

**UNIVERSIDAD MIGUEL HERNÁNDEZ DE ELCHE**

**FACULTAD DE MEDICINA**

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**GRADO EN FISIOTERAPIA**



**ABORDAJE INTEGRAL Y EFECTIVIDAD EN EL TRATAMIENTO DE LA  
DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL (DFEH)**

**Revisión bibliográfica.**

**AUTORA:** Soriano Latorre, Marta

**Departamento:** Patología y

**TUTORA:** Miñano Gomez, Maria José

cirugía

**Curso Académico:** 2022-2023



## ÍNDICE

1. RESUMEN.....	1
2. ABSTRACT.....	2
3. INTRODUCCIÓN.....	4-6
4. OBJETIVOS.....	7
3.1 General.....	7
3.2 Específicos.....	7
5. MATERIAL Y MÉTODO.....	8
4.1 Estrategia de búsqueda.....	8
4.2 Criterios de selección.....	8-9
4.3 Resultados de búsqueda.....	9
4.4 Evaluación de calidad metodológica.....	9
6. RESULTADOS .....	10-13
7. DISCUSIÓN .....	14-15
8. CONCLUSIONES.....	16-17
9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	18-20
10. ANEXO DE FIGURAS Y TABLAS.....	21-31

## 1. Resumen:

**Introducción:** La distrofia facioescapulohumeral (DFEH) es una enfermedad neuromuscular hereditaria que afecta a los músculos del rostro, los hombros y los brazos. Esta patología presenta una variabilidad en sus síntomas y progresión teniendo en cuenta un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes. En este trabajo exploraremos los aspectos claves de la DFEH incluyendo su diagnóstico, tratamiento y relevancia de la fisioterapia en el manejo integral de la enfermedad.

**Objetivos:** Caracterizar la DFEH según la literatura científica actual. Aumentar la conciencia y el entendimiento acerca de la distrofia facioescapulohumeral al proporcionar información detallada sobre sus causas, síntomas, diagnóstico y opciones de tratamiento de fisioterapia.

**Material y métodos:** Se realizó una búsqueda bibliográfica con una serie de palabras claves combinadas entre ellas con los operadores booleanos AND y OR en diferentes bases de datos: Pubmed, Cochrane, Scopus y Science Direct.

**Resultados:** Tras la búsqueda bibliográfica se encontraron un total de 304 artículos de los cuales escogimos 60. Tras realizar una lectura completa, aplicar los criterios de inclusión y exclusión y eliminar los artículos duplicados, se seleccionaron un total de 8 artículos con los cuales llevamos esta presente revisión bibliográfica.

**Conclusión:** En el abordaje integral, la fisioterapia emerge como un componente esencial para mejorar la calidad de vida de los pacientes. A lo largo de este estudio, a través de ejercicios de fortalecimiento, técnicas de movilización y estrategias de manejo de dolor presentan un enfoque de tratamiento efectivo. Al ser una enfermedad poco común existe un número limitado de estudios por lo que son necesarias próximas investigaciones.

**Palabras clave:** ‘Distrofia Muscular Facioescapulohumeral’, ‘Fisioterapia’, ‘Manifestaciones neuromusculares’, ‘Terapia física’

## 2. Abstract

**Introduction:** Facioscapulohumeral dystrophy (FHD) is an inherited neuromuscular disease that affects the muscles of the face, shoulders, and arms. This pathology presents variability in its symptoms and progression, taking into account a great impact on the quality of life of patients. In this work we will explore the key aspects of DFEH including its diagnosis, treatment and relevance of physical therapy in the comprehensive management of the disease.

**Objectives:** To characterize DFEH according to the current scientific literature. To increase awareness and understanding about facioscapulohumeral dystrophy by providing detailed information about its causes, symptoms, diagnosis and physiotherapy treatment options.

**Material and methods:** A literature search was performed using a series of keywords combined with the boolean operators combined together with the Boolean operators AND and OR in different databases: Pubmed, Cochrane, Scopus and Science Direct.

**Results:** After the bibliographic search, a total of 304 articles were found, of which we chose 60. After carrying out a complete reading, applying the inclusion and exclusion criteria and eliminating duplicate articles, a total of 8 articles were selected with which we carried out this present review. bibliographic.

**Conclusion:** In the comprehensive approach, physiotherapy emerges as an essential component to improve patients' quality of life. Throughout this study, through strengthening exercises, mobilization techniques and pain management strategies present an effective treatment approach. Being a rare disease, there is a limited number of studies and further research is needed.

**Key words:** 'Facioscapulohumeral muscular dystrophy', 'Physiotherapy', 'Neuromuscular manifestations', 'Physical therapy'.

<b>ABREVIATURAS</b>	
DFEH	Distrofia Facioescapulohumeral
FSHD	Facioscapulohumeral Dystrophy



### 3. INTRODUCCIÓN:

Las distrofias musculares se clasifican en nueve grupos principales, dependiendo de la gravedad de los síntomas, del alcance y de la debilidad muscular específica que aparece en cada caso. También se tienen en cuenta la edad a la que empieza, la velocidad a la que se va desarrollando y un punto importante, los antecedentes familiares. En la infancia aparecen 4 distrofias musculares, las cuales son, la distrofia muscular de Duchenne casi el 50% de la mayoría de los casos, la distrofia muscular de Becker, la distrofia muscular congénita y por último, la distrofia muscular Emery-Dreifuss. Por otro lado, las distrofias que aparecen en una etapa de adolescencia o juvenil se clasifican en, la distrofia facioescapulohumeral de la cual vamos a desarrollar el TFG, la distrofia muscular distal, la distrofia muscular miotónica y por último la distrofia muscular oculofaríngea (1).

Haciendo hincapié en la distrofia facioescapulohumeral (DFEH), es una enfermedad neuromuscular hereditaria que afecta a una parte selecta de los músculos esqueléticos, dando lugar a una progresiva debilidad muscular y disminución de la función motora. La severidad, edad de comienzo, la evolución, así como las complicaciones pueden variar bastante dependiendo del gen que haya mutado o de la misma mutación, además de tener cambios en su pronóstico (2). Esta patología presenta un desafío tanto para los pacientes como para los profesionales de la salud debido a su variabilidad en la presentación clínica y la falta de opciones de tratamiento curativo. A pesar de su baja prevalencia en comparación con otras enfermedades neuromusculares, la DFEH puede tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes afectados.

Su incidencia y prevalencia suele ser de 5 casos por cada 100.000 habitantes, en España aparece un número de casos entre 1800 y 2300, y en Francia entre 2500 y 3000. Además la DFEH suele aparecer en la infancia o adolescencia, entre los 10 y 20 años y afecta a ambos sexos, en casos más prematuros a estas edades se diagnostican más peligrosos (3,4).

Al explorar los aspectos médicos, terapéuticos y psicosociales de dicha patología, este trabajo busca arrojar luz sobre esta enfermedad y destacar la relevancia de la fisioterapia en su manejo. Se observa en la mayoría de los pacientes una hiperlordosis lumbar a causa de toda la debilidad de la cintura pelviana que tienen (5).

El manejo de esta condición es complejo y requiere un enfoque integral que combine fisioterapia, ejercicio físico y atención médica especializada.

Diversos estudios han investigado la efectividad de diferentes tratamientos para mejorar la calidad de vida y la función muscular en pacientes con FSHD en el cual encontraron un programa de ejercicio en casa durante seis meses el cual es seguro y efectivo, mejorando la capacidad funcional sin aumentar la debilidad muscular (6).

