapa inicial, el equilibrio se mantiene relativamente similar en relación con los individuos en la etapa premanifiesta. Sin embargo, se recomienda enfatizar en la ejecución de ejercicios que mejoren este tipo de habilidades en diferentes posiciones, tanto en sedente como en bípedo y al ejecutar la marcha; esto permitirá incrementar el control postural y por ende disminuir el riesgo de caídas a medida que se desarrolla la enfermedad, especialmente cuando el sujeto se encuentre en la etapa media.

A continuación se proponen los siguientes ejercicios para ser incorporados dentro del tratamiento fisioterapéutico de este tipo de pacientes. De igual forma que con aquellos sugeridos para el trabajo de la coordinación, se aconseja seguir las mismas recomendaciones propuestas por el Colegio Americano de Medicina del Deporte (2011), el cual recomienda su ejecución de 2-3 veces por semana. De igual manera, éstos deberán ser realizados al menos en 5 series de 15 repeticiones cada uno.

A. Apoyo monopodal con balón

- Descripción:
En bipedestación, el sujeto se apoya únicamente con uno de sus miembros inferiores y pasa el balón alrededor de su cuerpo, de derecha a izquierda y viceversa. La progresión se puede realizar con los ojos cerrados.



Fotografía: Alfaro, 2014

B. Marcha en tándem con balón

- Descripción:
En bipedestación, el sujeto camina pegando la punta del talón al otro pie, mientras pasa el balón por detrás de su cuerpo, de derecha a izquierda y viceversa.



Fotografía: Alfaro, 2014

5.2.2.5. Técnicas de relajación

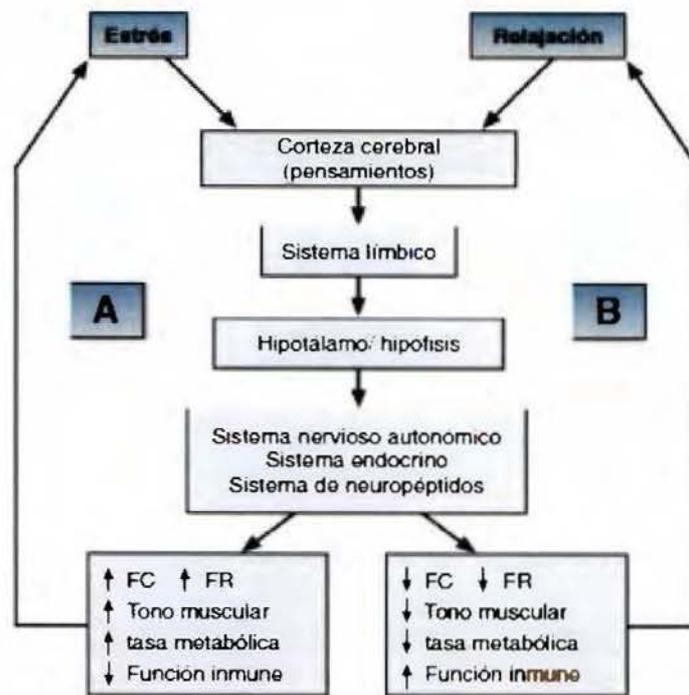
Dentro de la terapéutica de muchos de los trastornos psiquiátricos del paciente con EH, se pueden utilizar distintas técnicas de relajación. El fisioterapeuta como parte del equipo multidisciplinario es capaz de analizar la prescripción de este tipo de tratamiento y discutir con los profesionales en el campo de la psicología y psiquiatría, su debida incorporación como parte de un programa de rehabilitación en el hogar.

Burgos, Ortiz, Muñoz, Vega & Bordallo (2006), posterior a la aplicación de un taller de 8 meses realizado en un período de 2 meses en el que incluyeron distintas técnicas de relajación, demostraron un descenso de la ansiedad y de la depresión en los participantes del estudio.

El entrenamiento en relajación constituye una de las estrategias psicológicas de intervención más utilizadas en la práctica clínica. En general, hoy día con independencia del método, el entrenamiento en relajación se emplea prácticamente en todas aquellas situaciones cuyo tratamiento requiere o aconseja la reducción de la actividad simpática del sistema neurovegetativo, de la tensión muscular o del estado de alerta general del organismo (López, 1996).

Como se puede observar en la siguiente ilustración, el estrés es capaz de desencadenar emociones que liberan sustancias químicas, las cuales estimulan cambios a nivel somático que van a repercutir además en el comportamiento y cognición del individuo. La realización regular de diversas técnicas de relajación, dará lugar a modificaciones fisiológicas que colaborarán en contrarrestar lo anterior (Rakel, 2009).

Ilustración N°1. Influencias cíclicas mente-cuerpo y cuerpo-mente de estrés (A) y relajación (B) en la salud.



FC frecuencia cardíaca; FR, frecuencia respiratoria.

Fuente: Rakel (2009), en Prescripción de técnicas de relajación.

Algunas de las técnicas de relajación más comúnmente utilizadas en la actualidad son las siguientes: ejercicios respiratorios, entrenamiento autogénico de Schultz, relajación muscular progresiva de Jacobson, taichi, yoga, entre otras (Sánchez, Rosa, Olivares, 1998; Rakel, 2009).

5.2.3. Etapa media

La etapa media de la EH se ve caracterizada por un significativo incremento de la discapacidad. Los trastornos involuntarios como la corea y la distonía se hacen más severos y frecuentes. Incluso se ven afectadas la deglución, el habla y el peso corporal de la persona, el cual debido principalmente a irregularidades en el funcionamiento metabólico normal, tiende a bajar de forma importante.

Se presenta también una mayor dificultad en la coordinación y el equilibrio y por ende la realización de las actividades de la vida diaria se ve aún más perjudicada. De acuerdo con Ross (2010), la marcha en los pacientes en etapa media se hace difícil de diferenciar entre atáxica y coreica y es esta hipocinesia e hipercinesia la que resulta en caídas recurrentes y consecuentes traumatismos.

Asimismo, se evidencian trastornos cognitivos en los cuales se ven afectadas la atención, memoria y aprendizaje, por lo que la solución de problemas se vuelve mucho más difícil, ya que los sujetos no pueden secuenciar, organizar, ni priorizar información, por lo que probablemente no podrán trabajar, conducir, administrar sus propias finanzas, ni realizar sus tareas del hogar, no obstante serán capaces de comer, vestirse y de atender su higiene personal con asistencia (Rosenblatt et al., 2010).

En algunos individuos, cabe destacar además la presencia de signos y síntomas psiquiátricos como las alucinaciones, apatía, comportamiento antisocial y suicida, delirios, paranoia, entre otros. De la misma manera, Ross (2010), menciona que al contrario de lo que sucede en la etapa inicial, en este estadio frecuentemente ocurren problemas de hiposexualidad.

Debido a los cambios sufridos a causa de la evolución de la EH, es recomendable que en la etapa media se realicen ciertas modificaciones respecto al tipo de ejercicios, los cuales serán mucho más simples a causa no solo de a las

alteraciones motoras, sino también de los trastornos cognitivos del paciente; éstos deberán realizarse siempre con supervisión del cuidador o familiar, cuyas funciones deberán idealmente ser activa en cuanto al tratamiento fisioterapéutico del sujeto se refiere, por lo que la educación y retroalimentación por parte del fisioterapeuta se vuelve indispensable.

Cabe destacar que para la ejecución de cada una de las siguientes actividades físicas, se aconseja valorar la utilización de técnicas de protección para el paciente, tales como el uso de cascos, coderas, rodilleras, espinilleras, entre otros; así como velar porque se lleven a cabo en un entorno seguro, el cual no vaya a incrementar el riesgo de sufrir una lesión que pueda comprometer la salud del individuo.

A continuación se detallarán las principales variables recomendadas respecto a la progresión de los ejercicios propuestos según lo expuesto en el programa de rehabilitación para el estadio inicial. Se incluirán además otras sugerencias para ser incorporadas como parte del tratamiento fisioterapéutico en los pacientes en etapa media de EH.

5.2.3.1. Ejercicios de Frenkel

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 aquel de la motricidad fina, por lo que tomando en cuenta las características motoras y cognitivas de los pacientes en esta fase, se considera que la ejecución de los denominados ejercicios de Frenkel, puede ser de importante beneficio para esta población.

De acuerdo con León, Gálvez, Arcas, Paniagua & Pellicer (2006), los ejercicios de Frenkel se basan en tres condiciones: concentración de la atención, precisión y repetición. Sus posiciones de partida con sus respectivos ejercicios recomendados son las siguientes (León et al., 2006):

A. Decúbito supino

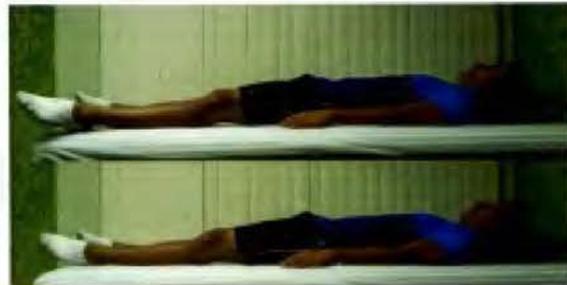
- Abducción y aducción de cadera:

- Con las rodillas en flexión.



Fotografía: Alfaro, 2014

- Con las rodillas en extensión.



Fotografía: Alfaro, 2014

- Flexión y extensión de cadera y rodilla:

- Deslizando el talón por la superficie de la cama.



Fotografía: Alfaro, 2014

B. Sedestación

Es importante mencionar que muchas de las personas en etapa media de la EH presentan dificultades para sentarse de manera confortable, sobre todo si es una silla sin respaldo trasero o lateral, ya que tienden a resbalarse y a soportar su peso a través de su columna lumbosacra, en vez de hacerlo por medio de sus glúteos y muslos (EHDN-PWG, 2009).

Por lo tanto en la medida de lo posible, se recomienda siempre utilizar una silla tanto con respaldo trasero como lateral, así como vigilar porque el paciente mantenga siempre una postura lo más erguida posible, esto con el propósito fundamental de evitar lesiones.

- Elevar
alternativamente
ambas rodillas.



Fotografía: Alfaro, 2014

- Flexionando el tronco
hacia delante,
ponerse de pie y
sentarse nuevamente.



Fotografía: Alfaro, 2014

C. Bipedestación y marcha

- Con un pie adelantado realizar transferencias de peso de un pie a otro, preferiblemente descalzo sobre una superficie antideslizante y con relieve.



Fotografía: Alfaro, 2014

- Detención y nueva iniciación de la marcha bajo indicación.



Fotografía: Alfaro, 2014

5.2.3.2. Ejercicio aeróbico

Seguindo las indicaciones del Colegio Americano de Medicina del Deporte (2011) previamente citadas, se recomienda que al llevar a cabo el ejercicio aeróbico, el cuidador o familiar vigile constantemente el estado físico del individuo, para lo cual tal y como se ha mencionado en otras secciones, tendrá que ser entrenado e instruido por el fisioterapeuta a cargo del paciente.

El profesional en TF, explicará básicamente las principales consideraciones en cuanto a signos y síntomas de agotamiento se refiere, tales como la presencia de disnea, fatiga excesiva, mareos o palidez (EHDN-PWG, 2009), así como además capacitará en la interpretación y toma de la frecuencia cardíaca y al uso de escalas visuales análogas que puedan colaborar en dicho monitoreo, lo anterior dependiendo de la condición cognitiva de la persona afectada.

En lo que concierne al modo de ejercicio, éste deberá ser elegido fundamentalmente con base en la destreza del paciente con EH. No obstante, como sugerencia se establece el llevar a cabo ya sea caminatas, o bien, la realización de hidroterapia, natación y/o terapia acuática, las cuales por sus características pueden aún ser actividades más segura para el individuo, ya que existe un menor riesgo de sufrir caídas o traumatismos que comprometan su salud, permitiendo simultáneamente el entrenamiento de otras habilidades como lo pueden ser la coordinación, el equilibrio, la función respiratoria, la propiocepción e incluso la resistencia muscular.

De hecho, de acuerdo con EHDN-PWG (2009), Sheaff (1990) ejecutando una sesión semanal de hidroterapia en un sujeto de 50 años en etapa avanzada de EH, reportó una buena adherencia y participación por parte del paciente y una disminución de la corea durante y después de la terapia.

5.2.3.3. Entrenamiento funcional

Claramente el deterioro global que se da en la etapa media de la EH, modificará la forma de realizar el entrenamiento funcional. Será función del terapeuta físico establecer estrategias de intervención con la ayuda de los cuidadores y familiares con el propósito de optimizar la funcionalidad e independencia del individuo afectado, incluyendo las debidas modificaciones para un entorno seguro en la ejecución de las distintas actividades de la vida diaria.

Dado el incremento de la discapacidad, en este estadio es indispensable las descargas de peso en diferentes posiciones y el entrenamiento de las transferencias. De la misma manera, debido al riesgo de caídas, es fundamental que se prepare al sujeto con EH educándolo acerca de las técnicas más adecuadas para llevar a cabo al levantarse del suelo, ya sea con poca o sin ninguna ayuda (Cedeño & Vargas, 2010).

5.2.3.4. Disfagia

Si bien es cierto, la disfagia es un trastorno motor cuya intervención se encuentra más relacionada con la terapia de lenguaje y la terapia ocupacional, es importante que el fisioterapeuta conozca su etiología, consecuencias e influencia en el tratamiento propuesto.

Primordialmente debe de insistir en la correcta postura en sedente al alimentarse con el propósito de disminuir el riesgo de broncoaspiración, una de las principales causas de muerte en la EH. De acuerdo con Souto & González (2002), las estrategias posturales como método directo, pueden eliminar la broncoaspiración en el 75-80% de los pacientes con disfagia.

Éstas tienen como objetivo compensar la fisiología de la deglución alterada a través de la modificación del bolo con el propósito de permitir su paso seguro hacia

el estómago, por lo que deben ser utilizadas en cada deglución si se desea mantener la seguridad para la alimentación oral (Souto & González, 2002).

La posición prerequisite para una alimentación oral es sentado derecho, con una correcta alineación de cintura pélvica y escapular y con una leve flexión de cuello, no obstante como en muchas ocasiones dicha colocación es difícil de alcanzar para los pacientes con enfermedades neurodegenerativas, para conseguir dicho posicionamiento de forma previa a la alimentación, es necesario recurrir a métodos de tratamiento más global, tal y como lo pueden ser ciertas técnicas de Bobath y Davies (Souto & González, 2002).

5.2.3.5. Flexibilidad

Con respecto al trabajo de la flexibilidad, cabe destacar que en la etapa media el paciente con EH podría aún continuar con los ejercicios anteriormente recomendados. Sin embargo, si las alteraciones motoras o las habilidades del individuo no permiten su correcta y segura ejecución, estos podrían ser realizados de forma pasiva, con ayuda del cuidador o familiar a cargo.

