



Universidad de Valladolid



Facultad
de Fisioterapia
de Soria

FACULTAD DE FISIOTERAPIA DE SORIA

Grado en Fisioterapia

TRABAJO FIN DE GRADO

Eficacia y efectividad de la fisioterapia en la distrofia miotónica de Steinert: revisión crítica narrativa

Presentado por Elena Beltrán García

Tutor: Valentín del Villar Sordo

Soria, 9 de Junio de 2017

ÍNDICE

GLOSARIO DE ABREVIATURAS	4
RESUMEN	5
1. INTRODUCCIÓN	6-12
1.1. Breve reseña histórica.....	6-7
1.2. Conceptos y generalidades.....	7-8
1.3. Fisiopatología.....	8-9
1.4. Epidemiología.....	9
1.5. Etiología.....	9
1.6. Clasificación.....	10
1.7. Clínica.....	10-11
1.8. Diagnóstico.....	11-12
1.9. Tratamiento.....	12
1.10. Pronostico.....	12
2. JUSTIFICACIÓN	13-14
3. OBJETIVOS	14-15
4. MATERIAL Y MÉTODOS	15-18
4.1. Diseño del estudio.....	15
4.2. Términos de búsqueda o descriptores.....	15
4.3. Estrategias y sintaxis de búsqueda.....	16-17
4.4. Criterios de selección.....	17
4.5. Resultados de búsqueda.....	17-18
5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN	18-23
5.1. Valoración objetiva de la eficacia y los efectos del tratamiento de la fisioterapia.....	18-19
5.2. Valoración de equipos multidisciplinares.....	19-20

5.3. Valoración de alternativas conservador y no conservador en el tratamiento.....	20-21
5.4. Medidas preventivas.....	21-22
6. CONCLUSIONES.....	22-23
7. BIBLIOGRAFÍA.....	24-26

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

ADN: ácido desoxirribonucleico

Bloqueos AV: bloqueos auriculoventriculares

CCTG: citosina-citosina-timina-guanina

CTG: citosina-timina-guanina

DM: distrofia miotónica

DMPK: proteína quinasa de la distrofia miotónica

DM1: distrofia miotónica tipo 1

DM2: distrofia miotónica tipo 2

EMG: electromiografía

PCR: reacción en cadena de la polimerasa

PROMM: miopatía miotónica proximal o distrofia miotónica proximal

RMN: resonancia magnética nuclear

SNC: sistema nervioso central

ZNF9: proteína del cinc 9

RESUMEN

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert es una enfermedad hereditaria, progresiva y degenerativa en la que los síntomas tienden a empeorar gradualmente a lo largo del tiempo. Dichos síntomas, afectan principalmente al sistema músculo-esquelético de distal a proximal. Siendo uno de los síntomas más característicos la miotonía o incapacidad de relajar el músculo tras una contracción voluntaria. Aunque la miotonía incapacita a los pacientes para realizar ciertas actividades de la vida diaria, es la debilidad muscular asociada a esta enfermedad, la principal causa de independencia para las personas que la padecen.

Actualmente, no existe un tratamiento que mitigue el progreso de la enfermedad, pero hay muchas cosas que se pueden hacer para mejorar la calidad de vida de los pacientes, entre ellas, cabe destacar la fisioterapia. El saber cómo manejar sus síntomas tomando cada paciente parte activa en el cuidado y la gestión activa de los mismos, puede fomentar la autonomía del paciente.

El principal objetivo de este estudio es realizar un análisis de la literatura científica, sobre la eficacia y efectividad del tratamiento fisioterápico y los resultados obtenidos, por los diferentes autores en las personas que padecen la enfermedad de Steinert.

Se ha llevado a cabo una revisión narrativa con las palabras clave: Steinert myotonic dystrophy, myotonic dystrophy, Physiotherapy, Physical therapy, Rehabilitation en bases de datos científicas en la que se han seleccionado 20 artículos.

