

Preprint



**Pertenencia institucional**

**Resumen**

**Correspondencia**

**Palabras clave:**

**Abstract**

**ORCID**

**Key words:**

# MÉTODOS DE REHABILITACIÓN MOTORA Y COGNITIVA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Noguez G, Vera R. <sup>1</sup> . Inmediato, M <sup>2</sup> .

<sup>1</sup> Estudiante de la carrera de Fisioterapia y Kinesiólogía - Universidad Técnica de Comercialización y Desarrollo.

<sup>2</sup> Docente de la asignatura Técnicas de Evaluación II de la carrera de Fisioterapia y Kinesiólogía de la Universidad Técnica de Comercialización y Desarrollo.

## Resumen

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo caracterizado por síntomas motores, cognitivos y psiquiátricos progresivos. Este estudio tuvo como objetivo identificar métodos de rehabilitación para las funciones motoras y cognitivas en pacientes con EH en centros de rehabilitación. Se realizó una revisión bibliográfica utilizando bases de datos como SciELO, PubMed, Google Scholar y PEDro. Se incluyeron estudios publicados entre 2019 y 2024. La revisión destacó la importancia de una rehabilitación temprana y completa en el manejo de los síntomas de la EH. La fisioterapia, incluyendo ejercicios aeróbicos, de fuerza y equilibrio, demostró mejorar la función motora, la calidad de vida y la función cognitiva en pacientes con EH. Las estrategias de rehabilitación cognitiva, como el entrenamiento de la memoria y las técnicas de resolución de problemas, también fueron beneficiosas. La rehabilitación juega un papel crucial en la mejora de la calidad de vida de las personas con EH. Se recomienda un enfoque multidisciplinario, que involucre a fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas y neuropsicólogos, para abordar las diversas necesidades de los pacientes con EH.

**Palabras clave:** Enfermedad de Huntington (EH), Rehabilitación, Fisioterapia.

## Abstract

Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative disorder characterized by progressive motor, cognitive, and psychiatric symptoms. This study aimed to identify rehabilitation methods for motor and cognitive functions in HD patients in private and public rehabilitation centers. A literature review was conducted using databases such as SciELO, PubMed, Google Scholar, and PEDro. Studies published between 2019 and 2024 were included. The review highlighted the importance of early and comprehensive rehabilitation in managing HD symptoms. Physical therapy, including aerobic exercise, strength training, and balance exercises, was found to improve motor function, quality of life, and cognitive function in HD patients. Cognitive rehabilitation strategies, such as memory training and problem-solving techniques, were also beneficial. Rehabilitation plays a crucial role in improving the quality of life of individuals with HD. A multidisciplinary approach, involving physical therapists, occupational therapists, speechlanguage pathologists, and neuropsychologists, is recommended to address the diverse needs of HD patients.

**Keywords:** Huntington's Disease (HD), Rehabilitation, Physical therapy.

## **Introducción**

La Enfermedad de Huntington se considera todavía una enfermedad con escasa prevalencia, se cree que el envejecimiento de la población y mejora en el diagnóstico hacen que la prevalencia de la Enfermedad de Huntington a nivel mundial esté creciendo. Actualmente se estima una prevalencia global de 2,71 por 100.000 habitantes. Esta cifra parece que se ha incrementado en los últimos 50 años siendo más alta en Australia, Europa Occidental y Norteamérica con aproximadamente 5,70 afectados por 100.000 habitantes, y más baja en la población asiática. (1)

La frecuencia de la Enfermedad de Huntington a nivel mundial es muy variable, América del Sur es una región donde la investigación de la EH ha sido crucial para identificar el gen etiológico. Esto se debe a que las concentraciones más grandes de familias afectadas por esta patología se encuentran en Venezuela, Perú, Brasil, Colombia y Chile. En Perú se encuentra la segunda población de pacientes con EH más grande de América del Sur; el poblado de Cañete, al sur de la capital, tiene una prevalencia de 40 por 100 000 habitantes, seguido por Cotahuasi en Arequipa. (2)

A nivel del país no se registra un porcentaje estadístico poblacional de antecedentes clínicos de la enfermedad, por lo tanto, es necesario los datos actualizados y precisos para una mayor información.

## **Preguntas de investigación Pregunta**

### **General**

- ¿Cuáles son los métodos de rehabilitación motora y cognitiva en pacientes con enfermedad de Huntington en centros de rehabilitación?