Asimismo, mostraron que la estimulación eléctrica neuromuscular (NMES), cuando se combina con el ejercicio, puede ser eficaz y beneficiosa para prolongar la función muscular en pacientes con FSHD (7).

Además, evidenciaron que la participación regular en programas de ejercicios puede llevar a mejoras en la calidad de vida, aliviando la fatiga y promoviendo un mejor estado emocional (8). Otro estudio, subraya los beneficios de combinar el ejercicio con terapia cognitiva y conductual, mostrando que este enfoque multidisciplinario no solo fortalece los músculos, sino que también mejora el bienestar mental y reduce el estrés (9).

El ejercicio aeróbico también ha mostrado beneficios importantes los cuales reportaron que este tipo de ejercicio no solo mejora la salud cardiovascular, sino que también contribuye a una mayor resistencia muscular sin empeorar los síntomas de la enfermedad (11). De manera similar, demostraron que el entrenamiento de resistencia y los ejercicios de estiramiento pueden significativamente aumentar la fuerza muscular y la movilidad en estos pacientes (12).

Por supuesto se respalda la utilidad del ejercicio físico en la mejora de los síntomas neuromusculares, sugiriendo que un programa de ejercicio personalizado es clave para el tratamiento efectivo de la FSHD. Se muestra que la mejora en la marcha y la estabilidad postural es posible con programas de ejercicio adaptados, resaltando la importancia de incluir ejercicios que fortalezcan tanto los músculos de soporte como los de de la marcha (13). Esto sugiere que un enfoque que integre ejercicios para la marcha puede ser crucial para mantener la movilidad y prevenir caídas, contribuyendo a una mayor independencia y calidad de vida en los pacientes.

Estos estudios subrayan la importancia de un enfoque terapéutico integral que combine ejercicio físico, apoyo psicológico y técnicas adicionales como la NMES. La inclusión de ejercicios que

aborden la marcha puede ofrecer un manejo más completo y efectivo de la FSHD, adaptándose a las necesidades individuales de cada paciente para optimizar los resultados del tratamiento y mejorar su calidad de vida (13).

Ciertos especialistas muestran que los movimientos excesivos y anormales de la escápula durante la elevación humeral en pacientes con FSHD no pueden ser soportados por vendajes neuromusculares flexibles, por ello, se recomienda realizar vendajes rígidos que permitan al paciente una movilidad a 90° en la elevación húmero torácica. (14)

Un mayor apoyo social percibido se asocia a un mejor funcionamiento psicológico, e incluso en interferencias relacionadas al dolor (15).

Aparece una afectación con la prolongación de la enfermedad de los músculos del tobillo, rodilla y abdomen, y ciertos estudios utilizan zapatos con ortesis personalizados provocando también una mejora en el equilibrio y la marcha (16,17).

La necesidad de herramientas provocó que el objetivo fuese desarrollar y validar un índice de salud de la DFEH como una medida de resultados informada por el paciente diseñada para medir la carga de la enfermedad en adultos con distrofia facioescapulohumeral (FSHD-HI) (18), se han hecho estudios donde doce semanas de ejercicio aeróbico de baja intensidad mejoraron el consumo máximo de oxígeno y la carga de trabajo sin signos de daño muscular (19).

Otra de las cosas a destacar redactada también anteriormente es la influencia del dolor en estos pacientes, aproximadamente el 80% de los pacientes sufren dolor crónico e influye de forma importante en la vida diaria, estados de ánimo, interrelación social y la discapacidad laboral (20,21). Más de la mitad de los pacientes se quejan de dolor al menos moderado, pero sobre todo las mujeres tienen un dolor ligeramente más elevado de deterioro en situaciones emocionales de la vida (22).

Por último, cabe destacar que en la actualidad no existe una intervención farmacológica efectiva, sin embargo, sugieren la fijación escapular quirúrgica y con cautela a pacientes seleccionados (23,24). A nivel de diagnóstico suele ser difícil ya que muchos pacientes no son conscientes de ciertos síntomas de esta patología, por ello se realizan pruebas diagnósticas, como la electromiografía, la biopsia muscular, pruebas complementarias y un estudio de genética molecular (25).

## **4. OBJETIVOS**

### **4.1 Objetivos generales.**

- Aumentar la conciencia y el entendimiento acerca de la distrofia facioescapulohumeral (DFEH) al proporcionar información detallada sobre sus causas, síntomas, diagnóstico y opciones de tratamiento.
- Revisar sobre todo la bibliografía y la evidencia científica de la distrofia facioescapulohumeral en la efectividad del tratamiento.

### **4.2 Objetivos Específicos:**

- Analizar las manifestaciones clínicas y la variabilidad en la presentación de la enfermedad en diferentes pacientes.
- Examinar el papel crucial de la fisioterapia en el cuidado integral de los pacientes con DFEH, resaltando sus beneficios y consideraciones específicas.
- Promover la importancia de la investigación continua en la DFEH para avanzar en la comprensión y el tratamiento de esta enfermedad.

## 5. MATERIAL Y MÉTODO

### 4.1 Estrategia de búsqueda

El estudio ha sido aprobado por la Oficina de Investigación Responsable de la Universidad Miguel Hernández de Elche con el COIR para TFGs: **TFG.GFI.RLM.PGM.230405**.

La búsqueda bibliográfica se realizó entre noviembre de 2023 y agosto de 2024 en diferentes bases de datos: Pubmed, Cochrane, Scopus y Science Direct teniendo en cuenta las palabras clave: 'Facioscapulohumeral muscular dystrophy', 'Physiotherapy', 'Neuromuscular manifestations', 'Physical therapy'. Estos términos fueron combinados entre sí con los operadores booleanos OR y AND.

Finalmente quedó la siguiente ecuación de búsqueda: ('Muscular Dystrophy, Facioscapulohumeral' OR 'Neuromuscular manifestations' AND 'physiotherapy')

### 4.2 Criterios de selección

Al realizar la búsqueda se tuvieron en cuenta los siguientes criterios de inclusión y exclusión:

#### - Criterios inclusión

- Ensayos clínicos.
- Artículos publicados en los últimos 17 años.
- Artículos en inglés o español.
- Edad entre 19 y 65 años.
- Tratamientos de fisioterapia para la distrofia facioescapulohumeral.

- **Criterios exclusión:**

- Intervenciones quirúrgicas en escápula (previas o programadas).
- Artículos que no realicen tratamientos enfocados a la fisioterapia o que no estuviesen relacionados específicamente con la búsqueda.
- Artículos cuyos sujetos sufran una enfermedad neuromuscular que no sea DFEH.
- Artículos duplicados.
- Ensayos que actualmente están realizándose o en fase preliminar..

### **4.3 Resultados de la búsqueda.**

Durante la búsqueda bibliográfica se encontraron un total de 304 artículos entre las cuatro bases de datos. Al aplicar los filtros y hacer una lectura de los títulos y resúmenes, resultaron un total de 60 artículos. Tras realizar la lectura de texto completa, aplicar los criterios de inclusión y exclusión mencionados con anterioridad y eliminar los artículos duplicados, se seleccionaron un total de 8 artículos (Ver anexo: diagrama de flujo). La búsqueda fue realizada por el autor de esta revisión bibliográfica y supervisada por el tutor.