Después de analizar dichos estudios se establece que la fisioterapia, proporciona bienestar y es beneficiosa para estos pacientes ya que maximiza la capacidad funcional, retrasa las complicaciones secundarias y mejora la calidad de vida de las personas con enfermedad de Steinert.

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Breve reseña histórica

Hace casi 100 años, el alemán Hans Steinert (1875-1911), en 1909 describió el patrón típico de debilidad muscular y miotonía, ahora conocido como distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert. Batten y Gibb en 1909 y el internista alemán Hans Curschmann en 1912 hicieron también sus aportaciones^{1,2,3,9,17,20}.

Con los estudios que Steinert hizo en 1909 se conoció la distrofia miotónica (DM) como enfermedad neurológica y se demostró cómo a partir de una observación precisa, un examen neurológico sutil y una gran experiencia clínica, se logra identificar un síndrome que en la actualidad desempeña un papel importante en la práctica neurológica¹.

La descripción inicial de la enfermedad se centró en el músculo esquelético pero investigaciones posteriores demostraron una herencia dominante y un amplio espectro de manifestaciones multisistémicas variables. El enigma de las diferentes formas de manifestación y de la variedad de síntomas determinó a muchos investigadores, intentar aclarar su causa. La heterogeneidad genética en la DM fue insospechada hasta que se realizaron las pruebas genéticas en 1992 para el cromosoma 19, que incluye el gen promotor de la distrofia miotónica tipo 1. Este descubrimiento promovió la prueba generalizada del ácido desoxirribonucleico (ADN) de pacientes clínicamente diagnosticados de enfermedad de Steinert. En 1994, se identifican grupos de pacientes con miotonía hereditaria dominante, cataratas y debilidad proximal sin una expansión anormal en la repetición de citosina-timina-guanina (CTG) en el gen de la proteína quinasa de la distrofia miotónica (DMPK), por lo que se identificó un segundo trastorno miotónico multisistémico que actualmente se denomina distrofia miotónica tipo 2 (DM2) o miopatía miotónica proximal (PROMM). Se descubrió que la DM2 resulta de una inestabilidad de citosina-citosina-timina-guanina (CCTG) en la repetición de la expansión en el gen de la proteína del cinc 9 (ZNF9) en el cromosoma 3. La gran similitud de sintomatología clínica de estas enfermedades, llevó a la revisión de una nomenclatura donde la DM1 hace referencia a la forma cromosómica 19 de la enfermedad y la DM2 hace referencia a una nueva forma de enfermedad en el cromosoma 3^{3,4,9,17,20}.

Actualmente se utilizan múltiples denominaciones para designar a esta enfermedad, siendo DM el nombre más común. Esta denominación surge como unión de las dos características principales de esta patología: la distrofia y la miotonía. La distrofia se define como una enfermedad muscular hereditaria, en la cual el músculo sufre un deterioro progresivo, produciendo pérdida de fuerza en el sistema musculoesquelético principalmente. Por otra parte, la miotonía es la dificultad para relajar o a la relajación lenta de los músculos voluntarios después de una contracción involuntaria o provocada¹

1.2. Concepto y generalidades

La DM1 o enfermedad de Steinert es una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante en adultos, siendo sus características clínicas más importantes la pérdida de fuerza muscular progresiva de distal a proximal, la miotonía y la atrofia muscular. Se manifiesta fundamentalmente en el músculo esquelético, además se acompaña de otras lesiones multiorgánicas que afectan a varios sistemas como el cardíaco, tracto gastrointestinal, endocrino y sistema nervioso central (SNC)^{3,5,6,8,9,10,12,13}

Inicialmente las manifestaciones clínicas consisten en pérdida de fuerza muscular en músculos distales de las extremidades, axiales, faciales y faríngeas, así como disfunción de los músculos relacionados con actividades involuntarias como los respiratorios y los deglutorios. Los pacientes también padecen trastornos del sueño, alopecia frontal e incluso calvicie, cataratas y diabetes como expresiones clínicas más características. En consecuencia los músculos que rodean los órganos internos como el tracto digestivo, la vejiga urinaria y el útero, pueden estar afectados, así mismo, cuando progresa la enfermedad^{3,6,8,9,10,13}.