### **Preguntas Especificas**

- ¿Cuáles son los perfiles del paciente con enfermedad de Huntington?
- ¿Cuáles son los grados de discapacidad en pacientes con enfermedad de Huntington?
- ¿Cuáles son las pautas de rehabilitación kinésica para pacientes con enfermedad de Huntington?

## **Justificación**

La enfermedad de Huntington, a pesar de ser considerada una enfermedad rara, tiene un profundo impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Su naturaleza neurodegenerativa progresiva, que afecta múltiples dimensiones (física, psicológica, cognitiva y social), subraya la necesidad de una mayor investigación. Este estudio se propone contribuir al conocimiento sobre esta patología, con el objetivo de identificar estrategias de rehabilitación más efectivas y mejorar así la atención clínica y la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Huntington.

Dado el limitado conocimiento sobre la prevalencia y el manejo de la enfermedad de Huntington en nuestra región, se considera fundamental realizar este estudio. A pesar de ser una enfermedad poco frecuente, su impacto en la vida de los pacientes y sus familias es significativo. Los resultados de esta investigación permitirán establecer una línea de base para futuras investigaciones y contribuir a la mejora de los servicios de rehabilitación en nuestro país.

La enfermedad de Huntington requiere un abordaje multidisciplinario que incluya no solo el tratamiento farmacológico, sino también la rehabilitación. Sin embargo, aún existen lagunas en el conocimiento sobre las intervenciones más efectivas para mejorar la función motora, cognitiva y la calidad de vida de estos pacientes. Este estudio busca identificar las prácticas actuales de rehabilitación en nuestra región y contribuir al desarrollo de protocolos de intervención más personalizados y eficaces.

### **Objetivos Objetivo General**

- Identificar métodos de rehabilitación motora y cognitiva en pacientes con enfermedad de Huntington según evidencia científica.

### **Objetivos Específicos**

- Identificar los perfiles del paciente con enfermedad de Huntington.
- Determinar los grados de discapacidad en pacientes con enfermedad de Huntington
- Determinar pautas de rehabilitación kinésica para pacientes con enfermedad de Huntington.

### **Enfermedad de Huntington**

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo transmitido con rasgo autosómico dominante. La pérdida neuronal selectiva en el estriado produce corea y deterioro cognitivo; se trata de una enfermedad progresiva que comienza en la mitad de la vida adulta; desarrollan problemas de comportamiento, así como las emociones, el razonamiento y la personalidad, además ocasiona trastornos del movimiento.

La enfermedad de Huntington no tiene cura, pero hay tratamientos disponibles para ayudar a manejar los síntomas.(3)

### **Características**

La enfermedad de Huntington se caracteriza por aparición de un daño progresivo e irreversible de capacidades cognitivas y motoras.

Estas enfermedades suelen tener un inicio brusco y no existen tratamientos específicos para revertir o detener su progresión, por lo que el destino del paciente es la muerte

La enfermedad de Huntington por lo general aparece de manera sutil y suelen comenzar entre los 35 y los 40 años de edad, pero a veces lo hacen de la edad adulta; la cara, el tronco y las extremidades se pueden mover involuntariamente y de forma rápida

Los músculos pueden contraerse de forma breve y rápida, haciendo que los brazos u otra parte del cuerpo se sacuden repentinamente en ocasiones ,varias veces y en fila

## **Fisiopatología**

La Enfermedad de Huntington se produce como consecuencia de una inactivación funcional o de una lesión en el NST (núcleo subtalámico), que conduce a una disminución de la actividad del complejo GPi/SNpr (globo pálido interno/sustancia negra pars reticulata).

La presencia de discinesia se vincula al hecho de que el proceso degenerativo en las neuronas del estriado se inicia en la subpoblación GABA-encefalina, conduciendo a una reducción del output inhibitorio en el circuito indirecto, lo que da lugar a una inhibición excesiva del NST por el GPe (globo pálido externo). Al disminuir el efecto excitador del NST sobre el complejo GPi/SNpr, disminuye el efecto inhibitorio de este sobre el tálamo, lo que conduce a un aumento de la actividad talamocortical y, en último término, a la aparición de movimientos involuntarios. Durante el proceso neurodegenerativo la progresiva afectación del circuito directo (subpoblación GABA-sustancia P) explica la disminución de corea y la aparición paradójica de acinesia durante el curso de la enfermedad. (5)

La disartria y disfagia pueden ser muy importantes durante el curso de la enfermedad; hablar y tragar resulta más difícil de forma gradual, lo que puede llevar al atragantamiento con ahogo. Todos los pacientes desarrollan hipocinesia y rigidez, que dan lugar a bradicinesia y acinesia graves.