### **4.4 Evaluación de calidad metodológica**

Los ensayos clínicos fueron evaluados a través de la escala PEDro para valorar la calidad de los estudios científicos. Esta escala se encarga de evaluar la validez externa e interna de los estudios, así como la disponibilidad de información estadística para interpretar los resultados. Dependiendo de los ítems que cumpla satisfactoriamente el artículo, se le asigna una puntuación en la escala PEDro. Los estudios con una puntuación entre 9 y 10 son considerados de excelente calidad metodológica; entre 6 y 8 tienen una buena calidad; entre 4 y 5 una calidad regular y los ensayos que obtienen menos de 4 puntos son considerados de mala calidad metodológica

## 6. RESULTADOS

Después de completar la búsqueda, se leyeron en profundidad ocho artículos y se ha hecho referencia a cada uno en diferentes tablas. Después de hacer un resumen de los 8 artículos en sus respectivas tablas, se describirán los diversos resultados obtenidos en el siguiente apartado.

Según estudios recientes, la fisioterapia y el ejercicio supervisado pueden mejorar significativamente la función muscular y la calidad de vida de los pacientes con dicha patología (FSHD) además de obtener a través de los programas de ejercicio a domicilio una forma efectiva de intervención para estos pacientes. Según Sharma (et al. 2016) (6), los programas de ejercicio y la fisioterapia personalizada, adaptados a las necesidades individuales de cada paciente, son esenciales para el manejo efectivo de la FSHD. Su estudio encontró un enfoque individualizado en el cual se incluyen ejercicios de fortalecimiento y métodos de estiramiento que pueden detener el progreso de la debilidad muscular y mejorar la capacidad funcional de los pacientes. La variabilidad en la intensidad de los síntomas de los pacientes hace que este método sea especialmente crucial ya que una de las cosas más afectivas en los pacientes es ver un avance rápido en dicha enfermedad.

Otras de las cosas que sucede con el ejercicio aeróbico es que mejora la salud cardiovascular y la resistencia muscular sin causar debilidad, lo que lo convierte en una intervención segura y efectiva para mejorar la salud general de los pacientes con FSHD. (6)

El ejercicio aeróbico y la terapia cognitivo-conductual, un método multidisciplinario, han demostrado ser aún más efectivos. La combinación de estos resultados no solo mejoró la fuerza muscular de los pacientes, sino que también mejoró su calidad de vida, reduciendo el estrés y la fatiga. Esto indica que las intervenciones que abordan los aspectos físicos y psicológicos de la FSHD pueden ser particularmente ventajosas ya que mejora la actividad diaria de los pacientes. (7)

También se ha demostrado que la actividad física tiene un impacto en la progresión de la enfermedad, según un estudio longitudinal, los pacientes con FSHD que han realizado ejercicio regular experimentaron una progresión más lenta de la enfermedad en comparación con las personas que llevaban una vida sedentaria, lo que respalda que el ejercicio regular puede proteger y progresar más

lentamente contra la FSHD (Voet et al., 2014) (7). Por último, el efecto del ejercicio aeróbico moderado en los programas de fisioterapia puede mejorar la capacidad funcional y el bienestar general de los pacientes con FSHD y destaca que los que han participado en programas de ejercicio aeróbico muestran una mejora significativa en su capacidad para realizar actividades de la vida diaria, así como una reducción en la fatiga y el dolor muscular, todo esto acompañado de una mejora psicológica en los pacientes. La evaluación de la tolerancia al ejercicio físico y la eficacia en pacientes con FSHD es importante ya que es una de las cosas primordiales en un tratamiento de rehabilitación (7).

(Aprile et al 2012) (8) reveló que los pacientes con FSHD presentaban una marcha más lenta y pasos más largos, junto con un balance estático significativamente reducido. Tanto el balance estático como el dinámico se relacionaron con mayores niveles de discapacidad y una peor calidad de vida. Aparece un cambio de presión plantar hacia el antepié desde el retropié. Estos hallazgos sugieren la necesidad de integrar el entrenamiento específico y a veces domiciliario en la rehabilitación de FSHD para mejorar la funcionalidad de los pacientes.

Según Savcun Demirci (2017) (9) evaluó el movimiento de la escápula en pacientes con distrofia facioescapulohumeral donde se estudia que hay un movimiento más lento de todos los movimientos y en los cuales se suele intentar fijar la escápula par poder aumentar cierto rango de movimiento, donde a través de vendajes neuromusculares más flexibles aparece un poco de efectividad.

La utilización de nuevas tecnologías son para mejorar el tratamiento dando importancia al potencial de dichas nuevas tecnologías en la fisioterapia ya que mejoran los resultados en pacientes con FSHD, se ha destacado en investigaciones recientes, como Rijken (2015).(10)

De Valle (2019) (11) destaca la importancia del diagnóstico precoz y la intervención temprana. También sugiere que los pacientes deben de empezar con la fisioterapia poco después del diagnóstico ya que tienen una menor tasa de progresión de la enfermedad y una mejor adaptación a los cambios físicos asociados con la FSHD. Además los diferentes estudios enfatizan la importancia de intervenciones tempranas para maximizar los beneficios terapéuticos y reducir las complicaciones. Se ha demostrado que la fuerza y la resistencia muscular de los pacientes mejoran con la incorporación

de programas de ejercicios estructurados, monitoreados mediante tecnología sofisticada. Además, se ha observado una mejora en la movilidad articular y una disminución en la frecuencia de contracturas, lo que indica que estas tecnologías pueden ser aplicables útilmente a los tratamientos convencionales (11).

La combinación de ejercicios de estiramiento y entrenamiento de resistencia ha demostrado ser especialmente ventajosa. Este método no solo aumenta la fuerza muscular, sino que también aumenta la amplitud de movimiento, lo que ayuda a los pacientes a mantener su movilidad y reducir las discapacidades relacionadas con la enfermedad ya que muchos pacientes sufren sobre todo de dolor crónico. De manera similar, otro estudio encontró que el ejercicio regular mejora significativamente la calidad de vida, especialmente en reducción de la fatiga y mejora del bienestar psicológico, lo que enfatiza la importancia de dichos ejercicios para estos cambios comprobados en los pacientes (Jensen et al 2008) (12).

El estudio de Mc Donald (2008) (12) examinó los efectos del ejercicio aeróbico y el ejercicio de fuerza en pacientes con FSHD y sobre todo que el programa de ejercicios específico fue bien tolerado por la mayoría de los participantes, sin experimentar debilidad muscular o fatiga significativa. Además, los pacientes mejoraron su capacidad aeróbica y fuerza muscular, lo que indica que estos tipos de ejercicios pueden ser efectivos y seguros cuando se realizan bajo supervisión adecuada. Este resultado podría mejorar la función física y la calidad de vida de las personas con FSHD ya que una de las mayores afectaciones psicológicas en la enfermedad es el avance de la enfermedad, y la mayoría de pacientes parten de un dolor ya crónico en el cual afecta a sus funciones diarias.

Colson (2010) (13) informa que un enfoque fisioterapéutico relacionado con la prevención de contracturas y el mantenimiento de la movilidad articular es esencial para reducir la morbilidad asociada con la FSHD. Su investigación respalda la idea de que la fisioterapia debe incluir técnicas de movilización pasiva y ejercicios de estiramiento para mantener la funcionalidad articular y prevenir la rigidez, que es común en las fases avanzadas de la distrofia facioescapulohumeral. Finalmente, se ha demostrado que el ejercicio y la estimulación eléctrica neuromuscular (NMES) mejoran la fuerza

muscular y pueden ayudar a los pacientes a mantener su funcionamiento motor más prolongado, lo que facilita el manejo de FSHD. (13)

Estos hallazgos en conjunto sugieren que una intervención fisioterapéutica completa y adaptada a las necesidades individuales de los pacientes con FSHD puede mejorar significativamente su calidad de vida y su capacidad funcional, además de detener la progresión de la enfermedad y gestionar de manera efectiva los síntomas asociados.