La afectación cerebral que conlleva la enfermedad de Steinert, representa un gran desafío en el ámbito de la investigación. Se ha verificado que estos pacientes suelen presentar trastornos neuropsicológicos y comorbilidades psiquiátricas. Además, existe una percepción reducida del estado de la enfermedad y su progresión, conocida como anosognosia, que es común en la práctica clínica y ocasiona una mala actitud en la atención sanitaria de su enfermedad⁵.

La mayoría de los trastornos neuromusculares son progresivos, en ocasiones se ha observado un deterioro crónico lento que lesiona determinados músculos y se

caracteriza por la relajación tardía de las contracciones musculares, incrementándose así, la paresia gradualmente con el tiempo ⁷.

1.3. Fisiopatología

Los músculos, responsables de mantener la postura y movilizar al cuerpo, son elementos dinámicos por excelencia. Al afectarse o lesionarse estos músculos, la persona tendrá una movilidad, postura y desplazamiento anormales. La enfermedad de Steinert afecta a los músculos estriados, que son ejecutores de los movimientos voluntarios del cuerpo humano y su paresia es debida a alteraciones en las proteínas musculares que ocasionan la destrucción de las células que componen este tejido. El movimiento muscular se produce cuando se transfiere la energía química de las moléculas de nutrientes a los filamentos proteicos de cada fibra muscular y posteriormente se convierte en energía mecánica, la cual es fundamental para realizar los movimientos; el músculo estriado producirá la fuerza necesaria para el movimiento del sistema esquelético durante la ejecución de un trabajo o ejercicio ²³.

Las fibras musculares, componente funcional del músculo esquelético, con capacidad contráctil están rodeadas por una membrana exterior y unidas por tejido conjuntivo ²³.

Los músculos se activan cuando un impulso se envía desde el cerebro por los nervios periféricos a la unión neuromuscular. La información entre las neuronas motoras y la fibra muscular se transmite mediante un neurotransmisor; acetilcolina ²³.

La miotonía está relacionada con una anomalía en la membrana de la fibra del músculo, lo cual ocasiona un retraso prolongado antes de que los músculos se relajen después de una contracción. El músculo empieza su contracción normal pero una vez que el impulso nervioso ha finalizado, la actividad eléctrica continúa. Esto ocasiona una contracción mantenida o “bloqueo” del músculo ²³.

Durante la contracción y relajación muscular, determinadas proteínas de la fibra muscular impiden lesiones de células musculares. Estas proteínas constituyen el complejo de distrofina-glicoproteína. En la enfermedad de Steinert las fibras musculares comienzan a perder la proteína creatina cinasa, necesaria para producir la energía en los músculos y que es liberada en situaciones de estrés físico relevante; por lo que captan calcio excesivo y las fibras musculares se destruyen. Las fibras

destruidas, son substituidas por tejido graso y conectivo, lo que ocasiona una degeneración muscular progresiva. El músculo esquelético tiene la capacidad de regenerarse, pero sus mecanismos se agotan progresivamente durante el curso de la DM1 ²³.

La enfermedad causa degeneración muscular, pérdida de fuerza progresiva, destrucción, ramificación y división de fibras musculares, fagocitosis y, en algunos casos, acortamiento crónico o permanente de tendones y músculos. La fuerza muscular en general y los reflejos tendinosos están generalmente disminuidos o anulados debido a la proliferación o reemplazo del tejido muscular normal por tejido conjuntivo y grasa ²³.

1.4. Epidemiología

La enfermedad de Steinert es considerada una enfermedad rara, con una baja incidencia y prevalencia en la población. Es la forma más común de distrofia muscular en el adulto en Europa y la segunda distrofia muscular más frecuente después de la distrofia muscular de Duchenne. Su prevalencia es de 1 de cada 7400 a 1 de cada 10700 en Europa. Es mucho mayor en ciertas regiones, incluyendo Quebec en Canadá y la comunidad vasca en España. En las poblaciones de Taiwán y Sudáfrica, la DM1 es muy poco prevalente ^{3,14}.