Los procesos psicomotores se ven gravemente afectados y los pacientes experimentan un deterioro cognitivo.

## **Diagnósticos**

El diagnóstico se basa en los datos clínicos y la comprobación de una transmisión vertical de herencia autosómica dominante. Las pruebas de neuroimagen (IRM y TC) ponen de manifiesto atrofia de la cabeza del núcleo caudado y de la corteza cerebral. La confirmación de la enfermedad, así como el diagnóstico prenatal y presintomático puede efectuarse mediante técnicas de genética molecular que demuestran la expansión patológica del triplete CAG en el gen IT15. (6)

Clínicamente se diagnostica por los síntomas motores, actualmente se están estudiando métodos genéticos para identificar factores modificadores de la enfermedad que actúan antes del diagnóstico clínico y así poder retrasar el inicio de la enfermedad. Los pacientes son evaluados

mediante la Escala unificada de calificación de la enfermedad de Huntington (UHDRS) que incluye una valoración motora, cognitiva y comportamiento, entre otros.(7)

## **Tratamiento Médico**

Ningún tratamiento puede alterar el curso de la enfermedad de Huntington. Pero los medicamentos pueden aliviar algunos síntomas de los trastornos psiquiátricos y del movimiento. Además, la intervención de diferentes profesionales puede ayudar a una persona a adaptarse a los cambios en sus capacidades durante un cierto tiempo.

Aunque no existen tratamientos eficaces para ralentizar la progresión o retrasar el comienzo de la EH, pueden y deben ser tratados los síntomas como la corea, la depresión y la ansiedad.

Los únicos fármacos que se han demostrado eficaces en el control de la corea son los antagonistas de los receptores dopaminérgicos del cuerpo estriado (butirofenonas y neurolépticos) y los inhibidores del almacenamiento o liberación de la dopamina (tetrabenazina y reserpina).

Si bien los bloqueadores de la dopamina son moderadamente eficaces en la corea, pueden agravar la bradicinesia y la distonía. Los antipsicóticos atípicos como la clozapina, la risperidona y la olanzapina son mejor tolerados, pero no tan eficaces. Las indicaciones para el tratamiento de la corea incluyen interferencia en las actividades cotidianas y vergüenza social. (8)

## **Tratamiento Kinésico**

Los fisioterapeutas utilizan una variedad de tratamientos para ayudar a las personas con la enfermedad de Huntington a realizar sus actividades diarias con la menor cantidad de ayuda de los demás. Estos tratamientos incluyen educación sobre cómo mantenerse activo y cómo hacer ejercicio de manera segura, enseñar a las personas a caminar y equilibrarse mejor, mostrar a las personas formas de prevenir caídas y asesorar a las personas sobre dispositivos para caminar como bastones/palos, andadores y otros equipos. La fisioterapia y el ejercicio son una parte del cuidado total de una persona con la enfermedad de Huntington, que puede incluir el tratamiento de otros profesionales de la salud como neurólogos, psiquiatras, logopedas, terapeutas ocupacionales, consejeros y trabajadores sociales.

**Rol del fisioterapeuta:** El fisioterapeuta examinará la capacidad para caminar, la postura, el equilibrio, la fuerza muscular de las personas y su capacidad para cuidar de sí mismas y de sus hogares. Los fisioterapeutas realizan exámenes para ayudar a comprender por qué ocurren los problemas funcionales y para determinar los mejores tratamientos de fisioterapia para satisfacer las necesidades únicas de las personas.

## **Recomendaciones de ejercicio y actividad física para personas con enfermedad de Huntington:**

### **Pautas generales de ejercicio:**

- a) Intente hacer ejercicio al menos tres veces a la semana durante 20-30 minutos a una intensidad moderada. Intensidad moderada significa que el ejercicio debe ser algo fuerte, pero no tanto como para no poder tener una conversación breve con alguien. Su terapeuta puede ayudarlo a determinar los mejores ejercicios específicos para usted.
- b) Trate de incluir el ejercicio como parte de su rutina diaria. Piense en moverse más y sentarse menos. Elija un momento del día en el que crea que es mejor hacer ejercicio. Elija el tipo de ejercicio que le guste y que se adapte a sus capacidades físicas. Intente incluir varios ejercicios en su rutina. Si es posible, haga ejercicio con otras personas, ya que esto puede ayudarlo a motivarse a seguir haciendo ejercicio.