## 7. DISCUSIÓN

El objetivo de esta revisión bibliográfica es analizar las implicaciones y resultados de diversos estudios recientes sobre la distrofia facioescapulohumeral, con un enfoque particular en las intervenciones de fisioterapia y su impacto en la calidad de vida de los pacientes.

En uno de los estudios recientes se evaluó la seguridad de un programa a domicilio de ejercicios con una duración de seis meses para aquellos pacientes con distrofia facioescapulohumeral, el cual mostró una mejoría significativa en la fuerza muscular y la función motora, dándole importancia a dicho programa de ejercicios que realizan en casa. (6)

También se utilizó un estudio previo en el cual también se utilizó un conjunto de ejercicios combinados, en los cuales destaca las mejoras funcionales además de la reducción de fatiga y episodios de dolor. (7)

Los resultados de otro estudio que se realizó, utilizó la plataforma baropodométrica, para evaluar la marcha. Se informa de que suelen desplazar su peso de manera anormal en el transcurso de la marcha, con unas compensaciones y alteraciones bastantes destacables, de las cuales se sugiere la necesidad de introducir técnicas de un programa de entrenamiento para el equilibrio dentro de su sesión de rehabilitación. (8)

Dentro de estos estudios, aparece el impacto de las intervenciones ortopédicas que en cierto modo permite una mejora en la marcha y en la postura. Se concluyó que el uso de una ortesis podía ser eficaz para mejorar la estabilidad durante la marcha y por supuesto, en la movilidad general del día a día de los pacientes afectados (9). Pero, es importante que para cada paciente se debe de utilizar una ortesis específica además de ir controlando las variaciones en la severidad de la enfermedad.

También un estudio exploró el gran impacto psicológico de una rehabilitación en pacientes con distrofia, destacando que las intervenciones no solo se deben de centrar en una mejora física, sino también en una mejora del bienestar emocional, ya que la vida diaria de estos pacientes está fuertemente influenciada y afectada por su estado mental y emocional. (10)

Dicho todo lo anterior se refuerza con otro estudio que indicó la inclusión de más ejercicios específicos haciendo hincapié sobre todo en la marcha y el equilibrio, ya que mejoraba todo lo destacado anteriormente, es decir, la movilidad articular y genérica de los pacientes con distrofia, y sobre todo, la calidad de vida. (11)

Este estudio está relacionado y respaldado por otro estudio en el cual se informa que los pacientes con distrofia facioescapulohumeral presentan este dicho patrón anormal en la marcha y que por ello, aumenta mucho más el riesgo de lesiones y por supuesto de caídas perjudiciales. Una de las cosas a destacar también es el dolor que persiste en la vida de los pacientes con distrofia facioescapulohumeral y la afectación psicológica que conlleva. (12)

Finalmente, una de las cosas más destacables en esta enfermedad es la marcha y el equilibrio porque son aspectos críticos que afectan la movilidad y la calidad de vida de dichos pacientes. Uno de los estudios realizados define que el equilibrio estático y dinámico tienen mucha relación con las ciertas alteraciones en la marcha, además de que pueden afectar en el ámbito de la discapacidad y una reducción de las actividades diarias. (13)

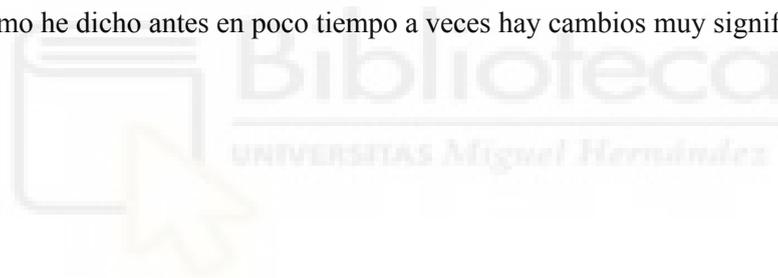
En resumen, la evidencia científica actual nos informa y nos hace destacar que todas las intervenciones para un programa de rehabilitación de la distrofia facioescapulohumeral deben de ser multifacéticas, abordando un ámbito social, obviamente los aspectos físicos y el bienestar mental. Por suerte, los programas personalizados para dicha enfermedad en los cuales se incluyen ejercicios específicos para la fuerza, la marcha y el equilibrio, así como el uso de ortesis, parecen ser efectivos para una mejora de la calidad de vida de los pacientes afectados. Sin embargo, destacaría una necesidad en mucha más investigación sobre esta patología para optimizar estas intervenciones y adaptarlas sobre todo a cada necesidad individual de los pacientes con DFEH. (6,7,8,9,10,11,12,13)

## 8. CONCLUSIONES

1. **Importancia de la Concienciación:** La distrofia muscular facioescapulohumeral (DFEH) es una enfermedad neuromuscular hereditaria que afecta los músculos del rostro, los hombros y los brazos. A pesar de ser poco común, su impacto en la calidad de vida de los pacientes es significativo ya que afecta sobre todo a su día a día. Es crucial aumentar la conciencia sobre la DFEH para garantizar una detección temprana y un manejo adecuado ya que a día de hoy hay poca evidencia científica sobre dicha patología y suele ser desconocida para la población.
2. **Variedad en los signos y síntomas:** La DFEH muestra variabilidad en la presentación clínica, lo que significa que los síntomas y la progresión pueden variar entre pacientes. Esta diversidad hace que el diagnóstico y la planificación del tratamiento sean desafiantes y requieren un enfoque individualizado, además de en todo momento ir observando y supervisando la progresión de cualquier tratamiento enfocado ya que todos los pacientes no lo desenvuelven igual.
3. **Papel Integral de la Fisioterapia:** La fisioterapia desempeña un papel esencial en el manejo de la DFEH. Mediante ejercicios de fortalecimiento, técnicas de movilización y estrategias de manejo del dolor, la fisioterapia busca mantener la funcionalidad y mejorar la calidad de vida de los pacientes. También un punto importante es el trabajo enviado a domicilio, ya que ciertos pacientes pueden llegar a llevar una vida sedentaria en casa.
4. **Enfoque Multidisciplinario:** El abordaje de la DFEH debe ser multidisciplinario, involucrando no solo fisioterapeutas, sino también médicos, genetistas y otros profesionales de la salud, a veces puede llegar a ser un diagnóstico tardío ya que ciertos pacientes no son conscientes de los cambios físicos que desarrollan hasta una cierta etapa avanzada de la enfermedad. La colaboración entre diferentes especialidades garantiza un enfoque completo para el cuidado del paciente.
5. **Investigación Futura:** Aunque se ha avanzado en la comprensión y estudios de la DFEH, sigue siendo un área de investigación en evolución y con mucho desarrollo. La investigación

constante es crucial para obtener nuevos mecanismos y técnicas para desarrollar tratamientos más efectivos y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

6. **Apoyo y Educación:** Proporcionar recursos y apoyo a los pacientes y sus familias es esencial. Uno de los mayores problemas que aparecen en estas patologías es la gran afectación psicológica que aparece tanto en pacientes como en sus familiares, ya que conforme avanza la enfermedad hay cambios bastante significativos en sus actividades diarias y suele ser un gran impacto.
7. **Relación fisioterapeuta - paciente:** La educación sobre la enfermedad del profesional, opciones de tratamiento y recursos disponibles sobre la patología da un voto de confianza y puede empoderar a los pacientes para enfrentar los desafíos físicos y emocionales asociados con la DFEH. Durante mucho tiempo se tiene una relación afectiva entre el paciente y el profesional que le está supervisando, en todo momento aparecen dudas por parte del paciente ya que como he dicho antes en poco tiempo a veces hay cambios muy significativos.