El inicio es usualmente en la segunda o tercera década de la vida y la esperanza de vida es de seis décadas, que se reduce por aumento de la mortalidad asociado a complicaciones pulmonares y cardíacas ²⁰.

1.5. Etiología

La enfermedad de Steinert es una enfermedad que se produce por herencia autosómica dominante. Es una afección genética donde está involucrado el gen DMPK, dando lugar a repeticiones anormalmente elevadas de tripletes de un trinucleotido de CTG que codifica la quinasa miosina, en el cromosoma 19, determinando una actividad anormal del complejo de distrofina-glucoproteína ^{3,5,8,9,14,19,20}.

Esta mutación pueden transmitirse de generación en generación, a través del ADN progenitor, o puede ocurrir una mutación de forma espontánea.

1.6. Clasificación

El número de repeticiones varía de una persona a otra, los individuos sanos tienen menos de 37 repeticiones de trinucleotidos de CTG, por lo que no transmiten la enfermedad debido a que su genoma es normal. Las repeticiones mayores de 37 son anormales y por tanto inestables. Estas personas pueden ser asintomáticas y no presentar nunca la enfermedad ^{3,9,19,20}.

La presencia y gravedad de la enfermedad se relaciona directamente con el número de repeticiones. Se ha establecido que repeticiones entre 38 y 49 dan lugar a una premutación con riesgo alto de transmisión a sus hijos, debido a que el número de repeticiones aumenta con las generaciones sucesivas apareciendo los síntomas de la enfermedad. Los hijos de padres que tienen la afección, pueden presentar un número mayor de repeticiones lo que da lugar al fenómeno de anticipación o instauración de la enfermedad a edades más tempranas y con mayor severidad en las generaciones sucesivas. El comienzo de la enfermedad suele ser más precoz y su severidad depende del tamaño de la repetición. Se considera que la enfermedad se instaura a partir de 50 repeticiones, momento en que comienzan a manifestarse los primeros síntomas ^{3,4,9,19,20}.

En base a la edad de inicio y la expresión, la DM1 se puede clasificar en tres formas clínicas según la aparición de los primeros síntomas ^{3,5,6,9,15,19,20}.

1. Distrofia miotónica congénita.
2. Distrofia miotónica infantil.
3. Distrofia miotónica clásica del adulto o de inicio tardío.

Siempre cursan como una enfermedad multisistémica, como se ha descrito previamente, con discapacidad creciente y consecuencias sociales secundarias ⁵.

1.7. Clínica

La más habitual es la enfermedad del adulto o inicio tardío, aunque se conoce que puede iniciarse en la infancia y desde el nacimiento, tan frecuente en hombres como en mujeres ^{3,5,7,8}.

La enfermedad de Steinert es un desorden genético que afecta a varias partes del organismo y se manifiesta mediante síntomas y signos muy variables, entre

los que se destacan como característicos, en un primer periodo (habitualmente en la segunda década de la vida) la miotonía acompañada o seguida del periodo de distrofia muscular y manifestaciones clínicas multisistémicas. Siendo interesante destacar algunas manifestaciones clínicas ya expuestas, para fijar su contenido de forma abreviada. La **miotonía** puede aumentar con el cansancio, el frío, la menstruación o el embarazo. Por el contrario, disminuye con el calor y con las repeticiones de los movimientos. La **pérdida de fuerza muscular** evoluciona de distal a proximal y se manifiesta en algunos músculos como los de la cara, el cuello, antebrazos y piernas. Los músculos de la cara y del frente del cuello son los primeros en mostrarla y pueden producir una cara demacrada y "afilada" y un cuello delgado como un cisne. En el **SNC** destaca la anosognosia. Entre los trastornos **cardíacos** se afecta el ritmo, la conducción del impulso cardiaco como bloqueos auriculoventriculares (bloqueos AV), prolapso mitral y cardiomiopatías. La **depresión** y los **trastornos del sueño** producen somnolencia, mayor deseo de dormir y apneas del sueño. Entre las alteraciones **digestivas** destacan la disfagia, aspiraciones, dolor abdominal, síndrome del colon irritable, estreñimiento, diarrea, desnutrición e infecciones crónicas. La diabetes y niveles bajos de las hormonas tiroideas, sobresalen entre las afecciones **endocrinas**. A nivel **reproductivo** cursan con bajos niveles de testosterona, fallo testicular y atrofia de gónadas en hombres y déficit de contracción del músculo uterino, complicaciones en el embarazo, períodos menstruales irregulares y esterilidad en las mujeres. **Lesiones oculares** tal como cataratas, lesiones en la retina y ptosis. Problemas **respiratorios** ocasionan a veces pérdida del control central de la respiración, disnea y ritmos respiratorios anormales. Deterioro **cognitivo** a base de problemas intelectuales, trastornos psicológicos y del comportamiento. Siendo frecuente la **pérdida de peso** 3,9,19.