### **Pautas específicas para el ejercicio:**

- a) Hacer ejercicio aeróbico de intensidad moderada puede mejorar su resistencia y capacidad de movimiento. Los ejercicios aeróbicos incluyen montar una bicicleta estática o una máquina elíptica, caminar o correr a paso ligero y caminar o correr en una cinta de correr.
- b) Los ejercicios de fortalecimiento y resistencia o el entrenamiento en circuito (es decir, hacer diferentes ejercicios durante unos minutos cada uno) agregados a su rutina de ejercicios pueden ayudar a mejorar su capacidad de movimiento.
  - Los ejercicios de fortalecimiento y resistencia pueden incluir ejercicio con bandas de resistencia o pesas y hacer ejercicios como sentadillas, zancadas y step-ups/subida al escalón según lo sugiera un fisioterapeuta.
- c) Caminar con regularidad (con la ayuda de un fisioterapeuta o por su cuenta) puede mejorar su capacidad para moverse.
- d) Practicar los traslados (acostarse y levantarse de la cama o sentarse y levantarse de una silla) puede mejorar su capacidad para moverse.
- e) Los ejercicios de respiración pueden mejorar la función respiratoria y la tos.

### **Directrices para movilidad y dispositivos de posicionamiento:**

- a) Para las personas que requieren ayuda para caminar, el fisioterapeuta puede sugerir el uso de un andador de cuatro ruedas (andador con ruedas) para hacer que caminar sea más seguro y reducir la necesidad de ayuda de otros.
- b) Para las personas que no tienen una buena postura mientras están sentadas, un fisioterapeuta puede sugerir el uso de sillas especiales para mantenerlas en una buena postura sentada.
- c) Para las personas que no tienen una buena posición en la cama o mientras están acostadas, el uso de dispositivos de posicionamiento puede ser útiles.
  - Ejemplos de dispositivos de posicionamiento son cojines de cuña, almohadones, cojines y barandillas para colocar en la cama.
- d) Para las personas que tienen rigidez muscular, los ejercicios de estiramiento pueden ayudar a mantener las articulaciones en movimiento en todo su rango de movimiento.

### **Pautas para la atención en etapa tardía:**

- a) Sugerimos que cada familia se mantenga en contacto regular con su equipo de atención médica para desarrollar el mejor plan de atención para satisfacer las necesidades de las personas en la etapa avanzada de la enfermedad.
  - b) Realizar actividades que sean agradables y que involucren a familiares y amigos puede ayudar a mejorar el estado de ánimo, el movimiento y el bienestar de las personas con la enfermedad de Huntington.
  - c) Se sugieren modificaciones en el hogar o los alrededores y mantener una buena postura sentada para ayudar a las personas con la enfermedad de Huntington a realizar sus actividades diarias
- (9)

## **MATERIALES Y MÉTODOS**

### **Diseño del estudio**

El diseño de la presente investigación consiste en una revisión documental y bibliográfica. La investigación documental es un proceso basado en la búsqueda, recuperación, análisis, crítica e interpretación de datos secundarios, es decir, los obtenidos y registrados por otros investigadores. Se recogen datos, registrando su fuente y la documentación necesaria.

### **Estrategia de búsqueda**

Se realizó una búsqueda electrónica en las siguientes bases de datos: Scielo, PUBMED, Google Académico, PEDro. Se seleccionaron artículos publicados entre el 2019 y el 2024.

### **Tipos de estudios**

Para la realización de la presente revisión sistemática se desarrolló una estrategia de búsqueda en la cual se incluyeron Ensayos Clínicos Aleatorizados (ECA), Ensayos Clínicos Controlados (ECC) y revisiones sistematizadas que cumplieran con nuestros criterios de elegibilidad.

