

Distrofia facio-escápulo-humeral. Papel del ejercicio en su rehabilitación

Autor: Martínez González, Elena (Graduada en Fisioterapia).

Público: Fisioterapeutas, médicos rehabilitadores. **Materia:** Rehabilitación. **Idioma:** Español.

Título: Distrofia facio-escápulo-humeral. Papel del ejercicio en su rehabilitación.

Resumen

La distrofia Facio-escápulo humeral o enfermedad de Landouzy-Dejerine es la tercera enfermedad neuromuscular hereditaria más común. Se trata de una miopatía lentamente progresiva, autosómica dominante, con una incidencia aproximada de 1:20.000. Una de sus características principales es el patrón de debilidad muscular, que además suele ser asimétrico. Por ello, los terapeutas suelen recomendar ejercicio como base de su tratamiento. Existiendo una gran variedad de clases de ejercicio, en este artículo se revisan los ensayos publicados al respecto para identificar el tipo de ejercicio que puede ser más beneficioso para estos pacientes.

Palabras clave: enfermedad neuromuscular, distrofia facio-escapulo-humeral, miopatía.

Title: Facio-scapulo-humeral dystrophy. Role of exercise in its rehabilitation.

Abstract

Facio-scapular humeral dystrophy or Landouzy-Dejerine disease is the third most common hereditary neuromuscular disease. It is a slowly progressive, autosomal dominant myopathy, with an approximate incidence of 1: 20,000. One of its main characteristics is the muscle weakness pattern, which is usually asymmetric. Therefore, therapists often recommend exercise as a basis for their treatment. Existing a great variety of exercise classes, this article reviews the trials published in this regard to identify the type of exercise that may be most beneficial for these patients.

Keywords: neuromuscular disorder, Facioscapulohumeral Muscular dystrophy, myopathy.

Recibido 2018-05-19; Aceptado 2018-05-23; Publicado 2018-06-25; Código PD: 096085

La distrofia Facio-escápulo humeral o enfermedad de Landouzy-Dejerine es la tercera enfermedad neuromuscular hereditaria más común. Se trata de una miopatía lentamente progresiva, autosómica dominante, con una variable edad de diagnóstico, aunque habitualmente se sitúa entre los 20-30 años¹. Su incidencia es, aproximadamente, de 1:20.000².

La evolución de la enfermedad es lenta, si bien en ocasiones aparecen períodos de evolución muy rápida e inexplicable. En un principio suele afectar los músculos faciales, lo que incluye musculatura oclusora de párpados y boca, por lo que pueden presentar limitación también en el movimiento de los labios, con ligera eversión y amplias hendiduras palpebrales, con gran dificultad para silbar o inflar un globo.

Suele progresar de arriba abajo, afectando a la musculatura de la cintura escapular, especialmente los estabilizadores de la escápula, limitando los movimientos de abducción glenohumeral. Suelen presentar escápulas aladas, lo que se observa especialmente al apoyar las manos, con los brazos extendidos a la altura de los hombros, contra una pared, lo que pone en evidencia la falta de activación de los estabilizadores escapulares.

Más adelante se suelen afectar algunos músculos de los miembros inferiores, especialmente musculatura que realiza la flexión dorsal del pie, tibial anterior y peroneos, por lo que suelen presentar pie caído, con acortamiento de cadena muscular posterior. Eventualmente también se afectados los músculos de la pelvis y el tronco, con afectación en glúteos, que provoca anteversión pélvica y lordosis lumbar. Además, si están afectados los abdominales, el paciente puede presentar abombamiento abdominal.

Una de sus características principales es que el patrón de debilidad muscular suele ser asimétrico. Además, suele tener problemas de equilibrio, con tropiezo y tambaleos al caminar. Otro de los síntomas que aparece con frecuencia es la fatiga, que viene asociada a mayores problemas físicos y sociales.

Un pequeño porcentaje de los pacientes tiene afectación respiratoria, en relación a una disminuida capacidad vital forzada, en relación con las deformaciones raquídeas, puesto que el diafragma no se ve afectado por la enfermedad, y raramente aparece debilidad en la musculatura intercostal. Sin embargo, la afectación de la musculatura abdominal,

especialmente inferior, provoca una tos menos eficaz, lo que favorece la acumulación de mucosidad, y con ella la presencia de más infecciones respiratorias.