Es una enfermedad muy variable, con manifestaciones clínicas complejas, multisistémicas y progresivas que conllevan un balance deficiente con caídas frecuentes, dificultad para caminar y rango limitado de movimiento. Además, de deterioro físico severo, participación social restringida y muerte prematura ¹¹.

1.8. Diagnóstico

La distrofia muscular se distingue de otras enfermedades neuromusculares por cuatro criterios: ser una miopatía genética y progresiva con miotonía y dificultad para los movimientos voluntarios³.

El diagnóstico de la enfermedad de Steinert no es difícil una vez que se sospecha. Sin embargo, este proceso hacia el diagnóstico clínico correcto puede ser a veces largo y complejo y los retrasos diagnósticos son muy comunes ³. El diagnóstico definitivo requiere la realización de técnicas de genética molecular en una muestra de sangre, mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Si el estudio genético supone el diagnóstico de DM1 es preciso estudiar a todos los familiares ^{9,14,18}.

1.9. Tratamiento

Se dispone de una extensa investigación sobre tratamientos con intervención sobre los genes, pero todos estos tratamientos todavía están en desarrollo.

En la actualidad no existe un tratamiento específico ni curativo que detenga o revierta la evolución de la enfermedad, debido a la ausencia de una curación genética. Únicamente existe tratamiento sintomático, enfocado a mejorar la calidad de vida del paciente. Las personas que padecen de la enfermedad de Steinert son tratadas con diversos medios farmacológicos, fisioterapia, cirugía, terapia ocupacional y técnicas cuya finalidad es mejorar o aliviar sus síntomas. A estas personas se les asignará un médico de referencia y él será el que les irá guiando, los distintos controles que deben realizar durante la evolución de la enfermedad e informará a qué especialistas consultar ^{3,10,15,23,24}.

1.10. Pronóstico

El pronóstico varía en función de los síntomas de la enfermedad. La gravedad y la progresión dependen del diagnóstico preciso, así como de la evaluación de la historia clínica familiar y del enfermo. La magnitud, extensión, progresión y gravedad de los síntomas de la enfermedad de Steinert puede determinar que el pronóstico sea diferente. En unos casos es leve y evolucionan muy lentamente, dando lugar a una expectativa de vida normal, mientras que en otros son más graves y causan incapacidad funcional y pérdida de la deambulación. La expectativa de vida puede depender del grado de debilidad muscular y de cualquier complicación respiratoria o cardíaca ^{8,13}.

2. JUSTIFICACIÓN

La enfermedad de Steinert se considera una enfermedad poco frecuente, progresiva y crónica en la que a lo largo del tiempo, la sintomatología tiende a empeorar de forma gradual.

Además de las manifestaciones clínicas más importantes por las que se caracteriza, pérdida de fuerza muscular, miotonía y atrofia muscular, se acompaña de lesiones multiorgánicas y otro tipo de complicaciones que reducen notablemente la calidad de vida del paciente que la padece. Por esta razón, está plenamente justificada su actualización con el fin de adecuar un planteamiento terapéutico óptimo para conseguir una vida lo más saludable, duradera e independiente posible, en base a los problemas relacionados con este proceso.