## 9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- (1) National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). (2020). Distrofia Muscular.
- (2) Revista Médica Clínica Las Condes. (2018). Distrofia Muscular Facioescapulohumeral. Revista Médica Clínica Las Condes, 29(3), 361-370.
- (3) Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) & Asociación ASEM. (2018). Guía de manejo y cuidados en la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD). Biodonostia.
- (4) Carter, G. T., Abresch, R. T., Fowler, W. M., Johnson, E. R., Kilmer, D. D., McDonald, C. M., & Sigford, B. J. (2015). Profiles of Neuromuscular Diseases: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation, 94(1), 21-26.
- (5) Muelas, N., Navarro, C., & Segura, D. (2004). Distrofia facioescapulohumeral: Variedad clínica y visión actual. Rehabilitación, 38(5), 266-271.
- (6) Sharma, K. R., Bashir, R., McDonald, C., & Venance, S. L. (2016). Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial. Medicine, 95(31), e4330. SI
- (7) Voet, N., Bleijenberg, G., & Hendriks, J. (2014). Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT. Neurology, 83(21), 1914-1922.
- (8) Aprile, I., Padua, I., Iosa, M., Gilardi, A., Bordieri, C., Frusciante, R., Russo, G., Erra, C., De Santis, F., & Ricci, E. (2012). Balance and walking in facioscapulohumeral muscular dystrophy: Multiperspective assessment. European Journal of Neurology, 19(1), 85-90.
- (9) Savcun Demirci, C., Turgut, E., Ayvat, E., Onursal, Ö., Ayvat, F., Yıldız, T. İ., Düzgün, İ., Kılınç, M., & Aksu Yıldırım, S. (2017). Kinematic analysis of scapular movements in patients with

facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 98(11), 2212-2219.

- (10) Rijken, N. H., van Engelen, B. G., Weerdesteyn, V., & Geurts, A. C. (2015). Clinical functional capacity testing in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: Construct validity and interrater reliability of antigravity tests. *Physical Therapy*, 95(6), 897-908.

- (11) de Valle, K., McGinley, J. L., Woodcock, I., Ryan, M. M., & Dobson, F. (2019). Measurement properties and utility of performance-based outcome measures of physical functioning in individuals with facioscapulohumeral dystrophy: A systematic review and evidence synthesis. *Journal of Neurology*, 266(6), 1234-1253.

- (12) Jensen, M. P., Hoffman, A. J., Stoelb, B. L., Abresch, R. T., Carter, G. T., & McDonald, C. M. (2008). Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 89(2), 320-328.

- (13) Colson, S. S., Benchortane, M., Tanant, V., Faghan, J. P., Fournier-Mehouas, M., Benaïm, C., Desnuelle, C., & Sacconi, S. (2010). Neuromuscular electrical stimulation training: A safe and effective treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy patients. *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 24(7), 647-657.

- (14) Scionti, I., Fabbri, G., Fiorillo, C., Ricci, G., & Siciliano, G. (2019). Global FSHD Registry: An international collaboration to facilitate research on facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(10), 793-797.

- (15) Statland, J. M., & Tawil, R. (2009). Facioscapulohumeral muscular dystrophy: Molecular pathological advances and future directions. *Current Opinion in Neurology*, 22(5), 516-523.

- (16) Tawil, R., & Van Der Maarel, S. M. (2013). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 48(5), 632-640.

- (17) Statland, J. M., & Tawil, R. (2014). Risk of Prophylactic Surgery in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: The Surgical Dystrophy Dilemma. *Muscle & Nerve*, 50(1), 20-25.
- (18) Hamanaka, K., & Sekiguchi, M. (2023). Longitudinal observation of patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy reveals the temporal sequence of muscle atrophy. *Journal of Neurology*, 270(12), 6027-6036.
- (19) Padberg, G. W., Frants, R. R., & Brouwer, O. F. (2005). Facioscapulohumeral muscular dystrophy in early childhood. *Archives of Neurology*, 62(6), 1408-1411.
- (20) FSHD Spain. (2021, 4 de mayo). El dolor en la distrofia muscular facioscapulohumeral.
- (21) Aartsma-Rus, A., & van Ommen, G. J. B. (2010). Progress in therapeutic antisense applications for neuromuscular disorders. *Nature Reviews Genetics*, 11(6), 443-454.
- (22) Padberg, G. W., Frants, R. R., Brouwer, O. F., & de Visser, M. (2009). Facioscapulohumeral muscular dystrophy in early childhood. *Muscle & Nerve*, 39(5), 437-444.
- (23) Padberg, G. W., Brouwer, O. F., & De Visser, M. (2015). The impact of genetic testing on clinical practice: The case of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Medical Genetics*, 52(8), 556-564.
- (24) Matthews, E., & Hanna, M. G. (2008). Electrolyte imbalance and muscle disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (3), CD003278.
- (25) Muelas, N., Navarro, C., & Segura, D. (2004). Distrofia facioescapulohumeral: Variedad clínica y visión actual. *Rehabilitación*, 38(5), 266-271.

## 10. ANEXOS

10.1. **Figura 1.** Diagrama de flujo con relación a la metodología empleada.



AUTOR,	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
--------	-----------	-----------	------------	--------------	------------

TÍTULO, AÑO					
<p>Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy</p> <p>A randomized controlled trial</p> <p>Bankolé LC, Millet GY, Temesi J, Bachasson D, Ravelojaona M, Wuyam B, Verges S, Ponsot E, Antoine JC, Kadi F, Féasson L.</p>	<p>Determinar si un programa de entrenamiento físico adaptado podría mejorar la capacidad aeróbica, las características musculares, la función muscular y la calidad de vida de los pacientes con FSHD, y si este programa podría ser factible de implementar en sus vidas cotidianas.</p>	<p>N= 19 pacientes con FSHD tipo 1, mayores de 18 años, que fueron reclutados en dos centros hospitalarios en Francia.</p> <p>- Criterios de inclusión: incluyen un diagnóstico molecular de FSHD, capacidad de realizar el programa de ciclismo propuesto.</p> <p>-Criterios de exclusión: antecedentes de enfermedades cardiovasculares, síndrome inflamatorio, diabetes, coagulación anormal o un índice de masa corporal igual o superior a 35 kg/m<sup>2</sup>.</p>	<p>Se realizaron diferentes pruebas para realizar la supervisión del programa de entrenamiento.</p> <p>Pruebas neuromusculares las cuales evalúan la función neuromuscular como fuerza muscular, fatiga y resistencia.</p> <p>La prueba de caminar durante 6 minutos en la cual miden el rendimiento de la capacidad funcional de cada paciente.</p> <p>La prueba de ciclismo incremental en la cual obtienen datos como la duración o el rendimiento alcanzado con la bici.</p> <p>Concentraciones de creatina quinasa antes y post sesión de evaluación funcional.</p> <p>Sobre todo hay una medición exhaustiva del cumplimiento del programa, información de la adherencia de los pacientes al programa a lo largo del estudio.</p> <p>Por último, realizaron biopsias musculares para proporcionar datos químicos e histológicos de los músculos.</p>	<p>En el estudio, se inscribieron 19 pacientes con FSHD entre octubre de 2010 y agosto de 2012. Diez de ellos fueron asignados al grupo de entrenamiento (TG) y 9 al grupo de control (GC). Sin embargo, algunos pacientes abandonaron el estudio antes.</p> <p>Finalmente, un total de 16 pacientes (8 en TG y 8 en GC) completaron el estudio.</p> <p>Los pacientes del grupo de entrenamiento siguieron un programa de ciclismo en casa supervisado inicialmente por un fisiólogo del ejercicio.</p> <p>El programa incluyó ejercicios aeróbicos y de fuerza, y se ajustó individualmente. El grupo de control mantuvo sus actividades diarias normales. El estudio se realizó de manera ética y se llevó a cabo durante 24 semanas con evaluaciones en diferentes momentos.</p> <p>Además, se menciona un ensayo no aleatorio posterior para pacientes del grupo de control que deseaban unirse al programa de entrenamiento.</p>	<p>Se observaron mejoras significativas en los resultados primarios en el grupo de entrenamiento en comparación con el grupo de control, a pesar de tener un tamaño de muestra menor al esperado inicialmente.</p> <p>Obtuvieron resultados en el consumo de oxígeno y potencia aeróbica, en la prueba de fatiga intermitente del cuádriceps donde hay mejoras en la fuerza y resistencia muscular, en la prueba de la marcha de 6 minutos, en la calidad de vida los cuales no tuvieron cambios significativos, resultados en los parámetros de la creatina quinasa y resultados de los datos de las biopsias musculares donde no se observaron comportamientos en la fibra muscular.</p>

AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
<p>Neuromuscular Electrical Stimulation Training: A Safe and Effective Treatment for Facioscapulothoracic Muscular Dystrophy Patients</p> <p>Serge S. Colson, PhD, Michaël Benchortane, MD, Véronique Tanant, PT, Jean-Paul Faghan, PT, Manuela Fournier-Mehouas, MD, Charles Benaïm, MD, PhD, Claude Desnuelle, MD, PhD, Sabrina Sacconi, MD, PhD</p> <p>2010</p>	<p>- Evaluar la viabilidad de un programa de entrenamiento utilizando estimulación eléctrica neuromuscular (NMES) en pacientes con Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD).</p> <p>-Determinar la seguridad y tolerancia de este programa de entrenamiento.</p> <p>-Medir la efectividad de la intervención en términos de mejora de la fuerza muscular y la función en pacientes con FSHD.</p> <p>-Evaluar el impacto en el dolor, la fatiga y la calidad de vida de los pacientes con FSHD.</p>	<p>Los pacientes fueron reclutados a través del Centro de Enfermedades Neuromusculares de Niza (Francia). Se eligieron nueve pacientes con FSHD (6 hombres, 3 mujeres, de edad media de 55 años y un rango de 39-69 años).</p>	<p>Creatina Quinasa en Plasma: Se midió en tres momentos: al inicio (M0), a los 3 meses (M3) y a los 5 meses (M5) para evaluar la respuesta muscular.</p> <p>Escala Visual Analógica (VAS): Se utilizó para cuantificar el dolor y la fatiga en una escala del 0 al 100 mm.</p> <p>Evaluación de la fuerza muscular (MMT): Se realizó para evaluar la fuerza de diferentes grupos musculares, como hombros, codos y rodillas.</p> <p>Pruebas de Contracción Voluntaria Máxima (MVIC): Estas pruebas midieron la fuerza muscular en condiciones isométricas.</p> <p>Prueba de Caminata de 6 Minutos (6MWT): Los pacientes caminaron la máxima distancia posible en 6 minutos.</p> <p>Evaluación de la Capacidad Funcional: Se utilizaron las escalas de Brooke y Vignos para evaluar la capacidad funcional de las extremidades superiores e inferiores.</p> <p>Cuestionario de Autoevaluación: Al final del programa de</p>	<p>Consistió en un programa de entrenamiento utilizando NMES en pacientes con FSHD, y se evaluaron múltiples aspectos para determinar su viabilidad, seguridad y efectividad en mejorar la fuerza y la calidad de vida de los pacientes. Los resultados sugieren que esta intervención puede ser beneficiosa en pacientes con esta enfermedad neuromuscular.</p>	<p>-Viabilidad del programa: La tasa de participación de los pacientes fue del 100% cada mes, y la tasa de participación individual en las sesiones de entrenamiento se mantuvo muy alta durante todo el estudio.</p> <p>-Seguridad y tolerancia: El programa fue seguro y bien tolerado. Los niveles de creatina quinasa (CK) en plasma, que indican daño muscular, no mostraron cambios significativos. Se observó un enrojecimiento ocasional en la piel relacionado con el uso de electrodos, pero desapareció rápidamente.</p> <p>-Efectividad: Se encontraron mejoras significativas en la fuerza muscular evaluada mediante la escala MMT para la flexión del hombro, extensión del hombro y extensión de la rodilla. Sin embargo, no se observaron cambios significativos en</p>



			<p>entrenamiento (M5), los pacientes calificaron los cambios en la marcha, la fuerza, la resistencia, la actividad, la fatiga y el dolor.</p>		<p>la extensión horizontal del hombro. Las funciones de flexión y extensión del codo permanecieron sin cambios.</p> <p>-Pruebas de Contracción Voluntaria Máxima: Se observaron aumentos significativos en la abducción del hombro y la flexión del hombro izquierdo, pero no en la flexión del hombro derecho ni en la extensión horizontal del hombro.</p>
--	--	--	---	--	--

AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT Nicoline Voet, Gijs Bleijenberg,	-Evaluar el efecto de 16 semanas de Terapia de Ejercicio Aeróbico (AET) o Terapia Cognitivo-Conductual (CBT) en la fatiga crónica de pacientes con FSHD tipo 1 en comparación con la atención usual. -Evaluar los efectos de cada intervención en los factores conocidos que perpetúan la	Se invitó a 377 pacientes, pero solo 57 cumplieron con los criterios de inclusión, los cuales fueron haber participado en estudios previos en el centro, estar registrados en una base de datos neerlandesa o haber participado en una organización de apoyo a pacientes. Se les pidió que	-Para la fatiga utilizaron escalas de evaluación como en este caso Short Fatigue Questionnaire (SFQ). -Para la AET, se midieron la capacidad cardiovascular, la frecuencia cardíaca máxima y media, y la resistencia a lo largo de 16 semanas. -En la terapia cognitiva a través de cuestionarios y	Terapia de Ejercicio Aeróbico (AET): Tres sesiones semanales de ciclismo aeróbico durante 30min con periodos adicionales supervisadas, ajustadas individualmente para mejorar la salud cardiovascular. Terapia Cognitivo-Conductual (CBT): Cada sesión duró 50min. Seis módulos que abordan factores que perpetúan la fatiga, adaptados a	Los pacientes que no participaron a menudo eran más frecuentemente mujeres y tenían una fatiga ligeramente menor en comparación con los participantes. Hubo retiros de participantes en los grupos de Terapia de Ejercicio Aeróbico (AET) y Atención Habitual



AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
<p>Kinematic Analysis of Scapular Movements in Patients with Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy</p> <p>C. Savcun Demirci, E. Turgut, E. Ayvat, Ö. Onursal, F. Ayvat, T.İ. Yıldız, İ. Düzgün, M. Kılınç, S. Aksu Yıldırım</p> <p>2017</p>	<p>-Evaluar la cinemática escapular en comparación con individuos sanos.</p> <p>-Identificar diferencias significativas en la cinemática escapular entre pacientes sanos y no sanos.</p> <p>-Determinar patrones anormales de movimiento escapular.</p> <p>-Contribuir al diagnóstico y tratamiento más propios y personalizados para los pacientes.</p>	<p>Se informó a los individuos sobre el estudio y se obtuvieron formularios de consentimiento firmados.</p> <p>El estudio incluyó a 10 pacientes diagnosticados con Distrofia Facioescapulohumeral por un neurólogo en función de los resultados de electromiografía (EMG) y biopsia muscular. Además, se incluyeron 10 individuos sanos en el estudio.</p>	<p>Se centraron en la cinemática escapular, específicamente en la rotación y la inclinación de la escápula en relación con la elevación de los miembros superiores. Se registraron los siguientes datos:</p> <p>-Rotación Escapular: Se evaluaron la rotación interna-externa y la rotación hacia arriba-hacia abajo de la escápula en los planos X, Y y Z en ángulos de elevación húmero torácica de 30°, 60°, 90° y 120°.</p> <p>-Inclinación Escapular: Se midió la inclinación anterior-posterior de la escápula en el plano X.</p>	<p>Evalúan la cinemática escapular en el estudio. Se utilizó un sistema de seguimiento tridimensional de movimiento llamado Motion Monitor® Skeleton Analysis System. Se fijaron sensores de movimiento en puntos anatómicos específicos del cuerpo de los participantes, y se registraron los datos de movimiento de la escápula durante la elevación de los miembros superiores en el plano escapular. Los datos se analizaron utilizando un filtro Butterworth y se asignaron ejes para definir las rotaciones escapulares. Se utilizaron múltiples ángulos de elevación para evaluar diferentes aspectos de la cinemática escapular.</p>	<p>En pacientes, se observó una rotación hacia abajo de la escápula significativa en comparación con individuos sanos a 30° y 60° de elevación húmero torácica.</p> <p>En el lado no dominante, los pacientes mostraron una rotación interna de la escápula significativa a 30° de elevación húmero torácica.</p> <p>En cuanto a la inclinación anterior-posterior de la escápula, no hubo diferencias significativas en la inclinación anterior, pero en el lado no dominante, los pacientes mostraron una inclinación posterior significativa a 90° de elevación húmero torácica.</p>

AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
<p>Measurement properties and utility of performance-based outcome measures of physical functioning in individuals with facioscapulo humeral dystrophy – A systematic review and evidence synthesis</p> <p>K. de Valle, J.L. McGinleys, I. Woodcock, M.M. Ryana, F. Dobson</p> <p>2019</p>	<p>-Identificación de medidas de resultado tanto basadas en el rendimiento como autoinformadas.</p> <p>-Evaluar utilizando propiedades de medición.</p> <p>-Seleccionar adecuadamente las medidas de resultado apropiadas y específicas.</p>	<p>-El número de participantes en los estudios era generalmente pequeño, con un rango de 9 a 86 individuos.</p> <p>-La mayoría de los estudios (10 de los 12) tenían menos de 50 participantes.</p> <p>-Las edades de los participantes variaron ampliamente, desde 6 hasta 89 años.</p> <p>-Algunos estudios incluyeron niños y adolescentes (&lt;18 años), mientras que otros incluyeron adultos mayores (&gt;65 años).</p> <p>-Ocho estudios incluyeron solo a personas ambulantes, dos incluyeron tanto a personas ambulantes como no ambulantes, y en dos estudios no se informó sobre el estado funcional.</p> <p>Se identificaron 857 estudios. De estos, 29 cumplían los criterios para extraer datos descriptivos y 12 para extraer evidencia de propiedades de medición.</p>	<p>- Evaluaron 11 de los 12 estudios con el sistema de calificación de riesgo de sesgo COSMIN.</p> <p>-Se evaluó la confiabilidad en 12 medidas, el error de medición en dos, la validez de constructo en seis, la validez discriminante, la consistencia interna y la capacidad de respuesta en una medida.</p> <p>-La calidad de la evidencia que respalda las propiedades de medición varió desde “inadecuada” hasta “muy buena”. La capacidad de respuesta de la MFM fue la única propiedad de medición que recibió una calificación “inadecuada” según el método COSMIN “peor puntuación”.</p> <p>-Hubo un buen acuerdo (85%) entre los revisores al calificar independientemente los ítems de COSMIN para el riesgo de sesgo, y cualquier desacuerdo se resolvió fácilmente mediante discusión.</p>	<p>Importancia de seleccionar cuidadosamente las medidas de resultado en los estudios.</p> <p>- Exploración de opciones confiables dado que la mayoría de las medidas evaluadas tuvieron evidencia positiva.</p> <p>-Un cuidado en la selección de las medidas ya que al diseñar estudios fueron cautelosos al seleccionar las medidas de resultado y consideraron la confiabilidad y validez de las mismas.</p>	<p>Se identificaron tres medidas específicas para FSHD basadas en el rendimiento:</p> <p>*FSH-clinical severity score (CSS)</p> <p>*FSH-clinical score (FCS)</p> <p>*FSH-composite outcome measure (FSH-COM).</p> <p>No se identificaron medidas específicas autoinformadas para FSHD en los estudios revisados.</p> <p>-Las medidas más comúnmente reportadas incluyeron el 6-minute walk test (6MWT) y la prueba de fuerza muscular manual (MMT) utilizando la calificación modificada de MRC.</p> <p>-El Short Form Health Survey (SF-36) fue la medida autoinformada más comúnmente utilizada.</p>

AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
<p>Chronic Pain in Persons With Myotonic Dystrophy and Facioscapulohumeral Dystrophy</p> <p>Mark P. Jensen, PhD, Amy J. Hoffman, MPH, Brenda L. Stoelb, PhD, Richard T. Abresch, MS, Gregory T. Carter, MD, Craig M. McDonald, MD</p> <p>2008</p>	<p>-Evaluar la interferencia del dolor en las actividades diarias de los pacientes, identificando las actividades más afectadas.</p> <p>-Comprender la asociación entre la intensidad del dolor y su interferencia en las actividades cotidianas.</p> <p>-Reconocer las diferencias en la interferencia del dolor entre los grupos de diagnóstico (FSHD y MMD), centrándose en actividades específicas como la comunicación y el aprendizaje.</p> <p>-Destacar la importancia de abordar el dolor como parte integral del manejo de pacientes con FSHD y MMD, con un enfoque en mejorar la calidad de vida y la funcionalidad en las actividades diarias.</p>	<p>257 participantes con distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD) y distrofia miotónica (MMD) de la clínica de la Universidad de Washington para enfermedades neuromusculares.</p> <p>De edad cronológica de 18 años o más (adultos en edad de trabajar).</p> <p>La muestra se dividió aproximadamente a la mitad entre participantes con MMD y aquellos con FSHD, y se mencionó que el 51% de la muestra reportó haber recibido una confirmación de diagnóstico mediante ADN.</p>	<p>-Información Demográfica: Se obtuvo información básica sobre sexo, edad, raza, etnia, nivel educativo, estado marital y laboral de los participantes.</p> <p>-Diagnóstico de NMD: Se registró el diagnóstico de enfermedad neuromuscular de los participantes, incluyendo la fecha aproximada de diagnóstico, el tipo de médico que realizó el diagnóstico y si habían recibido confirmación del diagnóstico mediante ADN.</p> <p>-Intensidad y Duración del Dolor: Se evaluó la intensidad del dolor utilizando una escala numérica de calificación del dolor del 0 al 10. Además, se recopiló información sobre la duración del dolor y la fecha aproximada en que comenzó.</p> <p>-Interferencia del Dolor: una escala de interferencia del dolor que consta de 12 ítems. Los participantes calificaron el grado de interferencia en una escala del 0 al 10.</p>	<p>-Se centran en el manejo efectivo del dolor incluyendo terapias farmacológicas, fisioterapia, terapia ocupacional u otros enfoques para reducir la intensidad del dolor y mejorar la calidad de vida.</p> <p>-Confirman el diagnóstico a pacientes que no han recibido esa confirmación mediante ADN y se facilita el acceso a pruebas genéticas para garantizar un diagnóstico preciso de las enfermedades neuromusculares.</p> <p>-Mejoran la calidad de vida de los pacientes, teniendo en cuenta la interferencia del dolor en las actividades diarias con programas de ejercicio supervisado.</p> <p>-Educan y apoyan continuamente para beneficiar a los pacientes.</p> <p>-Hay una investigación adicional como base para investigaciones adicionales en el campo de las enfermedades neuromusculares.</p>	<p>Entre los grupos de FSHD y MMD hubo diferencias demográficas, los pacientes con FSHD eran mayores y más propensos a estar trabajando a tiempo completo en comparación con MMD.</p> <p>-Los pacientes con FSHD eran más propensos a utilizar dispositivos de ayuda para la movilidad.</p> <p>-Respecto al dolor, informaron que la mayor interferencia de dolor aparecía en las actividades recreativas y en su capacidad de moverse.</p> <p>- A medida que la intensidad de dolor aumentaba, la interferencia en las actividades diarias también aumentaba.</p> <p>- Por último, solo se encontraron diferencias en las actividades de comunicación y aprendizaje, en las cuales los pacientes con MMD informaron una mayor interferencia.</p>

AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
<p>Clinical Functional Capacity Testing in Patients With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Construct Validity and Interrater Reliability of Antigravity Tests.</p> <p>Noortje H. Rijken, MSc, Baziel G. van Engelen, MD, PhD, Vivian Weerdesteyn, PhD, Alexander C. Geurts, MD, PhD</p> <p>2015</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Comparar las pruebas antigraedad con las pruebas convencionales utilizadas en pacientes con enfermedades musculares.</li> <li>-Identificar las limitaciones de las pruebas convencionales, que tienden a permitir el uso de estrategias de compensación y pueden sobrestimar las capacidades funcionales.</li> <li>-Validar las pruebas antigraedad como una alternativa más efectiva</li> <li>-Evaluar el potencial clínico de las pruebas antigraedad para identificar a los pacientes con un mayor riesgo de caídas.</li> </ul>	<p>Diez adultos con FSHD genéticamente confirmado. Estos participantes fueron reclutados a través de los departamentos de rehabilitación y neurología de un centro médico. El estudio implicó la evaluación de videos de estos participantes y de sujetos sanos mientras realizaban diversas tareas, y la puntuación de estos videos fue realizada por tres fisioterapeutas experimentados en el tratamiento de pacientes con enfermedades musculares.</p>	<p>Utilizaron Construct Validity (Validez de Construcción) donde calcularon puntuaciones promedio de las pruebas antigraedad para determinar la validez de construcción. Una comparación entre Pacientes y Controles en los cuales se comparó el rendimiento promedio en las pruebas antigraedad entre los pacientes con FSHD y un grupo de control utilizando un análisis de varianza de una vía, correlaciones donde se calcularon coeficientes de correlación de Spearman para evaluar las relaciones dentro y entre categorías de pruebas para los pacientes con FSHD.</p> <p>Predicción de CSS, que utilizaron análisis de regresión lineal para predecir la puntuación individual en la Escala de Severidad Clínica (CSS).</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Se desarrolló un modelo de regresión lineal que incluyó las pruebas de subir escaleras, bajar escaleras y sentarse de pie como variables independientes.</li> <li>- Se evaluó la confiabilidad entre evaluadores y se encontró un alto acuerdo en la mayoría de las pruebas.</li> <li>-Se introducen pruebas antigraedad en el estudio como una alternativa. Estas pruebas desafían más específicamente la fuerza de los músculos críticos del tronco, la pelvis y las piernas.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Mostraron un rendimiento significativamente inferior en las pruebas antigraedad en comparación con el grupo de control en todos los aspectos evaluados.</li> <li>-Se encontraron altas correlaciones dentro de las pruebas antigraedad y dentro de las pruebas convencionales.</li> <li>- El modelo de regresión explicó una gran parte de la variabilidad en los resultados (<math>R^2 = 0.86</math>)</li> <li>-Se identificó una jerarquía en la dificultad de las pruebas antigraedad, con “sentarse de pie” siendo la más fácil, seguida de “subir escalones” y “bajar escalones” como la más difícil.</li> <li>-Con estas pruebas, se pudo clasificar correctamente al 89% de los pacientes según su rendimiento.</li> </ul>

AUTOR, TÍTULO, AÑO	OBJETIVOS	POBLACIÓN	MEDICIONES	INTERVENCIÓN	RESULTADOS
<p>Balance and walking in facioscapulo humeral muscular dystrophy: multiperspective assessment.</p> <p>I. Aprile, I. Padua, M. Iosa, A. Gilardi, C. Bordieri, R. Frusciante, G. Russo, C. Erra, F. De Santis, E. Ricci</p> <p>2012</p>	<p>- La evaluación del balance estático y dinámico en pacientes con distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD) tanto en posición de pie como en marcha es el objetivo principal del estudio.</p> <p>- Se investiga también cómo las alteraciones en el balance afectan la discapacidad de los pacientes y su calidad de vida .</p>	<p>El estudio incluyó a 16 pacientes con FSHD, en promedio 4 hombres y 12 mujeres, con una edad de 46.5 años. Estos pacientes se compararon con 16 sujetos sanos que se compararon en función de la edad, el sexo y otros rasgos físicos.</p>	<p>La plataforma baropodométrica se utilizó para medir la distribución de la presión plantar y el centro de presión en posición estática (evaluación estática) y los parámetros espaciotemporales durante la marcha (evaluación dinámica). Se utilizaron herramientas validadas como la Escala de Severidad Clínica, la Escala de Balance de Berg, el Índice de Movilidad de Rivermead, pruebas de rendimiento (como pruebas de marcha de 10 metros y de 2 minutos) y evaluaciones de calidad de vida utilizando cuestionarios SF-36 y NASS.</p>	<p>- El estudio no mencionó una intervención terapéutica directa porque su objetivo principal fue evaluar las capacidades de balance entre los pacientes con FSHD y el grupo control. El objetivo del estudio fue calcular las diferencias en las habilidades de balance y cómo estas influyen en la vida diaria y la discapacidad.</p>	<p>- La presión plantar se redistribuye hacia el antepié desde el retropié en los pacientes con FSHD.</p> <p>- La evaluación dinámica de la marcha mostró una reducción significativa en la velocidad, la longitud del paso y la amplitud del paso, mientras que el balance estático se redujo significativamente</p> <p>- Los parámetros dinámicos y estáticos estuvieron fuertemente relacionados con una disminución del rendimiento en el examen de marcha de 10 metros, así como con la discapacidad y la calidad de vida.</p> <p>- Los pacientes con FSHD tienen un balance anormal tanto estático como dinámico y utilizan técnicas compensatorias para evitar caídas, lo cual tiene un impacto negativo en su calidad de vida y capacidad funcional.</p>