Hace unos años, en 2006, se publicó evidencia sobre una pequeña involucración del sistema nervioso central en la enfermedad, con un descenso del volumen de materia gris ³.

Aunque la enfermedad se asocia a una supresión de un número crítico de elementos repetitivos (D4Z4) en el cromosoma 4q35, no hay un gen causal, ni un tratamiento curativo, por lo que la rehabilitación, desde el diagnóstico y durante toda la vida del paciente, es fundamental.

Los objetivos que pueden plantearse los fisioterapeutas a cargo de pacientes con distrofia facio-escápulo-humeral pueden ser: alivio del dolor, reducir los acortamientos músculo-tendinosos, aumentar la movilidad donde hayan aparecido compensaciones, buscar la actividad muscular en las zonas afectadas en diversas posiciones, trabajo del equilibrio y propiocepción en posturas inestables, fisioterapia respiratorio para promover una adecuada ventilación, y enseñar nuevas estrategias que eviten compensaciones y que ofrezcan un movimiento más armónico, natural y ergonómico.

Para luchar contra la fatiga, la principal estrategia ha de ser la inculcación de la actividad física. Una de las primeras que se preguntan los afectados es si el ejercicio puede beneficiar o perjudicar a su enfermedad. Por una parte, los fisioterapeutas pueden plantearse como objetivo fortalecer los músculos debilitados, sin embargo, varios estudios han sido publicados en relación a este tema, incluida una revisión Cochrane, y en ninguno de ellos ha habido cambios tras el entrenamiento de la fuerza mediante ejercicio y/o medicación ^{4, 5, 6}. En dicha revisión Cochrane, cabe destacar que los dos estudios que valoraban la fuerza en los flexores de codo, tanto de forma isométrica como con movimiento, los resultados fueron positivos, sin embargo, en los otros dos estudios que evaluaban la fuerza ganada tras entrenamiento de flexores de tobillo los resultados fueron negativos, es decir, similares a los del grupo control.

También hay evidencia, en modelo de ratones con distrofia, de que el ejercicio excéntrico, un tipo de ejercicio con más alto riesgo de lesión, puede ser más peligroso para la musculatura distrófica que para los músculos normales ⁷.

Al contrario, otros dos estudios ^{8, 9} evaluaron la eficacia del ejercicio aeróbico, mediante el uso de bicicleta estática. En este caso los resultados fueron mucho más positivos: mientras que en el primer estudio, de Andersen et al, hubo mejoras en cuanto a fuerza, velocidad de la marcha, distancia recorrida en el test de 6 minutos de marcha y en los autocuestionarios sobre salud percibida ⁸; en el segundo estudio, de Voet et al, las mejorías se registraron en las variables de incremento de la actividad física, calidad del sueño y participación social. Además, mientras que en el grupo de intervención la media de caídas disminuyó en el período de seguimiento (de 0,11 a 0,08), en el grupo control, que no realizó actividad física alguna, aumentó de 0,10 a 0,15. En ambos estudios los reportes de aspectos negativos fueron dolores musculares que se resolvieron espontáneamente, sin intervención sanitaria, durante el período de estudio.

Puesto que se percibe el ejercicio aeróbico como beneficioso, en 2016 se publicó un estudio ¹⁰ de largo plazo que valoraba la utilidad de un programa de ejercicios a realizar en casa, que incluía ejercicio aeróbico y también resistido, con resultados positivos en cuanto a percepción de fatiga, resistencia muscular y función respiratoria, y lo más importante, sin provocar daños en el tejido muscular.

Otra variable fue estudiada en dos publicaciones, la estimulación eléctrica neuromuscular. En 2010, Colson et al evaluaron su efectividad y seguridad ¹¹. Con una muestra de 9 pacientes, sin grupo control, la intervención consistió en 5 meses de entrenamiento bilateral junto a la aplicación de estimulación eléctrica neuromuscular, en deltoides, trapecios, vastos laterales y mediales, 5 sesiones semanales de 20 minutos. Se analizó la actividad en sangre de la creatina-quinasa, dolor y fatiga (mediante escala analógica visual), examen muscular manual, máxima contracción isométrica voluntaria, test de los 6 minutos de marcha, y autocuestionarios de actividades de la vida diaria. La intervención fue bien tolerada, sin cambios en las variables de dolor y fatiga, y con resultados positivos en las demás variables. Sin embargo, hay que tener cautela con las conclusiones de este estudio, dadas sus limitaciones muestrales y de la falta de grupo control.