### **Términos utilizados**

Los términos que se utilizaron para la búsqueda de la información fueron extraídos de la base de datos Pubmed MESH. Dichos términos fueron:

- Huntington
- Rehabilitación

### **Criterios de elegibilidad de los estudios**

A los artículos encontrados por la búsqueda preliminar se les aplicó un filtro con los límites de búsqueda. Luego se realizó una lectura crítica a los títulos y resúmenes, donde fueron incluidos



ensayos controlados aleatorizados (ECAs), ensayos clínicos controlados (ECC) y revisiones sistematizadas.

- Evidencia contradictoria: hallazgos no coherentes o inconsistentes en múltiples ECAs.
- Ninguna evidencia: ningún ECA encontrado.

**Análisis de datos**

Posterior a la recolección de datos, los mismos fueron procesados y tabulados con el software ofimático Microsoft Excel 365. Las variables cuantitativas fueron expresadas en promedio y desviación estándar y las variables cualitativas fueron mostrados en frecuencia y porcentaje.

**Conducta ética de la investigación**

El estudio fue llevado a cabo siguiendo las normativas éticas internacionales establecidas en la Declaración Universal de Derechos Humanos (Naciones Unidas), la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos (UNESCO), la Declaración de Helsinki (AMM), y las Pautas Éticas Internacionales para la Investigación Biomédica en Seres Humanos (CIOMS/OMS). Los datos personales de los pacientes no serán publicados ni difundidos. Los puntos de vista expresados en esta investigación, así como las distintas fuentes citadas son de exclusiva responsabilidad de los autores, el contenido de esta no refleja la postura de ningún ente público o privado.

**Resultados**

Titulo	Objetivo General	Métodos	Resultado	Conclusión
--------	---------------------	---------	-----------	------------

Características generales de la enfermedad de Huntington y desafíos de la vida cotidiana: una revisión de la literatura	Presentar las características generales de la EH y los principales desafíos que enfrentan quienes la padecen en su vida diaria.	Se realizó una revisión de la literatura en la que se consideraron artículos científicos basados en bases de datos (PubMed, Scielo, Lilacs y directorio Google Scholar), artículos entre los años 2007 y 2022, publicados en todos los idiomas, y se aplicaron los siguientes descriptores: Huntington Tratamiento de Enfermedades; Se incluyó la genética.	Luego de la inclusión de 21 artículos utilizados, se observó la importancia de la alta tasa global de EH, que afecta a la población general, pero existe la probabilidad de que sea más hereditaria paterna que materna, debido a la formación de espermatozoides, especialmente cuando se manifiestan en la fase juvenil de forma acelerada. Si bien se están descubriendo	Esta revisión destaca la importancia de enfermedades neurodegenerativas poco vistas y poco comentadas, como la EH, pero que carecen de esclarecimientos que ayuden efectivamente tanto en la recuperación como en el proceso de desarrollo de habilidades de estas personas con EH.
---	---	---	---	---

			alternativas a la terapia paliativa con medicamentos, también existe la fisioterapia, que ayuda a la posibilidad de avanzar en la salud de estos individuos. Sin embargo, continúan las investigaciones para mejorar la calidad de vida de esta población.	
--	--	--	--	--

¿La actividad física mejora la función motora y la marcha en la enfermedad de Huntington?	Evaluar la evidencia de la actividad física (AF) para mejorar la función motora y la marcha en las personas con EH.	Dos revisores examinaron de forma independiente las referencias y seleccionaron ensayos controlados aleatorizados en Medline/PubMed, CENTRAL, PEDro, Scopus, CINAHL y Web of Science desde el inicio hasta septiembre de 2021 y evaluaron el riesgo de sesgo mediante la escala PEDro. Las variables principales fueron la función motora y la marcha, y las secundarias, las actividades de la vida diaria (AVD), la funcionalidad (extremidades inferiores), el	Se incluyeron ocho ensayos controlados aleatorizados (231 individuos). Se observó un efecto positivo para la resistencia en la marcha, la diferencia de medias fue de 17,4 (intervalo de confianza al 95%: 5,4-29,35; p = 0,004), la diferencia de medias para la funcionalidad (extremidades inferiores) fue de 1,76 (intervalo de confianza al 95%: 0,18-3,33; p = 0,03) y la diferencia de medias para la función cognitiva fue de 1,83 (intervalo de	Los programas de AF mejoran la resistencia en la marcha, la función cognitiva y la funcionalidad (extremidades inferiores) en la EH. Sin embargo, no se observaron efectos positivos para la función motora, la velocidad de la marcha, las AVD, el equilibrio y la movilidad. Todos los autores incluyeron ejercicios aeróbicos en sus programas, pero no está claro si la AF vigorosa e intensiva es óptima para las personas con EH.
---	---	---	--	---

		equilibrio, la movilidad y la función cognitiva en la EH.	confianza al 95%: 0,5-3,16; p = 0,007) a favor del grupo de AF. No se encontraron beneficios para la función motora, la velocidad de marcha, las AVD, el equilibrio y la movilidad.	
--	--	---	---	--