Asimismo, a pesar de que la TF no es capaz de modificar la severidad de la distonía presente en los pacientes con EH, es indispensable que su intervención se focalice en maximizar los rangos de movilidad de las articulaciones afectadas con este trastorno, esto con el objetivo primordial de evitar contracturas musculares e incluso disminuir el dolor a causa de ella.

Como se ha visto, la distonía tiende a empeorar en la etapa media y ésta es caracterizada por la presencia de posturas anormales, de las cuales una de las más comunes según la EHDN-PWG (2009) es la de resbalarse de la silla debido especialmente a una cifosis torácica excesiva y a una inclinación posterior de la pelvis al sentarse. De la misma manera, estos autores mencionan que algunas de las formas más habituales de cómo se presenta este trastorno del movimiento en los

pacientes con EH son las siguientes: rotación interna del hombro, el puño cerrado sostenido, flexión de rodilla y una exagerada inversión de tobillo.

5.2.3.6. Resistencia muscular

La constancia en el entrenamiento de la resistencia muscular permitirá al paciente facilitar la ejecución de muchas de las actividades incorporadas en el presente programa de rehabilitación, por lo que a pesar del empeoramiento de las distintas alteraciones motoras como lo son los trastornos del movimiento, es importante que el individuo continúe en la medida de lo posible con este tipo de trabajo.

Dibble, Hale, Marcus, Droge, Gerber & LaStayo (2006), después de haber ejecutado un entrenamiento de resistencia muscular en grupo de 10 participantes con Enfermedad de Parkinson, los autores concluyeron que existió un incremento de la fuerza y volumen muscular, así como una mejoría de sus habilidades funcionales en comparación con el grupo control.

Al igual que con el entrenamiento de la flexibilidad, se recomienda seguir las sugerencias realizadas por el Colegio Americano de Medicina del Deporte en cuanto a la frecuencia del entrenamiento y al número de series y repeticiones a realizar.

Con el propósito de minimizar el riesgo de caídas y prevenir posibles lesiones, se propone que los siguientes ejercicios sean realizados en sedente, preferiblemente en una silla con respaldo trasero y lateral, tal y como fue explicado en la sección de coordinación. Esto podría facilitar su ejecución y mejorar su respectiva técnica.

A. Flexión de hombro

- Musculatura principal: Deltoides anterior y medio, coracobraquial.
- Sinergistas: Pectoral mayor, supraespinoso, bíceps braquial.



Fotografía Alfaro 2014

B. Abducción de hombro

- Musculatura principal: Deltoides medio y supraespinoso.
- Sinergistas: Serrato mayor, deltoides anterior y posterior, bíceps braquial.



Fotografía Alfaro 2014

C. Flexión de codo

- Musculatura principal:
Bíceps braquial,
braquial
anterior, supinador
largo.



Fotografía: Alfaro, 2014

D. Flexión de cadera

- Musculatura principal:
Iliopsoas.
- Sinergistas: Sartorio,
tensor de la fascia
lata, pectíneo, aductor
mayor, medio y
menor.



Fotografía: Alfaro, 2014

D. Extensión de rodilla

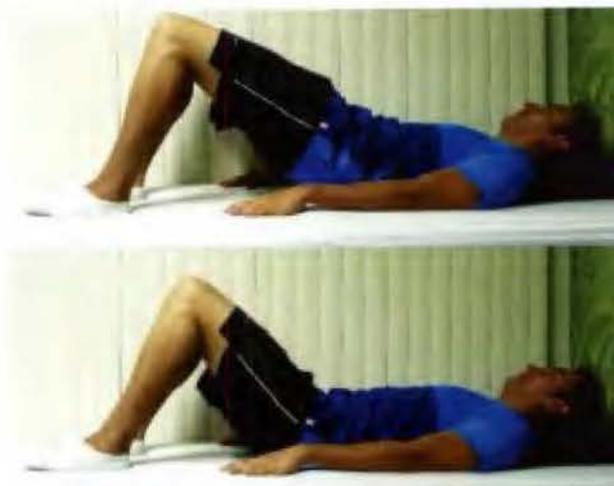
- Musculatura principal:
Cuádriceps femoral.



Fotografía Altaro, 2014

E. Puente

- Musculatura principal:
Isquiotibiales, glúteo mayor.
- Sinergistas: Recto femoral, musculatura abdominal.



Fotografía Altaro, 2014

E. Flexión plantar de tobillo

- Musculatura principal:
Gemelos y sóleo.
- Sinergistas: Tibial posterior, peroneos, flexor largo del dedo gordo, flexor largo común de los dedos, plantar delgado.



Fotografía Alfaro, 2014

F. Dorsiflexión de tobillo

- Musculatura principal:
Tibial anterior.



Fotografía Alfaro, 2014

5.2.3.7. Uso de ayudas técnicas

Actualmente, la evidencia científica en relación con este tema es sumamente escasa. Es conveniente que al escoger la ayuda técnica más apropiada para el paciente, sean considerados también sus signos y síntomas cognitivo-psiquiátricos,

tales como la agresividad, comportamiento antisocial, irritabilidad, falta de concentración, memoria, entre otros, porque éstos son capaces de influir de manera importante en su correcta y segura utilización.

En un estudio realizado por Kloss, Kegelmeyer, Kostyk & White (2012), se analizó el uso de diferentes tipos de ayudas técnicas en pacientes con EH y se logró concluir que estos individuos podrían tener dificultad al utilizar andaderas sin ruedas y bastones, debido especialmente a la complejidad que implican dichas tareas y a que las demandas de equilibrio son mucho mayores en comparación con la andaderas con cuatro ruedas, las cuales más bien demostraron ser más eficientes al mejorar el patrón de marcha y por ende al disminuir el riesgo de caídas.

La mayor estabilidad, facilidad de utilización y maniobrabilidad de la andadera de cuatro ruedas sobre los otros dispositivos puede dar cuenta del mejor desempeño en estos individuos, para los que puede ser una ayuda más aceptable y aumentar la posibilidad de que vaya a ser realmente usado (Kloss et al., 2012). Sin embargo, una vez que la marcha se vuelve muy difícil, es importante considerar la prescripción de una silla de ruedas, idealmente elaborada a la medida de la persona, esto con el propósito de evitar alteraciones posturales que lleven a contracturas, dolores musculares y /o úlceras por presión.

CAPÍTULO VI

VALIDACIÓN DE LA PROPUESTA

A continuación se presentan las principales observaciones y recomendaciones obtenidas a partir de la aplicación tanto del cuestionario al panel de expertos como del instrumento de validación de acuerdo con la Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos de la CCSS.

Primeramente, cabe destacar que el panel de expertos estuvo conformado por tres profesionales en terapia física con trayectoria laboral a nivel público y en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas y psiquiátricas; un médico neurólogo del Hospital Rafael Ángel Calderón Guardia y dos especialistas en fisiatría del Hospital San Vicente de Paul y del Centro Nacional de Rehabilitación.

A cada uno de estos profesionales de la salud, se les hizo entrega del documento y bajo mutuo acuerdo, se estableció un plazo de dos semanas para que respondiesen el cuestionario y proporcionasen las debidas observaciones y recomendaciones con el propósito de evaluar y mejorar el diseño de la propuesta.

Los panelistas coinciden en que la propuesta diseñada en el presente trabajo contiene los elementos necesarios para brindar una atención de calidad a las personas con EH, sin embargo mencionan que para ofrecer una óptima intervención resulta necesario el trabajo de un equipo interdisciplinario tanto en la evaluación como en el tratamiento del paciente, así como un planeamiento de los programas fisioterapéuticos llevado a cabo de manera individual, tomando en cuenta las condiciones y preferencias particulares de cada sujeto.

Destacan además la división de la propuesta de acuerdo con las diferentes etapas de la enfermedad y el énfasis en la prevención del avance progresivo de la patología y de sus alteraciones pertinentes, procurando de la misma forma el

mantenimiento en la medida de lo posible de la funcionalidad e independencia del individuo afectado.

Como recomendaciones, propiamente en la sección de evaluación de la EH, aconsejan la utilización de escalas de valoración cognitiva tales como el Montreal Cognitive Assessment y el Test de Alteración de la Memoria, puesto que son pruebas cortas que logran evaluar cambios menores en los trastornos del paciente y además, no se encuentran influenciadas por el nivel de educación de la persona, motivos por los cuales se decidió insertarlas dentro de la propuesta de intervención.

En relación con el tratamiento fisioterapéutico, plantearon el uso de técnicas acuáticas y de hidroterapia con el objetivo de facilitar el movimiento y mejorar el control postural en las fases iniciales y posteriormente en etapas avanzadas de la enfermedad, utilizarla para el manejo de rigidez y la espasticidad en combinación con los medicamentos y técnicas de movilización pasiva.

Dentro de la propuesta de intervención se incluyeron dichas técnicas en la etapa media, ya que es en ella donde los trastornos del movimiento como la corea y la distonía se hacen más evidentes y afectan en gran medida el control postural del paciente, por lo que valorando además la afectación cognitiva y psiquiátrica del individuo en fases más avanzadas, es en este estadio donde se pueden obtener los mayores beneficios.

Asimismo, los profesionales sugieren la incorporación de terapias lúdicas y recreativas que logren establecer un mayor equilibrio emocional y musculoesquelético, tomando en cuenta el importante componente cognitivo-psiquiátrico presente en la EH.

Sin embargo, cabe destacar que como parte del tratamiento fisioterapéutico en cada una de las etapas, se consideró la realización de ejercicio aeróbico no solo por sus beneficios a nivel físico sino también por su impacto en la salud emocional del

sujeto, sobre todo si éste es llevado a cabo en grupo, lo cual podría favorecer consecuentemente su adherencia e incluso fortalecer las relaciones interpersonales, mejorando la vida social y la participación de la persona con EH.

CAPÍTULO VII

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

En el siguiente capítulo se presentan las conclusiones de este trabajo y se incluyen además algunas recomendaciones que pueden ser tomadas en cuenta por la CCSS, la Escuela de Tecnologías en Salud de la Universidad de Costa Rica y por los terapeutas físicos.

7.1. Conclusiones

- Debido a que la EH es una patología de rara presentación, los individuos que pueden formar parte de una investigación son escasos, lo cual limita el tamaño de la población, situación que puede influir metodológicamente en la elección del enfoque y modalidad de estudio a realizar.
- El diseño del trabajo de tipo observacional descriptivo permitió la caracterización clínica y sociodemográfica de las personas con EH de la GAM de Costa Rica, así como el diseño de la propuesta de intervención fisioterapéutica, sin embargo, debido al bajo número de participantes, no fue posible llevar a cabo un análisis estadístico de los resultados.
- Debido a la diversa y variada expresión motora, cognitiva y psiquiátrica de la EH, idealmente la evaluación y el tratamiento deben de llevarse a cabo considerando el aporte de un equipo interdisciplinario.
- La TF en la EH, como en todas las enfermedades neurodegenerativas, juega un papel determinante al mejorar la funcionalidad e independencia mediante el ejercicio y diferentes estrategias de rehabilitación, sin embargo puede además tener la capacidad de realizar un aporte en los procesos cognitivos y en el bienestar emocional del individuo, sobre todo si se incluye desde los primeros estadios de la patología.

- La intervención fisioterapéutica en la EH debería de realizarse desde la etapa premanifiesta, de esta forma, se lograría preparar motora y cognitivamente al individuo, de manera que pueda enfrentarse en condiciones mucho más favorables a la discapacidad causada por la enfermedad.
- Tomando en consideración su enfoque biopsicosocial, para llevar a cabo la evaluación de la EH se recomienda utilizar la Clasificación Internacional del Funcionamiento, Discapacidad y Salud de la Organización Mundial de la Salud.
- El tratamiento deberá modificarse de acuerdo con las características individuales de cada paciente y al estadio de la enfermedad en la que éste se encuentre. Inicialmente, los objetivos serán principalmente preventivos, sin embargo, conforme evoluciona la patología, éstos progresarán hacia un enfoque meramente restaurativo y compensatorio, en los cuales más bien se buscará maximizar su capacidad funcional e independencia.
- El apoyo y la educación continua de los cuidadores y/o familiares por parte del terapeuta físico es indispensable para llevar a cabo una intervención eficiente, especialmente a partir de la etapa media de evolución de la enfermedad.
- Los principales componentes fisioterapéuticos incluidos en la propuesta de intervención son los ejercicios de resistencia aeróbica y muscular, el trabajo de la coordinación, el equilibrio y la flexibilidad, así como el entrenamiento funcional y la realización de técnicas de relajación.

7.2. Recomendaciones

A la Caja Costarricense de Seguro Social:

- Considerar al terapeuta físico dentro del equipo de profesionales en salud que participan en la evaluación y tratamiento de los pacientes con EH.
- Impulsar un abordaje interdisciplinario en el manejo de la EH que permita optimizar la atención en salud de cada uno de las personas con esta patología.
- Fomentar la investigación científica en enfermedades neurodegenerativas
- Promover la utilización de la propuesta de intervención fisioterapéutica presentada en este trabajo en los servicios de terapia física de esta institución con el propósito de mejorar la salud física y emocional de la población con EH de Costa Rica.

A la Escuela de Tecnologías en Salud:

- Apoyar la implementación y evaluación científica de la propuesta de intervención fisioterapéutica para EH en futuros trabajos de investigación.
- Instruir a los estudiantes acerca de la importancia de realizar evaluaciones utilizando escalas reconocidas internacionalmente, así como en la creación de instrumentos que incorporen el modelo biopsicosocial dentro de su valoración.