En 2017, Doix et al ¹² emplearon la estimulación eléctrica neuromuscular para el entrenamiento del tibial anterior. En este caso la intervención fue más liviana, con 3 sesiones semanales de 20 minutos, y una duración total de 8 semanas. La muestra consistía en 10 pacientes con distrofia facio-escápulo-humeral, y 10 personas sanas. Las variables analizadas fueron similares a las del estudio de Colson, pero los resultados fueron negativos, sin cambios en la fuerza, resistencia y función motora de los pacientes, por lo que se concluye que la intensidad fue demasiado baja para obtener resultados positivos.

Como conclusión, en función de los estudios publicados hasta la fecha, se recomienda pautar ejercicio aeróbico para los pacientes con distrofia facio-escápulo-humeral, si bien se necesitan más estudios para comprobar la eficacia del ejercicio asistido con estimulación eléctrica neuromuscular.

Bibliografía

1. Voet NB, Bleijenberg G, Padberg GW, van Engelen BG, Geurts AC. Effect of aerobic exercise training and cognitive behavioural therapy on reduction of chronic fatigue in patients with facioscapulohumeral dystrophy: protocol of the FACTS-2-FSHD trial. *BMC Neurol*. 2010 Jun 30;10:56. doi: 10.1186/1471-2377-10-56.
2. Kissel JT: Facioscapulohumeral dystrophy. *Semin Neurol* 1999, 19:35-43.
3. Quarantelli M, Lanzillo R, Del VW, Mollica C, Prinster A, Iadicicco L, Iodice V, Santoro L: Modifications of brain tissue volumes in facioscapulohumeral dystrophy. *Neuroimage* 2006, 32:1237-1242.
4. van der Kooi EL, Kalkman JS, Lindeman E, Hendriks JC, van Engelen BG, Bleijenberg G, Padberg GW: Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Neurol* 2007, 254:931-940.
5. Sackley C, Disler PB, Turner-Stokes L, Wade DT, Brittle N, Hoppitt T. Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2009 Jul 8;(3):CD003908. doi: 10.1002/14651858.CD003908.pub3.
6. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen II, Lindeman E, van Engelen BG, Geurts AC. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013 Jul 9;(7):CD003907. doi: 10.1002/14651858.CD003907.pub4.
7. Brussee V, Tradif F, Tremblay JP. Muscle fibers of mdx mice are more vulnerable to exercise than those of normal mice. *Neuromuscul Disord* 1997;7:487-492.
8. Andersen G, Prahm KP, Dahlqvist JR, Citirak G, Vissing J. Aerobic training and postexercise protein in facioscapulohumeral muscular dystrophy: RCT study. *Neurology*. 2015 Aug 4;85(5):396-403. doi: 10.1212/WNL.0000000000001808.
9. Voet N, Bleijenberg G, Hendriks J, de Groot I, Padberg G, van Engelen B, Geurts A. Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT. *Neurology*. 2014 Nov 18;83(21):1914-22. doi: 10.1212/WNL.0000000000001008.
10. Bankolé LC, Millet GY, Temesi J, Bachasson D, Ravelojaona M, Wuyam B, Verges S, Ponsot E, Antoine JC, Kadi F, Féasson L. Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial. *Medicine (Baltimore)*. 2016 Aug;95(31):e4497. doi: 10.1097/MD.0000000000004497.
11. Colson SS, Benchortane M, Tanant V, Faghan JP, Fournier-Mehouas M, Benaïm C, Desnuelle C, Sacconi S. Neuromuscular electrical stimulation training: a safe and effective treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy patients. *Arch Phys Med Rehabil*. 2010 May;91(5):697-702. doi: 10.1016/j.apmr.2010.01.019.
12. Doix AM, Roeleveld K, Garcia J, Lahaut P, Tanant V, Fournier-Mehouas M, Desnuelle C, Colson SS, Sacconi S. Short-TERM Neuromuscular Electrical Stimulation Training of the Tibialis Anterior Did Not Improve Strength and Motor Function in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Patients. *Am J Phys Med Rehabil*. 2017 Apr;96(4):e56-e63. doi: 10.1097/PHM.0000000000000705.