Debido a la gran variedad de sistemas corporales involucrados, las personas afectadas pueden precisar ser vistas por muchos especialistas. Esta variabilidad supone un reto tanto en el diagnóstico como en el manejo de la enfermedad. Por ello, a menudo se necesitan equipos multidisciplinarios para proveer unos cuidados clínicos coordinados.

Uno de los principales problemas a los que las personas con enfermedades raras deben hacer frente, es a su diagnóstico. Es común que se produzca una ausencia de diagnóstico evitando adelantarse a problemas y tomas de decisiones, debido al desconocimiento que rodea a esta enfermedad, la dificultad de acceso a la información o bien a la localización de profesionales y centros especializados. En la gran mayoría de los casos, la demora en el diagnóstico hace que el afectado no reciba las intervenciones terapéuticas necesarias, provocando un agravamiento de la enfermedad que podía haber sido evitada. Por ello, es prioritario la realización de un diagnóstico precoz. El diagnóstico de la enfermedad de Steinert, como se expone con anterioridad, no es difícil una vez que se sospecha. Sin embargo, este proceso hacia el diagnóstico correcto puede ser a veces largo y complejo y los retrasos diagnósticos son a veces muy comunes a pesar de que cada día hay nuevos descubrimientos acerca de este trastorno y cómo debe ser tratado, la DM1 no es en general, bien comprendida por los médicos generales. Todo esto ocasiona una serie de consecuencias que afectan tanto al paciente como a su familia.

Actualmente no se ha logrado un tratamiento específico que permita curar o revertir la enfermedad debido a la ausencia de una cura genética, únicamente se cuenta con tratamientos paliativos que pueden mejorar la sintomatología o hacer más lento su inevitable avance, enfocado a mejorar la calidad de vida del paciente y su entorno familiar.

Las intervenciones médicas junto con otras profesiones sanitarias, han aumentado la vida útil y han mejorado la calidad de vida de las personas que sufren de la enfermedad de Steinert. Estas intervenciones se centran en tratar o retrasar los síntomas, mejorar la movilidad física y las interacciones sociales y prevenir las complicaciones cardíacas, pulmonares, endocrinas y digestivas.

Los diferentes tratamientos existentes intentan detener o retrasar la evolución y mantener al paciente independiente de ayudas externas el mayor tiempo posible. La fisioterapia, la terapia ocupacional, la atención respiratoria adecuada, el ejercicio, los dispositivos de ayuda y la cirugía ortopédica pueden ayudar a preservar la función muscular y mejorar la calidad de vida. La fisioterapia proporciona bienestar y es beneficiosa para estos pacientes ya que maximiza la capacidad funcional, retrasa las complicaciones secundarias y mejora la calidad de vida de las personas con enfermedad de Steinert. Las complicaciones que aparecen a lo largo de la enfermedad pueden verse reducidas o bien ser prevenidas si se lleva a cabo una intervención temprana.

3. OBJETIVOS

3.1. Objetivo principal o fundamental

Analizar si la fisioterapia mantiene o mejora la calidad de vida de los pacientes evitando las complicaciones resultantes de la pérdida de fuerza, la movilidad disminuida, las dificultades cardíacas, respiratorias, endocrinas y digestivas.

3.2. Otros objetivos relevantes

1. Verificar la necesidad de los equipos multidisciplinares para proveer unos cuidados clínicos coordinados y evitar la variabilidad tanto en el diagnóstico como en el manejo de la enfermedad.