Efectividad del ejercicio terapéutico en la “Unified Huntington’s Disease Rating Scale” en pacientes diagnosticados de Enfermedad de Huntington	Determinar si el ejercicio terapéutico es efectivo en el tratamiento de esta patología, según los resultados obtenidos en la Unified Huntington Disease Rating Scale.	Se realizó una búsqueda en seis bases de datos (PubMed, Cinahl, Sportdiscus, Cochrane, PEDro y Web of Science) en el mes de enero de 2022, siguiendo el Preferred Reported Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis.	Se analizaron ocho ensayos clínicos aleatorizados, de entre los que se encontraron seis estudios con resultados significativos, con un impacto favorable en la dimensión motora de la UHDRS, además de otras variables como la frecuencia cardiaca, que también se ven beneficiadas durante la intervención; y dos estudios sin resultados positivos para la variable estudiada.	El ejercicio terapéutico parece ser una herramienta de elección segura en el tratamiento de la Enfermedad de Huntington, pues se ha comprobado que el trabajo cardiovascular, combinado o no con fuerza, parece conseguir mejorías en la Unified Huntingon’s Disease Rating Scale, es decir, tiene un impacto positivo en la salud física y mental de este tipo de pacientes, aunque se necesitan unificar más los protocolos de intervención y continuar investigando
---	---	--	--	--

Medición del deterioro cognitivo y seguimiento del deterioro cognitivo en la enfermedad de Huntington: una comparación de instrumentos de evaluación	El deterioro cognitivo progresivo es una característica inevitable de la enfermedad de Huntington (EH), pero aún no se han desarrollado lo suficiente criterios e instrumentos específicos para clasificar de manera confiable a los pacientes en categorías de gravedad cognitiva y para monitorear la progresión del deterioro cognitivo.	<p>Recopilamos datos de una cohorte de 180 portadores de genes positivos: 33 con EH premanifiesta y 147 con EH manifiesta. Utilizando un estándar de oro desarrollado específicamente para el estado cognitivo, clasificamos a los participantes en aquellos con cognición normal, aquellos con deterioro cognitivo leve y aquellos con demencia.</p> <p>Administramos la Escala de calificación cognitiva de la enfermedad de Parkinson (PDCRS), el MMSE y la puntuación cognitiva UHDRS al inicio y en las visitas de seguimiento a los 6 y 12 meses. Se calcularon las puntuaciones de corte que discriminaban entre las tres categorías cognitivas para cada instrumento. Para cada grupo cognitivo e</p>	Los puntos de corte de la escala PDCRS para deterioro cognitivo leve (DCL) y demencia mostraron excelentes ratios de sensibilidad y especificidad que no se consiguieron con los otros instrumentos. A lo largo del seguimiento, en todos los grupos cognitivos, la escala PD-CRS captó la tasa de conversión de una categoría cognitiva a otra y también los diferentes patrones en términos de trayectorias cognitivas.	La PD-CRS es un instrumento válido y fiable para captar síndromes de deterioro cognitivo leve y demencia en la EH. Capta las diferentes trayectorias de progresión cognitiva en función del estado cognitivo y muestra sensibilidad al cambio en el deterioro cognitivo leve y la demencia.
--	---	---	---	---

		<div>instrumento</div> <div>abordamos</div> <div>la</div> <div>progresión</div> <div>cognitiva,</div> <div>la</div> <div>sensibilidad</div> <div>al</div> <div>cambio</div> <div>y</div> <div>la</div> <div>diferencia</div> <div>mínimamente</div> <div>importante</div> <div>clínicamente</div> <div>correspondiente</div> <div>conversión de ur</div> <div>la</div> <div>categoría a otra.</div>		
--	--	---	--	--