A los terapeutas físicos:

- Concienciar y educar a los cuidadores y/o familiares de la persona con EH acerca de los signos y síntomas característicos de cada una de sus etapas, así como su influencia e intervención en el tratamiento.
- Ejecutar un programa de rehabilitación basado en la evidencia científica y actualizar constantemente sus conocimientos específicos tanto en el campo de la fisioterapia neurológica como en la EH.
- Impulsar la creación de una asociación de personas con EH que cuente con un equipo interdisciplinario de profesionales en salud.
- Realizar estudios en los que se pueda comprobar la efectividad específica de las distintas técnicas fisioterapéuticas empleadas en el tratamiento de la EH.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alfaro, Esteban. (2014). Fotografía profesional para imágenes ilustrativas. Grecia, Costa Rica.
2. American College of Sports Medicine. (2011). Quantity and Quality of Exercise for Developing and Maintaining Cardiorespiratory, Muskoloeskeletal, and Neuromotor Fitness in Apparently Healthy Adults: Guidance for Prescribing Exercise. Doi: 10.1249/MSS.0b013e318213fefb. Obtenido desde <http://www.acsm.org/access-public-information/position-stands>
3. Aragón, Luis Fernando; Fernández, Aileen. (1995). Escala de esfuerzo percibido. Fisiología del ejercicio: respuestas, entrenamiento y medición. Editorial de la Universidad de Costa Rica. Ciudad Universitaria Rodrigo Facio
4. Arnulf, I; Nielsen, J; Lohmann, E; Schiefer, J; Wild, E; Jennum, P; & Durr, A. (2008). Rapid eye movement sleep disturbances in Huntington disease. Archives of Neurology, 65(4), 482-488. Obtenido desde EBSCOhost.
5. Arias, A. Betés de Toro, M. (2008). Farmacología del sistema nervioso central. Farmacología para fisioterapeutas. Madrid: Editorial Médica Panamericana
6. Aziz, N; Pijl, H; Frölich, M; Schröder-van der Elst, J; van der Bent, C; Roelfsema, F; & Roos, R. (2010). Growth hormone and ghrelin secretion are associated with clinical severity in Huntington's disease. European Journal Of Neurology: The Official Journal Of The European Federation Of Neurological Societies, 17(2), 280-288. Obtenido desde EBSCOhost
7. Baker, D, Laura; Frank, L, Laura; Foster, Schubert, Karen; Grenn, S, Pattie; Wilkinson, W, Charles; McTiernan, Anne; Cholerton, A, Brenna; Plymate, R, Stephen; Fishel, A, Mark; Watson, Stenis, G; Duncan, E, Glen; Pantaj, D,

- Mehta; Craft, Suzanne. (2010). Aerobic Exercise Improves Cognition for Older Adults with Glucose Intolerance, A Risk Factor for Alzheimer's Disease. *J AlzheimersDis.* 22(2): 569–579. Doi: 10.3233/JAD-2010-100768. Obtenido desde PubMed (Número de acceso:20847403)
8. Barrett, KE; Barman, S.M; Boitano, S; Brooks, H. (2010). Capítulo 16. Control of Posture & Movement. In K.E. Barrett, S.M. Barman, S. Boitano, H. Brooks (Eds), *Ganong's Review of Medical Physiology*, 23e. Obtenido desde <http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=5240856>.
 9. Behrman, Andrea, L; Cauraugh, James, H; Light, Kathye, E. (2000): Practice as an intervention to improve speeded motor performance and motor learning in Parkinson's disease. *Journal of Neurological Sciences*, 174: 127-136. Obtenido desde Science Direct
 10. Bird, M; Hill, K, D; Ball, M; Hetherington, S; Williams, A, D. (2011). The long-term benefits of a multi-component exercise intervention to balance and mobility in healthy older adults. *Archives of Gerontology and Geriatrics*, Volume 52, March-April: 211-216. Doi:10.1016/j.archger.2010.03.021. Obtenido desde Science Direct.
 11. Blatzheim, Kendra. (2008). Interdisciplinary palliative care, including massage, in treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of Bodywork & Movement Therapies*.13, 328e335. Doi:10.1016/j.jbmt.2008.04.040. Obtenido desde Science Direct.
 12. Block, R; Dorsey, E; Beck, C; Brenna, J; & Shoulson, I. (2010). Altered cholesterol and fatty acid metabolism in Huntington disease. *Journal of Clinical Lipidology*, 4(1), 17-23. Obtenido desde EBSCOhost
 13. Biglan, K. M; Ross, C. A; Langbehn, D. R; Aylward, E. H; Stout, J. C; Queller, S; Carlozzi, N. E; Duff, K; Beglinger, L. J. and Paulsen, J. S. (2009). Motor

- abnormalities in premanifest persons with Huntington's disease: The PREDICT-HD study. *Movement Disorders*, 24: 1763–1772. Doi: 10.1002/mds.22601. Obtenido desde Pubmed. (Número de acceso: 19562761)
14. Bonelli, M, Raphael; Wenning, K, Gregor; Kapfhammer, P, Hans. (2004). Huntington's disease: present treatment and future therapeutic modalities. *International Clinical Psychopharmacology*. 19:51–62. Obtenido desde Wolters Kluwer Health, Lippincott Williams & Wilkins, Inc
15. Borbón, Teófilo. (2012). Entrevista realizada el 25 de junio. Hospital Psiquiátrico Manuel Antonio Chapuí.
16. Burgos, Varo, M.L; Ortiz, Fernández, M.D; Muñoz, Cobos, F; Vega, Gutiérrez, P; Bordallo, Aragón, R. (2005). Intervención grupal en los trastornos de ansiedad en Atención Primaria: técnicas de relajación y cognitivo conductuales. *SEMERGEN*, 32 (5): 205-10. Obtenido desde Science Direct.
17. Buse, M; Khalil, H; Quinn, L & Rosser, A. (2008). Physical Therapy Intervention for People With Huntington Disease. *Physical Therapy*, 88(7), 820-831. Obtenido desde EBSCOhost
18. Busse, Monica, E; Hughes, Gareth; Wiles, M, Charles; Rosser, E, Anne. (2008). Use of hand-held dynamometry in the evaluation of lower limb muscle strength in people with Huntington's Disease. *J Neurol* (2008) 255:1534–1540. Doi 10.1007/s00415-008-0964-x. Obtenido desde Springer Link
19. Busse, M, E; Wiles, C, M; Rosser, A, E. Mobility and falls in people with Huntington's Disease. (2008). *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009;80:88–90. Doi:10.1136/jnnp.2008.147793. Obtenido desde Pubmed (Número de acceso: 19091714)

20. Caja Costarricense de Seguro Social. (2007). Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos. San José: CCSS. Obtenido desde www.binasss.sa.cr/libros/metodologia07.pdf
21. Cano, Roberto; Vella, Lydia; Miangolarra, Juan C; Macías, Yolanda; Muñoz, Elena. (2010). Calidad de vida relacionada con la salud en la Enfermedad de Parkinson. Medicina (Buenos Aires). 70: 503-507. Obtenido desde http://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol70-10/6/v70_n6_p503_507.pdf
22. Castellanos, Pedro Luis. (1998). Los modelos explicativos del proceso salud-enfermedad: los determinantes sociales; en Martínez, Navarro, Ferrán. Salud Pública. Madrid: Editorial McGraw-Hill Interamericana
23. Cedeño, Karina. Vargas, Lohania. 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.
24. Chávez, Angélica. (2014). Entrevista realizada el 11 de abril del 2014. Centro Nacional de Rehabilitación Humberto Araya.
25. Colomer, Concha & Álvarez, Carlos. (2006). Promoción de la salud y cambio social. 1º Edición. Barcelona: Editorial Masson
26. Costa, PB; Graves, BS; Whitehurst, M; Jacobs, PL. The acute effects of different durations of static stretching on dynamic balance performance. J Strength Cond Res 23 (1): 141-147. Obtenido desde http://journals.lww.com/nsca.jscr/Abstract/2009/01000/The_Acute_Effects_of_Different_Durations_of_Static.23.aspx

27. Crepeau, Elizabeth; Cohn, Barbara; Schell, Boyt. (2008). Evaluación en Terapia Ocupacional. Terapia Ocupacional. 10° Edición. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, Argentina. Obtenido desde http://books.google.co.cr/books?id=mnHKR_1O7PgC&printsec=frontcover#v=onepage&q&f=false
28. Dal Bello, Hass; Vanina, Dal. (2002). A Framework for Rehabilitation of Neurodegenerative Diseases: Planning Care and Maximizing Quality of Life. Neurology Report; vol.6 no.3. Obtenido desde http://journals.lww.com/jnpt/Abstract/2002/26030/A_Framework_for_Rehabilitation_of.3.aspx
29. Delval, A; Krystkowiak, P; Blatt, J, L; Delliaux, M; Destée, A; Derambure, P; Defebvre, L. (2008). Caractéristiques évolutives des troubles de locomotion dans la maladie de Huntington. Neurophysiologie Clinique: 38, 117—125. Doi:10.1016/j.neucli.2008.01.003. Obtenido desde Science Direct
30. Dibble, L; Hale, T; Marcus, R; Droge, J; Gerber, J; LaStayo, P. (2006). High intensity resistance training amplifies muscle hypertrophy and functional gains in persons with Parkinson's Disease. Movement Disorders; 21:1444-1452. Obtenido desde EBSCOHost
31. Downie, A, Patricia. (2006). Capítulo 6. Principios de evaluación. Cash: neurología para fisioterapeutas. 4° Edición. Buenas Aires, Argentina. Editorial Médica Panamericana. Obtenido desde http://books.google.co.cr/books?id=xHEhB0YtBfgC&pg=PA104&dq=coordinacion+neurologia+para+fisioterapeutas&hl=es-419&sa=X&ei=iTWtUrr0Bae_sQT074KgCw&ved=0CDkQ6AEwAA#v=onepage&q=coordinacion%20neurologia%20para%20fisioterapeutas&f=false
32. Ekwall, C; Bohlen, S; Reilmann, R; Wiklund, L. Physical therapy for patients with Huntington's disease: effects of a treatment program and intercorrelation

between outcome measures. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*; 81: A40. Doi: 10.1136/jnnp.2010.222661.2. Obtenido desde uu.diva-portal.org/smash/get/.../FULLTEXT02

33. European Huntington Disease Network Physiotherapy Working Group. (2008). *Physiotherapy Guidance Document*. Obtenido desde <http://www.euro-hd.net/html/disease/huntington/pubdocs>
34. Fenney, Alison; Jog, S, Mandar; Duval, Christian. (2007). Bradykinesia is not a “systematic” feature of adult-onset Huntington's disease; implications for basal ganglia pathophysiology. *Brain Research* 1193 (2008) 67 – 75. Doi: 10.1016/j.brainres.2007.12.005. Obtenido desde Science Direct.
35. Fernández, Húbert. (2012). Entrevista realizada el 20 de junio. Servicio de Neurología del Hospital Rafael Ángel Calderón Guardia.
36. Folstein, F, Marshal; Folstein, E, Susan. McHugh, R, Paul. Mini mental state: A practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. (1974). *J. Psychiatry. Res.*, Vol. 12, p p. 189-198. Obtenido desde http://home.uchicago.edu/~tmurray1/research/articles/printed%20and%20read/mini%20mental%20state_a%20practical%20method%20for%20grading%20the%20cognitive%20state%20of%20patients%20for%20the%20clinician.pdf
37. García, Ruiz, Pedro, J; Hernández, Jaime; Cantarero, Susana; Bartolomé, Manuel; Sánchez, Bernardo, Vicenta; García de Yebenes, Justo. (2001). Bradykinesia in Huntington's Disease. A prospective follow-up study. *Journal of Neurology* 249: 437-440. Obtenido desde <http://link.springer.com/article/10.1007/s004150200035#page-1>
38. Ghosh, Rhia; Tabrizi, Sarah. (2013). Clinical Aspects of Huntington's Disease. *Current Topics Behavioral Neuroscience*. Doi: 10.1007/7854_2013_238. Obtenido desde Springer Link.

39. González, Pedro; Afifi, K, Adel. (2006). Clinical Characteristics of Childhood Onset (Juvenile) Huntington Disease: Report of 12 patients and Review of Literature. *J Child Neurol*; 21:223-229. Doi: 10.2310/7010.2006.00055. Obtenido desde EBSCOhost.
40. González, J. J. Izquierdo, M. (1999). Fuerza muscular: concepto y tipos de acciones musculares. *Fisiología del Ejercicio*. 3° Edición. Madrid, España. Editorial Médica Panamericana. Obtenido desde <http://books.google.co.cr/books?id=LBSwgLWTHEC&printsec=frontcover#v=onepage&q&f=false>
41. Goodman, Anna O. G; Barker, Roger A. (2011). Body composition in premanifest Huntington's disease reveals lower bone density compared to controls. *PloSCurrents: Huntington Disease*. Obtenido desde Pubmed. (Número de acceso: 3047010)
42. Grinbergem, Y.A; Bloem, B.R; Knol, M.J; Kremer, H.P; Ross, R.A; Munneke, M. Falls and gait disturbances in Huntington's Disease. *Movement Disorders*. Volume 23, Issue 7, 970-976. Doi: 10.1002/mds.22003. Obtenido desde la base de datos Science Direct.
43. Grupo de Trabajo de Neuropsicología Clínica de la Sociedad Neurológica Argentina. (1999). El "Mini Mental State Examination" en la Argentina: Instrucciones para su administración. *Revista Neurológica Argentina*, Volumen 24, número 1. Obtenido desde <http://www.detcog.com.ar/form/EI%20MMSE%20en%20Argentina%20-%20Instrucciones%20para%20su%20administracion.pdf>
44. Heemskerk , A. Roos, R. (2010). Dysphagia in Huntington Disease: A Review. *DYSPHAGIA*; Volume 26, Number 1, 62-66. Doi: 10.1007/s00455-010-9302-4. Obtenido desde Pubmed (Número de acceso: 20838817)

45. Heidi, Chial. (2008). Huntington's Disease: The Discovery of the Huntingtin Gene. *Nature Education*. 1 (1): 71. Obtenido desde <http://www.nature.com/scitable/topicpage/huntington-s-disease-the-discovery-of-the-851>
46. Hernandez Salma S. S., Coelho Flávia G. M., Gobbi Sebastião, Stella Florindo. (2010). Effects of physical activity on cognitive functions, balance and risk of falls in elderly patients with Alzheimer's dementia. *Rev. Bras. Fisioter*; vol.14, no.1. Doi: 10.1590/S1413-3552010000100011. Obtenido desde Pubmed (Número de acceso:20414564).
47. Hernández, Sampieri, Roberto; Fernández, Collado, Carlos; Baptista, Lucio, Pilar. (1998). Diseños no experimentales de investigación. *Metodología de la investigación*. 2° Edición. México, D.F: Editorial McGraw-Hill (pp. 174-175)
48. Heyward, Vivian, H. (2006). Diseño de programas de ejercicios cardiorrespiratorios. *Evaluación de la aptitud física y Prescripción del ejercicio*. 5° Edición. Editorial Médica Panamericana, Madrid, España. Obtenido desde <http://books.google.co.cr/books?id=zn3dDE0R3IMC&printsec=frontcover#v=onepage&q&f=false>
49. Hislop, J, Helen; Montgomery, Jacqueline. (1999). *Pruebas funcionales musculares de Daniel & Worthingham's*. 6° Edición. Madrid: Marián Libros, S.L
50. Ho, Aileen K; Gilbert, Abigail S; Mason, Sarah L; Goodman, Anna O; Barker, Roger A. (2008). Health-Related Quality of Life in Huntington's Disease: Which Factors Matter Most? *Movement Disorders*, Vol. 24, No. 4, pp. 574–578. Obtenido desde (www.interscience.wiley.comdoi:10.1002/mds.22412