Recomendaciones clínicas para orientar la práctica de fisioterapia en la enfermedad de Huntington	En la última década, un número cada vez mayor de estudios han examinado la eficacia de las intervenciones de fisioterapia en personas con enfermedad de Huntington (EH).	Realizamos una revisión sistemática de métodos mixtos utilizando la metodología del Instituto Joanna Briggs (JBI) e incluimos diseños de estudios experimentales y observacionales. La búsqueda arrojó 23 estudios cuantitativos y 3 estudios cualitativos de los cuales extrajimos datos utilizando herramientas de extracción estandarizadas del JBI. Los resultados de esta revisión sugirieron que las intervenciones de fisioterapia pueden mejorar las deficiencias motoras y las limitaciones de la	Recomendamos las siguientes intervenciones específicas de fisioterapia para personas con EH: ejercicio aeróbico (evidencia de grado A), solo o en combinación con entrenamiento de resistencia para mejorar la condición física y la función motora, y entrenamiento de la marcha supervisado (evidencia de grado A) para mejorar las características espaciotemporales de la marcha. Además, existe evidencia débil (grado B) de que el entrenamiento físico mejora el equilibrio, pero no muestra una	Existe evidencia sólida que respalda las intervenciones de fisioterapia para mejorar la condición física, la función motora y la marcha en personas con EH.
---	--	--	---	---

		<p>actividad personal amplia en EH. Aquí, los hallazgos de la revisión de recomendaciones específicas guían la práctica clínica.</p>	<p>reducción en la frecuencia de caídas; el entrenamiento inspiratorio y espiratorio mejora la función y la capacidad respiratorias; y el entrenamiento de transferencias, levantarse del suelo y proporcionar estrategias a los cuidadores para la participación en la actividad física en las etapas intermedias de la EH puede mejorar el rendimiento. Existe consenso de expertos sobre el uso de dispositivos de posicionamiento, adaptaciones de asientos y capacitación de los cuidadores en las etapas tardías de la EH.</p>	
--	--	--	--	--



Perfil y capacidad funcional en sujetos con Enfermedad de Huntington.	Perfilar el perfil y la capacidad funcional de sujetos con Enfermedad de Huntington (EH) atendidos en un ambulatorio de fisioterapia del Distrito Federal.	Se trata de un estudio transversal en el que se aplicó un cuestionario para recolectar información general para perfilar el perfil, además del índice de Barthel, escala de Lawton para medir el grado	Fueron evaluados siete sujetos, 58% hombres y 42% mujeres, con edad promedio de 45,8±10,5 años y tiempo promedio desde el diagnóstico de 7,5±4,2 años. Todos presentaron	Los individuos con enfermedad de Huntington presentaron déficits cognitivos, disminución de la fuerza de prensión manual y cambios en la marcha; sin embargo, aún mantienen
---	--	--	--	---

		de independencia para las actividades de la vida diaria, fuerza de prensión manual mediante el uso. el dinamómetro JAMAR®, el equilibrio mediante la escala de equilibrio de Berg, el deterioro cognitivo mediante la Evaluación Cognitiva de Montreal (MoCA) y el riesgo de disfagia mediante la herramienta de evaluación de la alimentación (EAT10).	reducción de la fuerza de prensión (21,1±7,3 Kg/F) y deterioro cognitivo (13,1±4,2 puntos) en el MoCA. En cuanto al riesgo de caída, éste estuvo presente en todos los participantes con riesgo de disfagia.	independencia para las actividades básicas de la vida diaria, además del riesgo de disfagia.
--	--	---	--	--

Frecuencia de la enfermedad de Huntington juvenil en una población mexicana.	El propósito de este estudio es conocer la prevalencia de casos juveniles en una muestra de sujetos mexicanos con Enfermedad de Huntington (EH) confirmada	Se incluyeron pacientes con debut clínico antes de los 21 años de edad que acudieron a la Clínica de Trastornos del Movimiento del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía. La información demográfica y clínica se obtuvo a partir de la revisión de expedientes.	Se revisaron 198 casos de pacientes con diagnóstico de EH, de los cuales el 6,5% (n = .13) correspondieron a formas juveniles. La edad media de inicio de los síntomas fue de 17,8 ± 3,9 años. La puntuación media de la UHDRS-motora fue de 46,2 ± 17,4 puntos. El síntoma motor predominante fue la corea en (53,8%) de los casos. El 84,6% de los afectados presentó al menos	Se detectó que el fenotipo motor dominante de estos pacientes fue la corea en comparación con los reportes mundiales hasta el momento, en concordancia con ello, nuestro grupo de HD juvenil muestra una clínica motora atípica.
			un trastorno neuropsiquiátrico.	