51. Ho, AK; Hocaoglu, MB. (2011). Impact of Huntington's across the entire disease spectrum: the phases and stages of the disease from the patient perspective. *Clinical Genet.* 80: 235–239. Obtenido desde http://www.huntington.cl/web_2011/ho_2011.pdf. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01748.x
52. Hoeger, W, K, Werner. Hoeger, A, Sharon.(2006). Ejercicio y salud. 6° Edición. México D.F, México. Editorial Cengage. Obtenido desde http://books.google.co.cr/books?id=spJQw5h4jwC&pg=PR4&lpg=PR4&dq=ejercicio+y+salud+editorial+cengage&source=bl&ots=1Nmusp_qYj&sig=yrCKqeqNsmOD2QaRw5igQj6oqK8&hl=es&sa=X&ei=8ZhrULOeDlr49QS34YDgDw&ved=0CC4Q6AEwAA#v=onepage&q=ejercicio%20y%20salud%20editorial%20cengage&f=false
53. Fejerman, Natalio; Fernández, Emilio. (2007). La consulta neurológica. Neurología pediátrica. 3° Edición. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina. Obtenido desde <http://books.google.co.cr/books?id=M5NGRmoT--cC&printsec=frontcover#v=onepage&q&f=false>
54. Huntington Study Group. (1996). Unified Huntington's Disease Rating Scale: Reliability and Consistency. *Movement Disorders*. Vol. 11, No. 2, pp. 136-142. Obtenido desde http://www.movementdisorders.org/publications/rating_scales/uhdrs.pdf
55. Instituto de Investigaciones en Salud, Universidad de Costa Rica. (s.f). Misión y visión. Obtenido desde <http://www.inisa.ucr.ac.cr/sitio/index.php/es/acerca-de>

56. Kirkwood, Close; Su, L, Jessica; Coneally, Michael; Foroud, Tatiana.(2000). Progression of the symptom in the early and middle stages of Huntington Disease. *Arch Neurol*.58:273-278. Obtenido desde Archives of Neurology.
57. Klager, Joseph; Duckett, Ayana; Sandler, Susan; Moskowitz, Carol. (2008). Huntington's Disease: A caring approach to end life. *Care Management Journals*, Volume 9, Número 2. Doi: 10.1891/1521-0987.9.2.75. Obtenido desde Springer Link.
58. Klein, Alexander; Sacrey, Lori-Ann; Dunnett, Stephen, B; Whishaw, Ian, Q; Nikkhah, Guido. (2010): Proximal movements compensate for distal forelimb movement impairments in a reach-to-eat task in Huntington's Disease: New Insights into motor impairments in a real-world skill. *Neurology of Disease*, 41, 560-56. Doi: 10.1016/j.nbd.2010.11.002. Obtenido desde EBSCOhost.
59. Kloos, Anne; Kegelmeyer, Deborah; Kostyk, Sandra. (2009). The Impact of Different Types of Assistive Devices on Gait Measures and Safety in Huntington's Disease. *Neurotherapeutics*, 6(1), pp. 209-210. Doi: 10.1016/j.nurt.2008.09.004. Obtenido desde Springer Link.
60. Kloos, Anne; Kegelmeyer, Deborah; Kostyk, Sandra; White, Susan, E. (2012). The Effects of Assistive Devices on Gait Measures in Huntington's Disease. *PLoS ONE* 7(2): e30903. Doi:10.1371/journal.pone.0030903. Obtenido desde <http://www.plosone.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0030903>
61. Kwakkel, G; de Goede, C,J, T; van Wegen, E, E, H. (2007). Impact of physical therapy for Parkinson's Disease: A critical review of the literature. *Parkinsonism and Related Disorder*. 13: S478–S487. Obtenido desde Science Direct.

62. León, Juan Carlos; Gálvez, Diana María; Arcas, Miguel Ángel; Gómez, Domingo; Fernández, Nicolás. (2005). Cinesiterapia activa específica. Fisioterapeuta del Servicio de Salud de la Comunidad de Madrid. Obtenido desde <http://books.google.co.cr/books?id=NMXR02yOhmAC&printsec=frontcover#v=onepage&q&f=false>
63. Levin, Wolder; Browner, C.H. (2004). The social production of health: critical contributions from evolutionary, biological, and cultural anthropology. *Social Science & Medicine* 61.745–750. Doi:10.1016/j.socscimed.2004.08.048. Obtenido desde EBSCOhost.
64. Li, Shishua; Li, Xiao-Jiang.(2006). Multiple pathways contribute to the pathogenesis of Huntington Disease. *Molecular Neurodegeneration*. 1:19. Doi: 10.1186/1750-1326-1-19. Obtenido desde PubMed (Número de acceso: 17173700)
65. Lomen-Hoerth C; Messing R.O. (2011). Capítulo7. Nervous System Disorders. In S.J. McPhee, G.D. Hammer (Eds), *Pathophysiology of Disease*, 6e. Obtenido desde <http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=5368376>.
66. López, J; López, L, M. (2008). Enfermedad de Parkinson. Fisiología clínica del ejercicio. Editorial Médica Panamericana, Madrid, España.
67. López, Luis Javier; Burguera, Juan Andrés. (2010). Enfermedad de Huntington: Claves y respuestas para un desafío singular. Editorial Médica Panamericana, Madrid, España.
68. López, Rosa. (1996). La relajación como una de las estrategias psicológicas de intervención más utilizadas en la práctica clínica actual. Parte I. *Revista Cubana de Medicina General Integral*. V,12. N.4. Obtenido desde

http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S086421251996000400007&script=sci_arttext

69. Louis, E. D; Anderson, K. E; Moskowitz, C; Deborah, Z. T., & Marder, K. (2000). Dystonia-predominant adult-onset huntington disease: Association between motor phenotype and age of onset in adults. *Archives of Neurology*, 57(9), 1326-30. Obtenido desde <http://search.proquest.com/docview/205984570?accountid=28692>
70. Louis, Elan, D; Lee, Peter; Quinn, Lori; Marder, Karen. (1999). Dystonia in Huntington's disease: Prevalence and clinical characteristics. *Movement disorders*. Volume 14, Issue 1, pages 95–101. Obtenido desde [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1531-8257\(199901\)14:1%3C95::AID-MDS1016%3E3.0.CO;2-8/abstract](http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1531-8257(199901)14:1%3C95::AID-MDS1016%3E3.0.CO;2-8/abstract)
71. Marzolini, Susan; Jensen, Beth; Melville Patricia.(2008). 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*. 2:29–36. Doi:10.1016/j.mhpa.2008.11.001. Obtenido desde Science Direct.
72. Medical Outcomes Trust. (1999). Cuestionario de Salud SF-36. Versión española 1.4. Obtenido desde <http://www.chime.ucla.edu/measurement/SF-36%20Spain.pdf>
73. Mochel, F; & Haller, R. (2011). Energy deficit in Huntington disease: why it matters. *The Journal Of Clinical Investigation*, 121(2), 493-499. Doi:10.1172/JCI45691. Obtenido desde PubMed (Número de acceso: 21285522)
74. Morera, B; Barrantes, R. and Marin-Rojas, R. (2003), Gene Admixture in the Costa Rican Population. *Annals of Human Genetics*, 67: 71–80.

Doi: 10.1046/j.1469-1809.2003.00010.x. Obtenido desde Pubmed (Número de acceso: 12556237).

75. Mungas, D; Marshall, SC; Weldon M; Haan, M; Reed, B, R. (1996). Age and education correction of Mini Mental State Examination for English and Spanish-speaking elderly. *Neurology* 46:700-706.
76. Nithianantharajah, Jess; Hannan, Anthony, J. The neurobiology of brain and cognitive reserve: Mental and physical activity as modulators of brain disorders. (2009). *Progress in Neurobiology* 89 (2009) 369–382. Doi:10.1016/j.pneurobio.2009.10.001. Obtenido desde Science Direct.
77. Organización Mundial de la Salud. (2001). Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. Obtenido desde http://www.conadis.salud.gob.mx/descargas/pdf/CIF_OMS_abreviada.pdf
78. Organización Mundial de la Salud. (2006). Documentos básicos: Constitución de la Organización Mundial de la Salud. Suplemento de la Edición 45°. Obtenido desde http://www.who.int/governance/eb/who_constitution_sp.pdf
79. Ortega, Ricardo. (1992). Ejercicio y depresión. Medicina del ejercicio físico y del deporte para la atención de la salud. Ediciones Díaz de Santos, S.A, Madrid, España. Obtenido desde <http://books.google.co.cr/books?id=VHLacDRxxQAC&printsec=frontcover#v=onepage&q&f=false>
80. Pajonk, F; Berner, D; Kaizl, I; Kierer, A; Müller, S; Meyer, T; Honer, W; Falkai, P. (2008). The effects of physical exercise on brain morphology in patients with schizophrenia. *Schizophrenia Research*. 98: 3–199. Doi:10.1016/j.schres.2007.12.298. Obtenido desde Science Direct.

81. Patel, P, Barkha; Hamadech, J, Mazen.(2009). Nutritional and exercise-based interventions in the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Clinical Nutrition*. 28: 604–617. Obtenido desde Science Direct. Doi:10.1016/j.clnu.2009.06.002
82. Paulsen, S, Jane. (2009). Functional Imaging in Huntington's Disease. *Experimental Neurology* 216 (2009) 272-277. Doi: 10.1016/j.expneurol.2008.12.015. Obtenido desde Science Direct.
83. Percia, Matthew; Davis, Shala; Dwyer, Gregory.(2010). American College of Sports Medicine. Fitness assesment and Injury prevention. American College Fit Society Page. Obtenidodesdehttp://www.acsm.org/docs/fit-society-page/2010-spring-fspn_fitness-assessment-injury-prevention.pdf
84. Petersén, Åsa; Mani, Kevin; Brundin, Patrik. (1998). Recent Advances of the Pathogenesis of Huntington's Disease. *Experimental Neurology*157, 1–18. Obtenido desde Science Direct.
85. Pitkala, Kaisu, H; Raivio, M, Minna; Laakkonen, Marja, Lisa; Tilvis, S, Reijo; Kautiainen, Hannu; Strandberg, E, Timo. Exercise rehabilitation on home-dwelling patients with Alzheimer disease- a randomized controlled trial. Study protocol. *Trials*. 11:92. Obtenido desde PubMed (Número de acceso:20925948)
86. Potter, Michelle C; Yuan, Chunyan; Ottenritter, Conwell; Mughal, Mohamed; van Praag, Henriette. Exercise is not beneficial and may accelerate symptom onset in a mouse model of Huntington's disease. *PloSCurrents: Huntington Disease*. Obtenido desde Pubmed. (Número de acceso: 2998194)
87. Quinn, Lori; Busse, Monica. (2012). Physiotherapy clinical guidelines for Huntington's Disease. *Neurodegenerative Disease Management*, 2 (1), 21-31. Obtenido desde <http://www.futuremedicine.com/doi/pdf/10.2217/nmt.11.86>

88. Quinn, Lori; Rao, Ashwini. (2002). Physical Therapy for People With Huntington Disease: Current Perspectives and Case Report. *Neurology Report*; vol. 26, no. 3. Obtenido desde http://journals.lww.com/jnpt/Abstract/2002/26030/Physical_Therapy_for_People_with_Huntington.aspx
89. Rakel, David. (2009). Capítulo 95. Prescripción de técnicas de relajación. *Medicina integrativa*. 2° Edición. Elsevier-España. Obtenido desde Science Direct
90. Rao, Ashwini K. Muratori, Lisa. Louis, Elan D. Moskowitz, Carol B. Marder, Karen S. (2009). Clinical measurement of mobility and balance impairments in Huntington's disease: Validity and responsiveness. *Gait & Posture*; Volume 29, Issue 3, Pages 433-436. Obtenido desde Pubmed. (Número de acceso: 19111470)
91. República de Costa Rica. Asamblea Legislativa. (s.f). Ley General de Salud. Obtenido desde <http://costarica.eregulations.org/media/l-5395.pdf>
92. República de Costa Rica. Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia y Tecnología. Universidad de Costa Rica. (2004). Agenda Nacional de Investigación y Gestión Tecnológica en Salud 2005-2010. San José, Costa Rica: Ministerio de Salud. Obtenido desde http://www.ministeriodesalud.go.cr/gestores_en_salud/tecnologias/Agenda.pdf
93. República de Costa Rica. (2003). Política Nacional de Salud 2011-2021. San José, Costa Rica. Obtenido desde http://www.ministeriodesalud.go.cr/index.php/menu-superior-sobre-ministerio-ms/menu-superiores-sobre-ministerio-politicas-planes-salud-ms/doc_download/1167-politica-nacional-de-salud-2011-2021

94. Reyes, L. L; M. Yáñez Sáez, R. R; I. López-Ibor, M. M. (2010). Enfermedad de Huntington juvenil: presentación de un caso y revisión bibliográfica. (Spanish). *Actas Españolas de Psiquiatría*, 38(5), 285-294. Obtenido desde EBSCOhost.
95. Ropper, AH ; Samuels, M.A. (2009). Capítulo 4. Abnormalities of Movement and Posture Caused by Disease of the Basal Ganglia. In A.H. Ropper, M.A. Samuels (Eds), *Adams and Victor's Principles of Neurology*, 9e. Obtenido desde <http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=3630437>.
96. Rosales, Mónica; Barros, Patricio. (2007). Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington. *Gaceta Médica Mexicana*. Volumen 144, N°3, 2008. Obtenido desde <http://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2008/gm083m.pdf>
97. Rosenblatt, A. Ranen, N. Nance, M. Paulsen, J. (2009). A physician's guide to the management of Huntington disease. Obtenido desde http://hdscotland.org/images/stories/InformationResources/physicians_guide.pdf
98. Ross, Raymund. (2010). Huntington disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 5: 40. Doi: 10.1186/1750-1172-5-40. Obtenido desde Pubmed. (Número de acceso: 21171977)
99. Sabino, Carlos. (1992). *El proceso de investigación*. Editorial Panapo, Caracas. Obtenido desde <http://www.danielpallarola.com.ar/archivos1/ProcesoInvestigacion.pdf>
100. Salazar, García, Carmen & Villar, C, Sonia. (2007). Evaluación neuropsicológica e intervención en demencias: La Enfermedad de Alzheimer (p.97). CAAP-Formación.

101. Samuels, M.A. (2009). Chapter 4. Abnormalities of Movement and Posture Caused by Disease of the Basal Ganglia. In M.A. Samuels (Ed), *Adams and Victor's Principles of Neurology*, 9e. Retrieved December 14, 2013 from <http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=3630437>.
102. Sánchez, J; Rosa, AI; Olivares, J. (1998). Las técnicas de relajación en el campo de la psicología clínica y de la salud en España: una revisión meta-analítica. C. Me. *Psicosom*, N°45 / 46. Obtenido desde <http://www.um.es/metaanalysis/pdf/7035.pdf>
103. Saracci, Rodolfo. (1997). The World Health Organization needs to reconsider its definition of health. *British Medical Journal*.314, 7091.Obtenido desde ProQuest Research Library.
104. Savva, E., Schnorf, H., & Burkhard, P. (2009). Restless legs syndrome: an early manifestation of Huntington's disease? *Acta Neurological Scandinavica*, 119(4), 274-276. Obtenido desde EBSCOhost
105. Skirton, H., Williams, J. K., Jackson Barnette, J. J., & Paulsen, J. S. (2010). Huntington disease: families' experiences of healthcare services. *Journal of Advanced Nursing*, 66(3), 500-510. doi:10.1111/j.1365-2648.2009.05217.x. Obtenido desde Pubmed (Número de acceso: 20423385)
106. Simpson, A, Sheila. (2007). Late stage care in Huntington Disease. *Brain Research Bulletin* 72.179–181. Doi:10.1016/j.brainresbull.2006.10.022. Obtenido desde Science Direct.
107. Sorensen S; Finger K (1992) Causes of death in patients with Huntington's disease and in unaffected first degree relatives. *Journal of Medical Genetics*, 29(12), pp. 911-914. Obtenido desde PubMed (Número de acceso: 1016212)

108. Souto, S; González, L. (2003). Fisioterapia orofacial y de reeducación de la deglución. Hacia una nueva especialidad. *Fisioterapia*, 25 (5): 248-92. Obtenido desde http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion-adulto/fisioterapia_orofacial_y_de_reeducacion_de_la_deglucion._hacia_una_nueva_especialidad.pdf
109. Steffen, T; Sweeney, M (2008) Test-retest reliability and minimal detectable change on balance and ambulation tests, the 36-item short-form health survey, and the unified Parkinson disease rating scale in people with parkinsonism. *Physical Therapy*, 88(6), pp. 733-746. Obtenido desde <http://ptjournal.apta.org/content/88/6/733.full.pdf>
110. Stokes, Maria. (2006). Capítulo 4. Anomalías del tono muscular y el movimiento. *Fisioterapia en la rehabilitación neurológica*. 2º Edición. Elsevier, España. Obtenido desde http://books.google.co.cr/books?id=A603kzTPfCYC&pg=PA53&dq=rigidez+en+rueda+dentada&hl=es419&sa=X&ei=t_qsUtfsh42isATLwoGYCg&ved=0CCwQ6AEwAA#v=onepage&q=rigidez%20en%20rueda%20dentada&f=false
111. Svedberg, Petra; Jormfeldt, Henrika; Fridlund, Bengt; Arvidsson, Barbro.(2004). Perceptions of the concept of health among patients in mental health nursing. *Issues in Mental Health Nursing*, 25:723–736. Doi: 10.1080/01612840490486791. Obtenido desde PubMed (Número de acceso: 15371139).
112. Tian, J; Herdman, S, J; Zee, D, S; Folstein, S, E. (1994). Postural stability in patients with Huntington's Disease. *Neurology report*. Volume 18. N°2. Obtenido desde <http://www.neurology.org/content/42/6/1232.short>
113. Tinetti M (1986) Performance-oriented assessment of mobility problems in elderly patients. *Journal of the American Geriatrics Society* 34(2): 119-126.

Obtenido desde <http://advanceddynamic.com/media/file/342541/HH-TinettiPOMA.pdf>

114. Tsuang, Debby; Almqvist, Elisabeth; Lipe, Hillary; Strgar, Franc; DiGiacomo, Lilly; Hoff, David; Eugenio, Charisma; R. Hayden, Michael; D. Bird, Thomas. (2000). Familial Aggregation of Psychothic Symptoms in Huntington's Disease. *American Journal of Psychiatry*, 157: 1955-1959. Obtenido desde <http://psychiatryonline.org/data/Journals/AJP/3719/1955.pdf>
115. Tucsca, Rafael. (2005). La Calidad de Vida, su importancia y cómo medirla. *Salud Uninorte. Barranquilla (Col.)* 2005; 21: 76-86. Obtenido desde <http://rcientificas.uninorte.edu.co/index.php/salud/article/download/4113/2525>
116. Universidad de Costa Rica. (2011). Investigación en la UCR. Obtenido desde <http://www.ucr.ac.cr/investigacion/>
117. Vaccarino, Anthony L; Sills, Terrence; Anderson, M.D., Karen E.; Biglan, Kevin; Borowsky, Beth; Giuliano, Joseph; Guttman, Mark; Ho, Aileen K; Kennard, Christopher; Kupchak, Peter; Landwehrmeyer, G. Bernhard; Michell, Andrew; Paulsen, Jane S.; Reilmann, Ralf; van Kammen, Daniel P; Warner, John H.; Evans, Ken. Assessment of Motor Symptoms and Functional Impact in Prodromal and Early Huntington Disease [Internet]. Version 211. *PLoS Currents: Huntington Disease*. 2011 Jun 14 [revised 2011 Aug 5];PMC3114647
118. vanDellen, A., Blakemore, C., Deacon, R., York, D., & Hannan, A. (2000). Delaying the onset of Huntington's in mice. *Nature*, 404(6779), 721-722. Obtenido desde EBSCOhost
119. van Duijin, E; Kingma, E.M; van der Mast, R.C. (2007). Psychopathology in Verified Huntington's Disease Gene Carriers. *The Journal of*

Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences 2007; 19:441–448. Obtenido desde <http://psychiatryonline.org/data/Journals/NP/3958/07JNP441.PDF>

120. Vásquez, Melissa. Morales, Montero Fernando. Fernández, Morales Húbert. el Valle, Carazo Gerardo. Fornaguera, Trías Jaime. Cuenca, Berger Patricia. (2008). Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington en Costa Rica. *Acta méd. costarric*; 50(1): 35-41. Obtenido desde http://actamedica.medicos.cr/index.php/Acta_Medica/issue/view/5/showToc
121. Vásquez, Melissa. (2013). Entrevista realizada el 8 de enero. Instituto de Investigaciones Sociales (INISA), Universidad de Costa Rica (UCR)
122. Vázquez, Maria Luisa. Ferreira Da Silva, Rejane, M; Mogollón, A.S; Fernández, M. José; Delgado, María Eugenia; Vargas, Ingrid. (2006). Introducción a las técnicas cualitativas de investigación aplicadas en salud. Primera edición. Universidad Autónoma de Barcelona. Obtenido desde <http://books.google.co.cr/books?id=o2n57QYwMDIC&pg=PA76&dq=panel+de+expertos++investigaci%C3%B3n+en+salud&hl=en&sa=X&ei=tevxT7ebGaPo6wHr25SZBg&ved=0CFAQ6AEwBQ#v=onepage&q=panel%20de%20expertos%20%20investigaci%C3%B3n%20en%20salud&f=false>
123. Viallet, Francois; Vaugoyeau, Marianne; Aurenty, Roselyne; Gayraud, Dominique; Mesure, Serge. (1998). Posturo-Kinetic Coordination during Gait Initiation in Huntington's disease. *Neurology*. Número: Volume 50(4) Supplement 4, pp A17-A18. Obtenido desde Ovid.
124. Villagut, Gemma ; Ferrer, Montse ; Rajmil, Luis ; Rebollo, Pablo. Permyer, Gaietà ; Quintana, José M ; Santed, Rosalía ; Valderas, José M ; Ribera, Alda ; Domingo, Antonia ; Alonso, Jordi. (2005). El Cuestionario de Salud SF-36 español: una década de experiencia y nuevos desarrollos. *Gac*

- Sanit.;19 (2):135-50. Obtenido desde <http://scielo.isciii.es/pdf/gsv19n2/revision1.pdf>
125. Ware, J.E; Sherbourne C.D. (1992). The MOS 36-item short-form health survey (SF-36). I. Conceptual framework and item selection. *Med Care* 1992;30:473-483. Obtenido desde http://mres.gmu.edu/readings/PSYC557/Ware_Sherbourne_MOS_36item_short-from.pdf
126. Warren, C; Schapira, H.V, Anthony. (2012). *Harrison Principios de Medicina Interna. Trastornos neurológicos. Sección 2: Enfermedades del sistema nervioso central.* Editorial Mc Graw-Hill. 18° Edición.
127. Waxman, S.G. (2010). Waxman (Ed), *Clinical Neuroanatomy, 26e.* Obtenido desde <http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=5273317>.
128. Wilmore, H; Costill, David, L; Kenney, W, Larry. *Resistance training programs. Physiology of sport and exercise.* 4° Edition. Human Kinetics.
129. World Confederation for Physical Therapy.(2011). *Description of physical therapy.* Obtenidodesde<http://www.wcpt.org/policy/ps-descriptionPT>
130. World Health Organization.(1996). *WHOQOL-BREF.* Obtenido desde http://www.who.int/mental_health/media/en/76.pdf
131. Zinzi, P; Salmaso, D; De Grandis, R; Graziani, G; Maceroni, S; Bentivoglio, A; & Jacopini, G. (2007). Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clinical Rehabilitation*, 21(7), 603-613. Doi: 10.1177/0269215507075495. Obtenido desde EBSCOhost.

132. Zinzi, P; Salmaso, D; Frontalli, M; Jacopini, Gioia. (2009). Patient's and caregivers perspectives: assessing an intensive rehabilitation programme and outcomes in Huntington's Disease. *Journal of Public Health*, 17:331–338. Obtenido desde http://www.researchgate.net/publication/225327569_Patients_and_caregivers_perspectives_assessing_an_intensive_rehabilitation_programme_and_outcomes_in_Huntingtons_disease
133. Zúñiga, Miguel, A; Carrillo, Jiménez, Genny, T; Fos, Peter, J; Gandek, Barbara; Medina, Moreno, Manuel, R. (1999). Evaluación del estado de salud con la Encuesta SF-36: resultados preliminares en México. *Salud pública de México* / vol.41, no.2, marzo-abril. Obtenido desde <http://www.chime.ucla.edu/measurement/SF-36%20Mexico%20Spanish.pdf>

ANEXOS

Anexo N°1

Anamnesis

Elaborado por: José David Suárez Rojas

1. DATOS PERSONALES			
1. Código:		2. Sexo:	
3. Edad:	4. Nacionalidad:	5. Cantón:	6. Teléfono:
7. Estado civil: <input type="checkbox"/> 1. Soltero <input type="checkbox"/> 2. Casado <input type="checkbox"/> 3. Unión libre <input type="checkbox"/> 4. Separado <input type="checkbox"/> 5. Divorciado <input type="checkbox"/> 6. Viudo			
8. Domicilio			
9. Escolaridad:		10. Ocupación:	
11. Edad de inicio de la Enfermedad de Huntington:			
12. Medicamentos:			
13. Antecedentes quirúrgicos:			
14. Fracturas:			
15. Historial de caídas:			
16. Utilización de ayudas biomecánicas: <input type="checkbox"/> 1. Sí, ¿Cuáles? <input type="checkbox"/> 1.1. Bastón de un punto <input type="checkbox"/> 1.2. Bastón de dos puntos <input type="checkbox"/> 1.3. Andadera sin ruedas <input type="checkbox"/> 1.4. Andadera con ruedas <input type="checkbox"/> 1.5. Silla de ruedas <input type="checkbox"/> 1.6. Otros: _____ <input type="checkbox"/> 2. No utiliza			
Observaciones:			
2. VALORACIÓN DE LA CAPACIDAD FUNCIONAL			
1. Ocupación: <input type="checkbox"/> 1. Incapaz <input type="checkbox"/> 2. Únicamente trabajo marginal <input type="checkbox"/> 3. Capacidad reducida en trabajo usual <input type="checkbox"/> 4. Normal			
2. Finanzas: <input type="checkbox"/> 1. Incapaz <input type="checkbox"/> 2. Asistencia importante <input type="checkbox"/> 3. Leve asistencia <input type="checkbox"/> 4. Normal			
3. Trabajos domésticos: <input type="checkbox"/> 1. Incapaz <input type="checkbox"/> 2. Afectados <input type="checkbox"/> 3. Normal			
4. Actividades de la vida diaria: <input type="checkbox"/> 1. Cuidado total <input type="checkbox"/> 2. Únicamente tareas de motora gruesa <input type="checkbox"/> 3. Afectación mínima			
<input type="checkbox"/> 4. Normal			

5. Nivel de atención: <input type="checkbox"/> 1. Tiempo completo de enfermería especializada <input type="checkbox"/> 2. Hogar o cuidado crónico <input type="checkbox"/> 3. Hogar
Observaciones:
3. EVALUACIÓN COGNITIVA
1. ¿Cuál es el (año) (estación) (fecha) (día) (mes) en el que estamos? Puntaje máx: 5 / Puntaje:
2. ¿En donde estamos (país) (estado) (pueblo) (hospital) (piso)? Puntaje máx: 5 / Puntaje:
3. Nombre tres objetos. Puntaje máx: 3 / Puntaje:
4. ¿Cuánto es 100-7? Ahora continúe restando de 7 en 7. ¿Puede usted deletrear la palabra "Mundo", letra por letra? ¿Puede ahora hacerlo empezando de atrás hacia adelante , empezando por la última letra? Puntaje máx: 5 / Puntaje:
5. ¿Puede usted recordar las palabras que yo le pedí que repitiera y memorizara hace un rato? Puntaje máx: 3 / Puntaje:
6. Le voy a dar los siguientes objetos y usted me va a decir que cosas son. (2)
7. ¿Puede usted repetir la siguiente frase: "El flan tiene frutillas y frambuesas" (1)
8. Tome este papel con su mano derecha, doblelo por la mitad y coloquelo en el suelo. (3)
8. Le voy a dar una orden por escrito, quiero que la cumpla: "CIERRE LOS OJOS" No la lea en voz alta. (1)
10. Escriba en este papel una frase u oración. (1)
11. Copie este dibujo. (1) Puntaje máx: 9 / Puntaje:
Puntaje total:
Observaciones:
4. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES
<input type="checkbox"/> 1. Diabetes <input type="checkbox"/> 2. HTA <input type="checkbox"/> 3. Dislipidemias <input type="checkbox"/> 4. Cardiopatías <input type="checkbox"/> 5. Asma <input type="checkbox"/> 6. Epilepsia <input type="checkbox"/> 7. EVC <input type="checkbox"/> 8. Hérnia discal <input type="checkbox"/> 9. Alergias <input type="checkbox"/> 10. Artritis <input type="checkbox"/> 11. Cáncer _____ <input type="checkbox"/> 12. Otros: _____
Observaciones:
5. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES
<input type="checkbox"/> 1. Huntington <input type="checkbox"/> 2. Diabetes <input type="checkbox"/> 3. HTA <input type="checkbox"/> 4. Dislipidemias <input type="checkbox"/> 5. Cardiopatías <input type="checkbox"/> 6. Asma <input type="checkbox"/> 7. Epilepsia <input type="checkbox"/> 8. EVC <input type="checkbox"/> 7. Hérnia discal <input type="checkbox"/> 8. Alergias <input type="checkbox"/> 9. Artritis <input type="checkbox"/> 10. Cáncer _____ <input type="checkbox"/> 11. Otros: _____
Observaciones:
6. ESTILOS DE VIDA
<input type="checkbox"/> 1. Tabaco <input type="checkbox"/> 2. Alcohol <input type="checkbox"/> 3. Otras drogas, ¿Cuáles? _____

4. Duerme bien: 1. Sí 2. No, ¿por qué?: _____
5. Ejercicio: 1. Sí, detalles: _____ 2. No

Observaciones:

7. VALORACIÓN DEL COMPORTAMIENTO

1. Triste/De mal humor: se siente triste, expresión/voz de tristeza, llanto, incapacidad de disfrutar cualquier cosa.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

2. Baja autoestima/Culpa: autoinculpción, autodepreciación incluyendo sentimientos de ser una mala persona o de poco valor, sentimientos de fracaso.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

3. Ansiedad: preocupaciones, presentimiento de lo peor, anticipación temerosa.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

4. Pensamientos suicidas: siente que la vida no tiene valor, tiene pensamientos suicidas, intento activo de suicidio, preparación para el acto.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

5. Comportamiento agresivo: comportamiento amenazante, violencia física, explosiones verbales, lenguaje amenazante, desagradable o abusivo.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

6. Comportamiento irritable: impaciente, demandante, inflexible, impulsivo, poco colaborador.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

7. Compulsiones: comportamiento repetitivo, con un propósito e intencional.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

8. Alucinaciones: presencia de una percepción sin estímulo físico alguno: auditivo, visual, táctil, gustatorio y olfatorio.