**Discusión**

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo transmitido con rasgo autosómico dominante. La pérdida neuronal selectiva en el estriado produce corea y deterioro cognitivo; se trata de una enfermedad progresiva que comienza en la mitad de la vida adulta; desarrollan problemas de comportamiento, así como las emociones, el razonamiento y la personalidad, además ocasiona trastornos del movimiento.

Afecta a la población en general pero existe la probabilidad que sea más hereditaria de parte paterna que materna, debido a la formación de espermatozoides, se manifiesta en la fase juvenil de forma acelerada. Los individuos con enfermedad de Huntington presentaron déficits cognitivos, disminución de la fuerza de prensión manual y cambios en la marcha; sin embargo, aún mantienen independencia para las actividades básicas de la vida diaria, además del riesgo de disfagia.

Los programas de actividad física (AF) mejoran la resistencia en la marcha, la función cognitiva y la funcionalidad (extremidades inferiores) en la EH. Sin embargo, no se observaron efectos positivos para la función motora, la velocidad de la marcha, las AVD, el equilibrio y la

movilidad. Todos los autores incluyeron ejercicios aeróbicos en sus programas, pero no está claro si la AF vigorosa e intensiva es óptima para las personas con EH.

El ejercicio terapéutico parece ser una herramienta de elección segura en el tratamiento de la Enfermedad de Huntington, pues se ha comprobado que el trabajo cardiovascular, combinado o no con fuerza, parece conseguir mejorías en la Unified Huntington's Disease Rating Scale, es decir, tiene un impacto positivo en la salud física y mental de este tipo de pacientes, aunque se necesitan unificar más los protocolos de intervención y continuar investigando

## Referencias Bibliográficas

1. Dra. Esther Cubo. La enfermedad de Huntington. Un recorrido a través de la historia se empezó a usar el término [Internet]. [citado el 17 de julio de 2024]. Disponible en: <https://www.huntingtonbaleares.org/wp-content/uploads/2019/08/Historia-de-laenfermedad.pdf>
2. Espinoza-Suárez NR, Palacios-García J, Morante-Osores M del R. Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. Revista de Neuro-Psiquiatría [Internet]. 2017 [citado el 17 de julio de 2024]. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rnp/v79n4/a05v79n4.pdf>
3. Sld.cu. [citado 17 de Julio de 2024]. Available from: [https://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S156043812013000500003&script=sci\\_arttext&tlng=en](https://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S156043812013000500003&script=sci_arttext&tlng=en)
4. Aguilar-Gamas CF, Martínez-Abundis E, Gómez-Crisóstomo NP, de la Cruz-Hernández EN. Relevance of mitochondrial alterations in the neurodegenerative diseases, an update and discussion of evidence. Revista Mexicana de Neurociencia [Internet]. 2023 [cited 17 de Julio de 2024];24(4):117–25. Available from: [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-50442023000400117&lang=es](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-50442023000400117&lang=es)
5. Villacís Chóez, Moreira Mera. Enfermedad de Huntington. [Internet]. Artículo científico [citado el 17 de julio de 2024]. Disponible en: <https://revistafdm.uleam.edu.ec/wpcontent/uploads/2020/05/Huntington-2018.pdf>
6. Ramos Ninataype. Prevalencia de los factores relacionados con la enfermedad de Huntington, una revisión narrativa. Tesis, Facultad de Medicina Escuela Profesional de Tecnología Médica [Internet].2023 [citado el 17 de julio de 2024]. Disponible en: <https://cybertesis.unmsm.edu.pe/backend/api/core/bitstreams/514e3260-3df3-4fd9-9af3-2ace41452eb1/content>
7. Tratamiento – Asociación Corea de Huntington CyL [Internet]. Coreadeh.org. [citado el 17 de julio de 2024]. Disponible en: <http://www.coreadeh.org/enfermedad-dehuntington/tratamiento-2/>

8. Lori Quinn, Deb Kegelmeier, Anne Kloos, Ashwini K. Rao, Monica Busse, Nora E. Pautas de fisioterapia para la enfermedad de Huntington. Neurología [Internet]. 2020.[citado el 17 de julio de 2024]. Disponible en : <https://ehdn.org/wp-content/uploads/2021/06/Lay-Summary-SPANISH.pdf>