1. Severidad: 1. Ausente 2. Escaso, cuestionable 3. Leve 4. Moderado 5. Severo
2. Frecuencia: 1. Casi nunca 2. Raramente 3. A veces 4. Frecuentemente 5. Casi siempre

Observaciones:

8. EVALUACIÓN MOTORA

1. Corea máxima: 1. Ausente 2. Leve/int. 3. Leve/frec. o moderada/int. 4. Moderada/frec. 5. Marcada/pr.

2. Distorfia máxima: <input type="checkbox"/> 1. Ausente <input type="checkbox"/> 2. Leve/int. <input type="checkbox"/> 3. Leve/frec. o moderada/int. <input type="checkbox"/> 4. Moderada/frec. <input type="checkbox"/> 5. Marcada/pr.		
3. Rigidez en brazos: <input type="checkbox"/> 1. Ausente <input type="checkbox"/> 2. Leve o presente solo con activación <input type="checkbox"/> 3. Leve a moderada <input type="checkbox"/> 4. Severa, rango de movilidad completo <input type="checkbox"/> 5. Severa, con rango limitado		
4. Golpeteo de dedos : <input type="checkbox"/> 1. Normal <input type="checkbox"/> 2. Levemente enlentecido y/o reducción en la amplitud (11 a14/5 seg) <input type="checkbox"/> 3. Moderadamente comprometido. Cansancio rápido y definido. Puede ocasionalmente detener el movimiento (7-10/5 seg) <input type="checkbox"/> 4. Severamente comprometido. Frecuentemente vacila al iniciar el movimiento o detiene el movimiento en curso (3-6/5seg) <input type="checkbox"/> 5. Apenas puede realizar la prueba (0-2/5seg)		
5. Pronosupinación de la manos: <input type="checkbox"/> 1. Normal <input type="checkbox"/> 2. Levemente enlentecido y/o irregular <input type="checkbox"/> 3. Moderadamente enlentecido e irregular <input type="checkbox"/> 4. Severamente enlentecido e irregular <input type="checkbox"/> 5. No puede ejecutarla		
6. Test de luria: <input type="checkbox"/> 1. ≥ 4 en 10 seg, sin ind. <input type="checkbox"/> 2. < 4 en 10 seg, sin ind. <input type="checkbox"/> 3. ≥ 4 seg en 10 seg, con ind. <input type="checkbox"/> 4. < 4 en 10, seg, con ind. <input type="checkbox"/> 5. No puede realizar la prueba		
7. Bradicinesia corporal: <input type="checkbox"/> 1. Normal <input type="checkbox"/> 2. Mínimamente lento (? normal) <input type="checkbox"/> 3. Leve pero claramente lento <input type="checkbox"/> 4. Moderadamente lento <input type="checkbox"/> 5. Marcadamente lento, retraso importante al iniciar		
8. Test de retropulsión: <input type="checkbox"/> 1. Normal <input type="checkbox"/> 2 Se recupera esp. <input type="checkbox"/> 3. Caería sin apoyo <input type="checkbox"/> 4. Tiende a caer esp. <input type="checkbox"/> 5. No puede estar de pie		
9. Fuerza muscular	1. Extensión de cabeza y cuello:	2. Flexión de cabeza y cuello:
3. Extensión de tronco:	4. Flexión de tronco:	5. Rotación de tronco:
6. Elevación de la escápula:	7. Extensión de hombro:	8. Flexión de hombro:
9. Abducción de hombro:	10. Aducción de hombro:	11. Rot. Ext. de hombro:
12. Rot. Int. de hombro:	13. Extensión de codo:	14. Flexión de codo:
15. Supinación del antebrazo:	16. Pronación del antebrazo:	17. Extensión de cadera:
18. Flexión de cadera:	19. Abducción de cadera:	20. Aducción de cadera:
21. Rot. Ext. de cadera:	22. Rot. Int. de cadera:	23. Extensión de rodilla:
24. Flexión de rodilla:	25. Flexión plantar de tobillo:	26. Dorsiflexión de tobillo:
Observaciones:		
Firma del evaluador:		Fecha:

Anexo N°2

Fórmula de consentimiento informado (Para ser sujeto de investigación)

Diseño de una propuesta de intervención fisioterapéutica de acuerdo con la caracterización clínica y sociodemográfica de las personas con Enfermedad de Huntington de la Gran Área Metropolitana de Costa Rica en el año 2013

Código (o número) de proyecto: _____

Nombre del Investigador Principal: José David Suárez Rojas

Nombre del participante: _____

A. PROPÓSITO DEL PROYECTO:

Este proyecto es llevado a cabo por José David Suárez Rojas, cédula: 1-1401-0638, estudiante de Terapia Física de la Universidad de Costa Rica. Éste, se realiza como parte del trabajo final de graduación (tesis) para obtener el grado de licenciatura. El objetivo del proyecto es el de realizar una guía de ejercicios, que ayuden a mejorar principalmente los problemas del movimiento que presentan las personas con Enfermedad de Huntington y por ende su calidad de vida.

B. ¿QUÉ SE HARÁ?:

En esta investigación, primero se le realizarán algunas preguntas personales, incluyendo un cuestionario para la valoración del estado mental y dependiendo de sus resultados, después se le harán ciertas pruebas físicas con el propósito de conocer el tipo y calidad de su movimiento. De manera específica, se incluirá lo siguiente:

- Cuestionario Short Form-36: Es un cuestionario de salud que se utiliza para medir su calidad de vida. Se compone de 36 preguntas que se realizan para conocer los estados positivos como negativos de su salud.
- Entrevista clínica: Con el objetivo de conocer datos personales e información importante relacionada con la Enfermedad de Huntington.

- Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington: Esta escala se utiliza para conocer los signos y síntomas de la enfermedad. Para este estudio se incluye parte de la sección de evaluación motora, la cual consiste en la valoración de los movimientos involuntarios y rigidez de la enfermedad, así como también pruebas que involucran la realización de movimientos de las manos y el estar de pie. También, se tomará en cuenta la sección de evaluación de la capacidad funcional en la que se hacen diversas preguntas cerradas, relacionadas con la ejecución de las actividades diarias y el nivel de independencia de la persona con Enfermedad de Huntington.
- Escala de evaluación del balance y la marcha de Tinetti: Éste tiene como objetivo valorar su equilibrio realizando movimientos específicos en diferentes posiciones o circunstancias como por ejemplo al estar sentado o de pie, con los ojos abiertos o cerrados, entre otros.
- Examen manual muscular: Se realiza con la finalidad de evaluar su fuerza muscular y consiste en la realización de movimientos específicos, en ciertos casos sin resistencia alguna y en otros con la resistencia del investigador.
- Mini Examen del Estado Mental: En esta prueba se valorará su memoria, así como también información sobre hechos cotidianos y su capacidad de cálculo.

C. RIESGOS:

La participación en este estudio presenta un riesgo mínimo por las siguientes razones:

- Las pruebas físicas que se realizarán requieren un esfuerzo leve, por lo que usted podría presentar cansancio muscular o corporal, sin embargo durante toda la evaluación, el investigador mantendrá una supervisión lo más atenta y cercana posible.

D. BENEFICIOS:

Al participar en este trabajo, contará con los beneficios de garantizar una evaluación personalizada y detallada de las alteraciones motoras, la cual permitirá un mejor reconocimiento de su condición de salud en relación con la Enfermedad de Huntington. Además, por medio de la elaboración de la guía de ejercicios, se espera brindar un apoyo a los distintos profesionales encargados de su atención médica, especialmente en terapia física, ésto con el fin de mejorar su calidad de vida.

- E. Antes de dar su autorización para este estudio usted debe haber hablado con José David Suárez Rojas y él debe haber contestado satisfactoriamente todas sus preguntas. Si quisiera más información más adelante, puedo obtenerla llamando a José David Suárez Rojas a los teléfonos 24941354 ó 83347315. Además, puede consultar sobre los derechos de los Sujetos Participantes en Proyectos de Investigación a la Dirección de Regulación de Salud del Ministerio de Salud, al teléfono 22-57-20-90, de lunes a viernes de 8 a.m. a 4 p.m. Cualquier consulta adicional puede comunicarse a la Vicerrectoría de Investigación de la Universidad de Costa Rica **a los teléfonos 2511-4201 ó 2511-5839**, de lunes a viernes de 8 a.m. a 5 p.m.
- F. Recibirá una copia de esta fórmula firmada para mi uso personal.
- G. Su participación en este estudio es voluntaria. Tiene el derecho de negarse a participar o a discontinuar su participación en cualquier momento, sin que esta decisión afecte la calidad de la atención médica (o de otra índole) que requiere.
- H. Su participación en este estudio es confidencial, los resultados podrían aparecer en una publicación científica o ser divulgados en una reunión científica pero de una manera anónima.
- I. No perderá ningún derecho legal por firmar este documento.

CONSENTIMIENTO

He leído o se me ha leído, toda la información descrita en esta fórmula, antes de firmarla. Se me ha brindado la oportunidad de hacer preguntas y éstas han sido contestadas en forma adecuada. Por lo tanto, accedo a participar como sujeto de investigación en este estudio

Nombre, cédula y firma del sujeto (niños mayores de 12 años y adultos)

fecha

Nombre, cédula y firma del testigo

fecha

Nombre, cédula y firma del Investigador que solicita el consentimiento
fecha

Nombre, cédula y firma del padre/madre/representante legal (menores de edad)
fecha

NUEVA VERSIÓN FCI – APROBADO EN SESION DEL COMITÉ ÉTICO CIENTÍFICO
(CEC) NO. 149 REALIZADA EL 4 DE JUNIO DE 2008.
CELM-Form.Consent-Inform 06-08

Anexo N° 3

Miembros del Panel de Expertos

A continuación se presenta la lista de los profesionales que conformaron el Panel de Expertos que validó técnicamente la propuesta de intervención fisioterapéutica para Enfermedad de Huntington.

- Licda. Angélica Chávez Esquivel, Fisioterapeuta
- Lic. Teófilo Borbón Arce, Fisioterapeuta
- Licda. Evelyn Esquivel Barrantes, Fisioterapeuta
- Dra. Nelva Vallarino Bernal, Medicina General, Medicina Física y Rehabilitación
- Dr. Ronald Ocampo Chacón, Medicina General, Medicina Física y Rehabilitación
- Dr. Randall Pérez Rojas, Medicina General, Neurología

Anexo N°4

Cuestionario a los expertos

Diseño de una propuesta de intervención fisioterapéutica de acuerdo con la caracterización clínica y sociodemográfica de las personas con Enfermedad de Huntington de la Gran Área Metropolitana de Costa Rica en el año 2013

Nombre: _____

Especialidad: _____

Tiempo de ejercer su profesión: _____

Experiencia en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas:

Experiencia en el tratamiento de la Enfermedad de Huntington:

1. Tomando en cuenta las etapas de evolución de la Enfermedad de Huntington ¿considera usted pertinente el tratamiento fisioterapéutico de las alteraciones motoras que se incluye en el diseño de esta propuesta de intervención fisioterapéutica? ¿Por qué?

Anexo N°5

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

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

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°6

Tabla 2. Valoración del comportamiento de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa premanifiesta en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Síntoma	Clasificación	0	1	2	3	4
Triste/De mal humor	Severidad	1	0	1	2	0
	Frecuencia	1	1	1	0	1
Baja autoestima /Culpa	Severidad	1	0	2	1	0
	Frecuencia	1	1	2	0	0
Ansiedad	Severidad	0	0	2	1	1
	Frecuencia	1	0	2	0	1
Pensamientos suicidas	Severidad	4	0	0	0	0
	Frecuencia	4	0	0	0	0
Comportamiento agresivo	Severidad	2	1	0	1	0
	Frecuencia	3	1	0	0	0
Comportamiento irritable	Severidad	1	0	2	1	0
	Frecuencia	1	1	2	0	0
Compulsiones	Severidad	2	1	0	1	0
	Frecuencia	3	0	0	1	0
Alucinaciones	Severidad	3	0	0	1	0
	Frecuencia	3	0	0	1	0

Escala: severidad (0: ausente, 1: escaso, cuestionable, 2: leve, 3: moderado, 4: severo); frecuencia (0: casi nunca, 1: raramente; 2: a veces, 3: frecuentemente, 4: casi siempre)

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°7

Tabla 3. Valoración del comportamiento de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa inicial en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Síntoma	Clasificación	0	1	2	3	4
Triste/De mal humor	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0
Baja autoestima /Culpa	Severidad	0	1	0	0	0
	Frecuencia	0	1	0	0	0
Ansiedad	Severidad	0	0	1	0	0
	Frecuencia	0	0	1	0	0
Pensamientos suicidas	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0
Comportamiento agresivo	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0
Comportamiento irritable	Severidad	0	1	0	0	0
	Frecuencia	0	0	1	0	0
Compulsiones	Severidad	0	0	0	1	0
	Frecuencia	0	0	0	1	0
Alucinaciones	Severidad	1	0	0	0	0
	Frecuencia	1	0	0	0	0

Escala: severidad (0: ausente, 1: escaso, cuestionable, 2: leve, 3: moderado, 4: severo); frecuencia (0: casi nunca, 1: raramente; 2: a veces, 3: frecuentemente, 4: casi siempre)

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°8

Tabla 4. Valoración del comportamiento de la población con EH de la GAM de Costa Rica en etapa media en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Síntoma	Clasificación	0	1	2	3	4
Triste/De mal humor	Severidad	0	1	2	0	1
	Frecuencia	1	1	2	0	0
Baja autoestima /Culpa	Severidad	2	0	1	0	1
	Frecuencia	2	1	0	0	1
Ansiedad	Severidad	0	1	2	0	1
	Frecuencia	1	2	0	0	1
Pensamientos suicidas	Severidad	2	1	1	0	0
	Frecuencia	2	1	1	0	0
Comportamiento agresivo	Severidad	3	0	1	0	0
	Frecuencia	3	1	0	0	0
Comportamiento irritable	Severidad	2	0	0	1	1
	Frecuencia	2	0	0	1	1
Compulsiones	Severidad	2	1	0	0	0
	Frecuencia	2	1	1	0	0
Alucinaciones	Severidad	2	0	2	0	0
	Frecuencia	2	1	1	0	0

Escala: severidad (0: ausente, 1: escaso, cuestionable, 2: leve, 3: moderado, 4: severo); frecuencia (0: casi nunca, 1: raramente; 2: a veces, 3: frecuentemente, 4: casi siempre)

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°9

Tabla 5. Calidad de vida de los pacientes en etapa premanifiesta de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short- Form 36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Escala	Promedio
Función física	94
Limitaciones debido a la salud física	81
Limitaciones debido a problemas emocionales	42
Energía / Fatiga	58
Bienestar emocional	73
Funcionamiento social	82
Dolor	58
Salud general	62

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°10

Tabla 6. Calidad de vida de los pacientes en etapa inicial de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short- Form 36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Escala	Promedio
Función física	50
Limitaciones debido a la salud física	0
Limitaciones debido a problemas emocionales	100
Energía / Fatiga	30
Bienestar emocional	72
Funcionamiento social	63
Dolor	68
Salud general	10

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°11

Tabla 7. Calidad de vida de los pacientes en etapa media de EH de la GAM de Costa Rica de acuerdo con el Cuestionario Short- Form 36 en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Escala	Promedio
Función física	52
Limitaciones debido a la salud física	43
Limitaciones debido a problemas emocionales	40
Energía / Fatiga	62
Bienestar emocional	72
Funcionamiento social	75
Dolor	64
Salud general	28

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°12

Tabla 8. Evaluación de la corea de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Ausente	4	0	0
Leve/intermitente	0	1	4
Leve/frecuente o moderada/intermitente	0	0	1
Moderada/Frecuente	0	0	0
Marcada prolongada	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°13

Tabla 9. Evaluación de la distonía de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Ausente	4	1	3
Leve/intermitente	0	0	2
Leve/frecuente o moderada/intermitente	0	0	0
Moderada/Frecuente	0	0	0
Marcada prolongada	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°14

Tabla 10. Evaluación de la distonía de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Ausente	4	1	3
Leve o presente solo con activación	0	0	2
Leve a moderada	0	0	0
Severa, rango de movilidad completo	0	0	0
Severa, com rango limitado	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°15

Tabla 11. Prueba de golpeteo con los dedos de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Normal	4	0	0
Levemente enlentecido y/o reducción en la amplitud (11 a 14/5 seg)	0	0	1
Moderadamente comprometido. Cansancio rápido y definido. Puede ocasionalmente detener el movimiento (7-10/5 seg)	0	1	2
Severamente comprometido. Frecuentemente vacila al iniciar el movimiento o detiene el movimiento en curso (3-6 seg/5seg)	0	0	0
No puede realizar la prueba	0	0	2

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°16

Tabla 12. Prueba de pronosupinación del antebrazo de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Normal	4	0	0
Levemente enlentecido y/o irregular	0	1	2
Moderadamente enlentecido o/o irregular	0	0	2
Severamente enlentecido e irregular	0	0	1
No puede ejecutarla	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°17

Tabla 13. Test de Luria de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
≥4 en 10 segundos sin indicaciones	4	0	0
<4 en 10 segundos sin indicaciones	0	0	1
≥4 en 10 segundos con indicaciones	0	1	0
<4 en 10 segundos con indicaciones	0	0	4
No puede realizar la prueba	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°18

Tabla 14. Bradicinesia corporal de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Normal	4	0	1
Mínimamente lento (? normal)	0	1	4
Leve pero claramente lento	0	0	0
Moderadamente lento	0	0	0
Marcadamente lento, retraso importante al iniciar	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°19

Tabla 15. Test de retropulsión de acuerdo con UHDRS de los pacientes con EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Tipo	Etapa premanifiesta	Etapa inicial	Etapa media
Normal	4	0	2
Se recupera espontáneamente	0	1	2
Caería sin apoyo	0	0	0
Tiende a caer espontáneamente	0	0	0
No puede estar de pie	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°20

Tabla 16. Fuerza muscular de los pacientes en etapa premanifiesta de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Región	Músculos	5 (Excelente)	4 (Bien)	3 (Regular)	2 (Actividad escasa)	1 (Sin actividad)
Cabeza y cuello	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0
Tronco	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0
	Rotadores	0	4	0	0	0
Hombro	Elevadores de escápula	0	4	0	0	0
	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0
	Abductores	0	4	0	0	0
	Aductores	0	4	0	0	0
	Rotadores externos	0	4	0	0	0
	Rotadores internos	0	4	0	0	0
Codo	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0
Antebrazo	Supinadores	0	4	0	0	0
	Pronadores	0	4	0	0	0
Cadera	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0
	Abductores	0	4	0	0	0
	Aductores	0	4	0	0	0
	Rotadores externos	0	4	0	0	0
	Rotadores internos	0	4	0	0	0
Rodilla	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0
Tobillo	Extensores	0	4	0	0	0
	Flexores	0	4	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°21

Tabla 17. Fuerza muscular de los pacientes en etapa inicial de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Región	Músculos	5 (Excelente)	4 (Bien)	3 (Regular)	2 (Actividad escasa)	1 (Sin actividad)
Cabeza y cuello	Extensores	0	1	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0
Tronco	Extensores	0	1	0	0	0
	Flexores	0	0	1	0	0
	Rotadores	0		1	0	0
Hombro	Elevadores de escápula	0	1	0	0	0
	Extensores	0	0	1	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0
	Abductores	0		1	0	0
	Aductores	0	1	0	0	0
	Rotadores externos	0	1	0	0	0
	Rotadores internos	0	1	0	0	0
Codo	Extensores	0	1	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0
Antebrazo	Supinadores	0	1	0	0	0
	Pronadores	0	1	0	0	0
Cadera	Extensores	0		1	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0
	Abductores	0	1	0	0	0
	Aductores	0	0	1	0	0
	Rotadores externos	0	0	1	0	0
	Rotadores internos	0	0	1	0	0
Rodilla	Extensores	0	1	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0
Tobillo	Extensores	0	1	0	0	0
	Flexores	0	1	0	0	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

Anexo N°22

Tabla 18. Fuerza muscular de los pacientes en etapa media de EH de la GAM de Costa Rica en el periodo comprendido entre mayo y noviembre del 2013

Región	Músculos	5 (Excelente)	4 (Bien)	3 (Regular)	2 (Actividad escasa)	1 (Sin actividad)
Cabeza y cuello	Extensores	0	2	2	0	0
	Flexores	0	2	2	0	0
Tronco	Extensores	0	0	3	1	0
	Flexores	0	2	2	1	0
	Rotadores	0	1	1	2	0
Hombro	Elevadores de escápula	0	4	0	0	0
	Extensores	0	2	2	0	0
	Flexores	0	3	1	0	0
	Abductores	0	2	2	0	0
	Aductores	0	1	3	0	0
	Rotadores externos	0	2	2	0	0
Codo	Rotadores internos	0	3	1	0	0
	Extensores	0	2	2	0	0
Antebrazo	Flexores	0	2	2	0	0
	Supinadores	0	2	2	0	0
Cadera	Pronadores	0	1	3	0	0
	Extensores	0	1	3	0	0
	Flexores	0	2	2	0	0
	Abductores	0	0	4	0	0
	Aductores	0	0	3	1	0
	Rotadores externos	0	0	4	0	0
Rodilla	Rotadores internos	0	0	3	1	0
	Extensores	0	2	2	0	0
Tobillo	Flexores	0	2	2	0	0
	Extensores	0	3	1	0	0
	Flexores	0	2	1	1	0

Fuente: Elaboración propia a partir de la información recolectada

APÉNDICES

Apéndice N°1

Mini Examen de Estado Mental de acuerdo con el Grupo de Trabajo de Neuropsicología Clínica de la Sociedad Neurológica Argentina

Orientación

1. ¿Cuál es el (año) (estación) (fecha) (día) (mes) en el que estamos?

Puntaje máx: 5 / Puntaje:

2. ¿En donde estamos (país) (estado) (pueblo) (hospital) (piso)?

Puntaje máx: 5 / Puntaje:

Registro

3. Nombre tres objetos.

Puntaje máx: 3 / Puntaje obtenido:

Atención y cálculo

4. ¿Cuánto es 100-7? Ahora continúe restando de 7 en 7.

¿Puede usted deletrear la palabra "Mundo", letra por letra? ¿Puede ahora hacerlo empezando de atrás hacia adelante , empezando por la última letra?

Puntaje máx: 5 / Puntaje obtenido:

Recuerdo

5. ¿Puede usted recordar las palabras que yo le pedí que repitiera y memorizara hace un rato?

Puntaje máx: 3 / Puntaje obtenido:

Lenguaje

6. Le voy a dar los siguientes objetos y usted me va a decir que cosas son. (2)

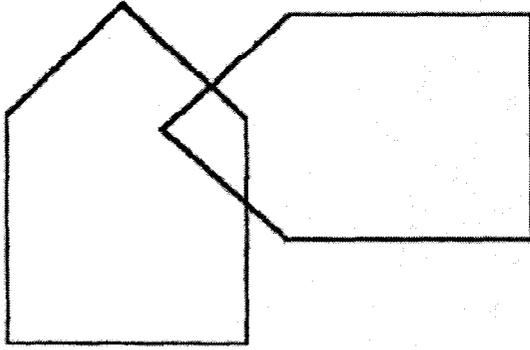
7. ¿Puede usted repetir la siguiente frase: "El flan tiene frutillas y frambuesas" (1)

8. Tome este papel con su mano derecha, doblelo por la mitad y colóquelo en el suelo. (3)

9. Le voy a dar una orden por escrito, quiero que la cumpla: " CIERRE LOS OJOS". No la lea en voz alta. (1)

10. Escriba en este papel una frase u oración. (1)

11. Copie este dibujo. (1)



Puntaje máx: 9 / Puntaje obtenido:

Puntaje total:

Apéndice N°2

Cuestionario Short Form – 36de John E. Ware

Código:
1. En general usted diría que su salud es: <input type="checkbox"/> 1. Excelente <input type="checkbox"/> 2. Muy buena <input type="checkbox"/> 3. Buena <input type="checkbox"/> 4. Regular <input type="checkbox"/> 5. Mala
2. ¿Cómo diría que es su salud actual, comparada con la de hace un año? <input type="checkbox"/> 1. Mucho mejor ahora que hace un año <input type="checkbox"/> 2. Algo mejor ahora que hace un año <input type="checkbox"/> 3. Más o menos igual que hace un año <input type="checkbox"/> 4. Algo peor ahora que hace un año <input type="checkbox"/> 5. Mucho peor ahora que hace un año
Las siguientes preguntas se refieren a actividades o cosas que usted podría hacer en un día normal.
3. Su salud actual, ¿le limita para hacer esfuerzos intensos, tales como correr, levantar objetos pesados, o participar en deportes agotadores? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
4. Su salud actual, ¿le limita para hacer esfuerzos moderados, como mover una mesa, pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar más de una hora? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
5. Su salud actual, le limita para coger o llevar la bolsa de la compra? <input type="checkbox"/> Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
6. Su salud actual, ¿le limita para subir varios pisos por la escalera? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
7. Su salud actual, le limita para subir un solo piso por la escalera? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
8. Su salud actual, le limita para agacharse o arrodillarse? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
9. Su salud actual, le limita para caminar un kilómetro o más? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
10. Su salud actual, ¿le limita para caminar varios centenares de metros? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
11. Su salud actual, ¿le limita para caminar unos cien metros? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
12. Su salud actual, ¿le limita para bañarse o vestirse por sí mismo? <input type="checkbox"/> 1. Sí, me limita mucho <input type="checkbox"/> 2. Sí, me limita un poco <input type="checkbox"/> 3. No, no me limita nada
Las siguientes preguntas se refieren a problemas en su trabajo o en sus actividades cotidianas.
13. Durante las últimas 4 semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas, a causa de su salud física? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No
14. Durante las últimas 4 semanas, ¿hizo menos de lo que hubiera querido hacer, a causa de su salud física? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No
15. Durante las últimas 4 semanas, ¿tuvo que dejar de hacer algunas tareas en su trabajo o en sus actividades cotidianas, a causa de su salud física? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No
16. Durante las últimas 4 semanas, ¿tuvo dificultad para hacer su trabajo o sus actividades cotidianas (por ejemplo, le costó más de lo normal), a causa de su salud física? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No

17. Durante las últimas 4 semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido o nervioso)? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No
18. Durante las últimas 4 semanas, ¿hizo menos de lo que hubiera querido hacer, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido o nervioso)? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No
19. Durante las últimas 4 semanas, ¿no hizo su trabajo o sus actividades cotidianas tan cuidadosamente como de costumbre, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido o nervioso)? <input type="checkbox"/> 1. Sí <input type="checkbox"/> 2. No
20. Durante las últimas 4 semanas, ¿hasta qué punto su salud física o los problemas emocionales han dificultado sus actividades sociales habituales con la familia, los amigos, los vecinos u otras personas? <input type="checkbox"/> 1. Nada <input type="checkbox"/> 2. Un poco <input type="checkbox"/> 3. Regular <input type="checkbox"/> 4. Bastante <input type="checkbox"/> 5. Mucho
21. ¿Tuvo dolor en alguna parte del cuerpo durante las últimas 4 semanas? <input type="checkbox"/> 1. No, ninguno <input type="checkbox"/> 2. Sí, muy poco <input type="checkbox"/> 3. Sí, un poco <input type="checkbox"/> 4. Sí, moderado <input type="checkbox"/> 5. Sí, mucho <input type="checkbox"/> 6. Sí, muchísimo
22. Durante las últimas 4 semanas, ¿Hasta que punto el dolor le ha dificultado su trabajo habitual (incluido el trabajo fuera de casa y las tareas domésticas)? <input type="checkbox"/> 1. Nada <input type="checkbox"/> 2. Un poco <input type="checkbox"/> 3. Regular <input type="checkbox"/> 4. Bastante <input type="checkbox"/> 5. Mucho
Las preguntas que siguen se refieren a cómo se ha sentido y cómo le han ido las cosas durante las últimas 4 Semanas. En cada pregunta, responda lo que se parezca más a cómo se ha sentido usted.
23. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se siento lleno de vitalidad? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
24. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo estuvo muy nervioso? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
25. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió tan bajo de moral que nada podía animarle? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
26. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió calmado y tranquilo? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
27. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo tuvo mucha energía? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
28. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió desanimado y triste? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
29. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió agotado? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
30. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió feliz? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
31. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió cansado? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
32. Durante las últimas 4 semanas, ¿con que frecuencia la salud física o los problemas emocionales le han dificultado sus actividades sociales (como visitar a los amigos o familiares)? <input type="checkbox"/> 1. Siempre <input type="checkbox"/> 2. Casi siempre <input type="checkbox"/> 3. Muchas veces <input type="checkbox"/> 4. Algunas veces <input type="checkbox"/> 5. Solo alguna vez <input type="checkbox"/> 6. Nunca
Por favor diga si le parece cierta o falsa cada una de las siguientes frases.
33. Creo que me pongo enfermo más fácilmente que otras personas. <input type="checkbox"/> 1. Totalmente cierta <input type="checkbox"/> 2. Bastante cierta <input type="checkbox"/> 3. No lo

sé <input type="checkbox"/> 4. Bastante falsa <input type="checkbox"/> 5. Totalmente falsa	
34. Estoy tan sano como cualquiera. <input type="checkbox"/> 1. Totalmente cierta <input type="checkbox"/> 2. Bastante cierta <input type="checkbox"/> 3. No lo sé <input type="checkbox"/> 4. Bastante falsa <input type="checkbox"/> 5. Totalmente falsa	
35. Creo que mi salud va a empeorar. <input type="checkbox"/> 1. Totalmente cierta <input type="checkbox"/> 2. Bastante cierta <input type="checkbox"/> 3. No lo sé <input type="checkbox"/> 4. Bastante falsa <input type="checkbox"/> 5. Totalmente falsa	
36. Mi salud es excelente. <input type="checkbox"/> 1. Totalmente cierta <input type="checkbox"/> 2. Bastante cierta <input type="checkbox"/> 3. No lo sé <input type="checkbox"/> 4. Bastante falsa <input type="checkbox"/> 5. Totalmente falsa	
Firma del evaluador:	Fecha:

Apéndice N°3

Escala Unificada para evaluar la Enfermedad de Huntington (Unified Huntington's Disease Rating Scale, UHDRS)

Evaluación motora

Movimientos oculares de seguimiento (horizontal y vertical)

- 0: completa (normal)
- 1: movimiento espasmódico
- 2: seguimiento interrumpido/rango completo
- 3: rango incompleto
- 4: no puede perseguir

Inicio de movimientos sacádicos

- 0: normal
- 1: únicamente incremento en la latencia
- 2: parpadeo o movimientos de la cabeza controlables al iniciarlos
- 3: no puede controlar los movimientos de la cabeza
- 4: no puede iniciar movimientos sacádicos

Velocidad sacádica

- 0: normal
- 1: levemente disminuida
- 2: moderadamente disminuida
- 3: severamente disminuida, rango completo
- 4: rango incompleto

Disartria

- 0: normal
- 1: no es claro, pero no necesita repetir
- 2: debe repetir para ser entendido
- 3: incomprensible en su mayor parte
- 4: no puede hablar

Protrusión de la lengua

- 0: puede sostener la lengua totalmente protruida durante 10 segundos
- 1: no puede sostener la lengua totalmente protruida durante 10 segundos
- 2: no puede sostener la lengua totalmente protruida durante 5 segundos
- 3: no puede protruir la lengua totalmente
- 4: no puede protruir la lengua más allá de los labios

Distonía máxima (tronco y extremidades)

- 0: ausente
- 1: leve/intermitente
- 2: leve/frecuente o moderada/intermitente
- 3: moderada/frecuente

4: marcada/prolongada

Corea máxima (cara, boca, tronco y extremidades)

0: ausente

1: leve/intermitente

2: leve/frecuente o moderada/intermitente

3: moderada/frecuente

4: marcada/prolongada

Test de retropulsión

0: normal

1: se recupera espontáneamente

2: caería si no se apoya

3: tiende a caer espontáneamente

4: no puede estar de pie

Golpeteo de dedos (mano derecha e izquierda)

0: normal

1: levemente enlentecido y/o reducción en la amplitud (11 a 14/5 seg)

2: Moderadamente comprometido. Cansancio rápido y definido. Puede ocasionalmente detener el movimiento (7-10/5 seg)

3: Severamente comprometido. Frecuentemente vacila al iniciar el movimiento o detiene el movimiento en curso (3-6/5 seg)

4: apenas puede realizar la prueba (0-2/5 seg)

Pronosupinación de las manos (derecha e izquierda)

0: normal

1: levemente enlentecido y/o irregular

2: moderadamente enlentecido e irregular

3: severamente enlentecido e irregular

4: no puede ejecutarla

Test de luria (prueba puño-borde-palma)

0: ≥ 4 en 10 segundos, sin indicaciones

1: < 4 en 10 segundos, sin indicaciones

2: ≥ 4 en 10 segundos, con indicaciones

3: < 4 en 10 segundos, con indicaciones

4: No puede realizar la prueba

Rigidez en brazos (derecho e izquierdo)

0: ausente

1: leve o presente solamente con activación

2: leve a moderada

3: severa, rango de movilidad completo

4: severa con rango limitado

Bradicinesia corporal

0: normal

1: mínimamente lento (? normal)

2: leve pero claramente lento

- 3: moderadamente lento
- 4: marcadamente lento, retraso importante al iniciar

Marcha

- 0: marcha normal, base de sustentación angosta
- 1: amplia base y/o irregular
- 2: amplia base, caminando con dificultad
- 3: camina únicamente con asistencia
- 4: no puede intentarlo

Caminata en tándem

- 0: normal para 10 pasos
- 1: 1 a 3 desviaciones de la línea de referencia
- 2: más de 3 desviaciones
- 3: no puede completarla
- 4: no puede intentarlo

Evaluación cognitiva

Prueba de fluidez verbal

Prueba de las modalidades simbólicas digitales

Prueba de interferencia de Stroop

- Nombramiento de colores (número correcto)
- Lectura de palabras (número correcto)
- Interferencia (número correcto)

Evaluación conductual

Utilice las siguientes claves para valorar la severidad y la frecuencia

Severidad	Frecuencia
0: ausente	0: casi nunca
1: leve, cuestionable	1: raramente
2: leve	2: a veces
3: moderada	3: frecuentemente
4: severa	4: casi siempre

Triste/Mal humor: sentirse triste, expresión o voz triste, llanto, incapacidad de disfrutar cualquier cosa.

Baja autoestima/Culpa: autoinculpación, autodepreciación incluyendo sentimientos de ser una mala persona o de poco valor, sentimientos de fracaso.

Ansiedad: preocupaciones, anticipación de lo peor, anticipación temerosa.

Pensamientos suicidas: siente que la vida no tiene valor, tiene pensamientos suicidas, intento activo de suicidio, preparación para el acto.

Comportamiento agresivo: comportamiento amenazante, violencia física, explosiones verbales, lenguaje amenazante, desagradable o abusivo.

Comportamiento irritable: impaciente, demandante, inflexible, impulsivo, poco colaborador.

Obsesiones: ideas, pensamientos o imágenes recurrentes y persistentes.

Compulsiones: comportamiento repetitivo, con un propósito e intencional.

Delirios: Creencias falsas fijas, no aceptables culturalmente.

Alucinaciones: presencia de una percepción sin estímulo físico alguno: auditivo, visual, táctil, gustatorio y olfatorio.

¿Cree el investigador que el sujeto está confundido?
Sí o No

¿Cree el investigador que el sujeto está demente?
Sí o No

¿Cree el investigador que el sujeto está deprimido?
Sí o No

¿El sujeto requiere farmacoterapia para su depresión?
Sí o No

Evaluación funcional Sí o No

¿El sujeto es capaz de vincularse a un empleo remunerado en su trabajo habitual?

¿El sujeto es capaz de vincularse en algún tipo de empleo remunerado?

¿El sujeto es capaz de vincularse en algún tipo de trabajo no remunerado o voluntario?

¿El sujeto es capaz de manejar sus propias finanzas (mensualmente) sin ayuda?

¿El sujeto es capaz de comprar los alimentos sin ayuda?

¿El sujeto es capaz manejar dinero como comprador al realizar algún tipo de transacción?

¿El sujeto es capaz de supervisar los niños sin ayuda?

¿El sujeto es capaz de manejar un automóvil de manera segura e independiente?

¿El sujeto es capaz de realizar sus propias tareas del hogar sin ayuda?

- ¿El sujeto es capaz de lavar (enjuagar/secar) su ropa sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de preparar sus propios alimentos sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de utilizar el teléfono sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de tomar sus propios medicamentos sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de alimentarse por sí mismo?
- ¿El sujeto es capaz de vestirse por sí mismo?
- ¿El sujeto es capaz de bañarse por sí mismo?
- ¿El sujeto es capaz de utilizar transporte público para llegar a sus destinos sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de caminar por su vecindario sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de caminar sin caerse?
- ¿El sujeto es capaz de caminar sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de peinarse sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de realizar transferencias entre sillas sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de entrar o salir de la cama sin ayuda?
- ¿El sujeto es capaz de utilizar el servicio sanitario sin ayuda?
- ¿El cuidado del sujeto se realiza aún en el hogar?

Escala de independencia

Por favor indique el nivel actual más preciso con respecto a la independencia del sujeto.

100: No necesita un cuidado especial

090: No necesita un cuidado físico si se evitan las tareas más difíciles

080: El nivel del empleo previo a la enfermedad cambia o finaliza; no es capaz de realizar tareas del hogar tal y como lo hacía antes de la enfermedad, necesita ayuda con la finanzas

070: Auto-cuidado conservado para bañarse, limitadas tareas del hogar (cocinar y utilización de cuchillos), incapaz de conducir y de manejar las finanzas

060: Necesita asistencia mínima para vestirse, utilizar el servicio sanitario, bañarse; la comida se debe de cortar para el paciente

050: Apropiaada supervisión las 24 horas; requiere asistencia para bañarse, comer y utilizar el servicio sanitario

040: Necesita un centro de atención de cuidados crónicos, limitada capacidad propia de alimentarse, dieta licuada

030: El paciente proporciona asistencia mínima para su propia alimentación, al bañarse y al utilizar el servicio sanitario

020: No habla, debe ser alimentado

010: Alimentación por sonda, cuidado total en cama

Capacidad funcional

Ocupación

0: Incapaz

1: Únicamente trabajo marginal

2: Capacidad reducida para la realización de su trabajo usual

3: Normal

Finanzas

0: Incapaz

1: Asistencia importante

2: Leve asistencia

3: Normal

Trabajos domésticos

0: Incapaz

1: Afectados

2: Normal

Actividades de la vida diaria

0: Cuidado total

1: Únicamente tareas de motora gruesa

2: Afectación mínima

3: Normal

Nivel de atención

0: Tiempo completo de enfermería especializada

1: Hogar o centro de atención de cuidados crónicos

2: Hogar

Apéndice N°4

Escala de evaluación del balance y el equilibrio de Tinetti (Tinetti Balance and Gait Evaluation)

1. Equilibrio

Instrucciones

El sujeto está sentado en una silla dura sin apoyabrazos. Se realizan las siguientes maniobras. Escoja el número que describe de mejor forma la ejecución del individuo en cada una de las tareas y sume el puntaje al final.

- 1) Equilibrio sentado
 - 0-Se inclina o se desliza en la silla
 - 1-Se mantiene seguro
- 2) Levantarse
 - 0-Imposible sin ayuda
 - 1-Capaz pero usa los brazos para ayudarse
 - 2-Capaz sin utilizar los brazos
- 3) Intentos para levantarse
 - 0-Incapaz sin ayuda
 - 1-Capaz, pero necesita más de un intento
 - 2-Capaz de levantarse con sólo un intento
- 4) Equilibrio en bipedestación inmediata (primeros cinco segundos)
 - 0-Inestable (se tambalea, mueve los pies, marcado balanceo del tronco)
 - 1-Estable pero usa la andadera, bastón o se agarra a otro objeto para mantenerse
 - 2-Estable sin andadera, bastón u otro soporte
- 5) Equilibrio en bipedestación
 - 0-Inestable
 - 1-Estable, pero con amplia base de sustentación (talones separados más de 10 cm), utiliza bastón, andadera u otro soporte
 - 2-Apoyo estrecho sin soportes
- 6) Empujar (Con el sujeto en bipedestación, con el tronco erecto y los pies tan juntos como sea posible, el examinador empuja suavemente en el esternón del paciente con la palma de la mano, tres veces)
 - 0-Empieza a caerse
 - 1-Se tambalea, se agarra pero se mantiene
 - 2-Estable
- 7) Ojos cerrados
 - 0-Inestable
 - 1-Estable

8) Vuelta de 360°
0-Pasos discontinuos
1-Continuos
0-Inestable (se tambalea, se agarra)
1-Estable

9) Sentarse
0-Inseguro, calcula mal la distancia, cae en la silla
1-Usa los brazos o el movimiento es brusco
2-Seguro, movimiento suave

Puntuación del equilibrio: _____/16

2. Marcha

Instrucciones

El sujeto permanece de pie con el examinador, camina por el pasillo o la habitación, a paso normal y luego a paso rápido pero seguro (utilizando las ayudas biomecánicas usuales)

10) Iniciación de la marcha (inmediatamente después de decir que ande)
0-Algunas vacilaciones o múltiples intentos para empezar
1-No vacila

11) Longitud y altura del paso
Movimiento del pie derecho
0-No sobrepasa el pie izquierdo con el paso
1-Sobrepasa el pie izquierdo
0-El pie derecho no se separa completamente con el paso
1-El pie derecho se separa completamente

Movimiento del pie izquierdo
0-No sobrepasa el pie derecho con el paso
1-Sobrepasa el pie derecho
0-El pie izquierdo no se separa completamente con el paso
1-El pie izquierdo se separa completamente

12) Simetría en el paso
0-La longitud de los pasos con los pies derecho e izquierdo no es igual
1-La longitud parece igual

13) Fluidez del paso
0-Se detiene o hay discontinuidad entre los pasos
1-Los pasos parecen ser continuos

14) Tronco
0-Marcado balanceo o utiliza ayudas
1-No se balancea pero flexiona las rodillas o el tronco o separa los brazos al caminar

2-No se balancea, no se flexiona, no usa los brazos ni otras ayudas biomecánicas

15) Postura al caminar

0-Talones separados

1-Talones casi juntos al caminar

16) Trayectoria

0-Marcada desviación

1- Leve/moderada desviación

2- Directa sin ayuda biomecánica

Puntuación de la marcha: _____/12

Puntuación total: _____ /28

Apéndice N° 5

Instrumento de validación de acuerdo con la Metodología para la elaboración de guías de atención y protocolos de la CCSS del año 2007

1. La organización para presentar el contenido del documento que se utiliza es:

Adecuado _____ No adecuado _____

2. El contenido del documento es:

Actual _____ Anticuado _____

3. La redacción del documento es:

Clara _____ Confusa _____

4. ¿Los procedimientos que propone el documento son aplicables a las condiciones de esta área, hospital o clínica?

Sí _____ No _____

5. ¿Los procedimientos que propone el documento son aplicables a las necesidades de las personas que se atienden?

Sí _____ No _____

6. ¿Se cuenta con los recursos materiales que se requieren para aplicar los procedimientos indicados en el documento?

Sí _____ No _____

7. ¿Se cuenta con el recurso humano necesario?

Sí _____ No _____

8. ¿Se cuenta con el equipo necesario?

Sí _____ No _____

9. ¿Se contó con el material educativo requerido?

Sí _____ No _____

10. ¿Ese material educativo es:

Claro _____

Confuso _____

Sencillo _____

Complicado _____

Adecuado al usuario _____

No responde a las necesidades del usuario _____

11. Haga todos los comentarios y recomendaciones que considere necesarias
(agregue hojas)