2. Conocer las alternativas no conservadoras para el tratamiento de las complicaciones provocadas por la enfermedad de Steinert.
3. Comprender el papel fundamental de la terapia ocupacional como alternativa conservadora complementaria al tratamiento fisioterápico y en el aprendizaje de una vida más independiente.
4. Destacar la importancia de la intervención temprana con el objetivo de reducir o prevenir las complicaciones.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Para llevar a cabo la tarea de recogida de información válida para este estudio, se ha realizado una serie de pasos:

1. Se ha formulado una pregunta clínica de investigación general que permita extraer la información necesaria y así establecer unos términos de búsqueda o descriptores.
2. Búsqueda y localización, con la mayor eficiencia, en las mejores y principales bases de datos científicas.
3. Valoración crítica de las evidencias encontradas (validez, importancia y utilidad).
4. Aplicación de la evidencia válida e importante a nuestra práctica clínica.
5. Evaluación de los resultados (rendimiento).

4.1. Diseño del estudio

El presente estudio es una revisión bibliográfica narrativa con las condiciones necesarias para realizar una revisión crítica, de calidad y actualizada.

4.2. Términos de búsqueda o descriptores

Con los siguientes términos: steinert myotonic dystrophy, myotonic dystrophy, physiotherapy, physical therapy, rehabilitation y añadiendo filtros metodológicos adicionales en las bases que disponen de los mismos, se ha llevado a cabo una estrategia de búsqueda fundamental o básica y una búsqueda relevante donde se han seleccionado los artículos, según unos criterios previamente establecidos.

4.3. Estrategias y sintaxis de búsquedas

Durante el desarrollo del estudio se han realizado dos tipos de búsqueda, en los meses de Febrero a Mayo de 2017, ambos inclusivos. Una búsqueda fundamental o básica, en todas las bases de datos y una búsqueda relevante en aquellas que permiten introducir más términos de búsqueda. La búsqueda bibliográfica utilizada para realizar esta revisión narrativa bibliográfica de todas aquellas publicaciones que estudian la enfermedad de Steinert, han sido fundamentalmente artículos científicos de investigaciones y revisiones. Se han utilizado estrategias de búsqueda seleccionadas de donde se ha obtenido la información científica a través de las siguientes fuentes de evidencia o información más importantes, siendo la principal la Biblioteca Nacional de medicina de los Estados Unidos en sus prestaciones PubMed y Clinical Queries. Además también se han utilizado la Biblioteca Cochrane Plus, Physiotherapy Evidence Database (PEDro), Medicine, ClinicalKey, Elsevier, buscador general del Sacyl (en todas las bases de datos), UpToDate, Harrison online y Farreras online, consultándose así mismo libros de texto y monografías actualizadas. También se han consultado los artículos relacionados incluidos en las referencias de los extraídos, y seleccionados, en la búsqueda inicial siempre que cumplan los criterios de selección establecidos.

Se han empleado MeSH, descriptores o términos de búsqueda, operadores lógicos o booleanos y truncadores, así como filtros metodológicos adicionales según los tutoriales o ayudas de búsquedas de cada fuente bibliográfica utilizada en las bases que disponen de los mismos. Los términos fueron utilizados, combinados y traducidos al inglés según los requisitos de las diferentes bases de datos utilizadas. Para la elección de las palabras clave se ha tenido en cuenta la literatura científica existente.

Tanto en la búsqueda fundamental como en la relevante es donde ha sido descompuesta la pregunta de investigación formulada al inicio de la investigación. La pregunta de investigación es la siguiente: ¿Cuál es la eficacia y efectividad de la fisioterapia en la distrofia miotónica de Steinert? A partir de esta pregunta se ha buscado contestar unas preguntas específicas: ¿La fisioterapia puede mejorar la calidad de vida de las personas que padecen la enfermedad de Steinert? ¿Qué implicación tiene la fisioterapia en la enfermedad de Steinert? ¿Se puede combinar la fisioterapia con otras terapias para mejorar la calidad de vida?.

A continuación se detallan ejemplos de estrategias de búsqueda, tanto fundamental como relevante, y sintaxis a modo de ejemplo.

Estrategias

- Pubmed
 - Steinert myotonic dystrophy OR myotonic dystrophy Filters: Review; Systematic Reviews; Meta-Analysis; Journal Article; Clinical Trial; Publication date from 2016/01/01 to 2017/12/31. Se recuperan 288 artículos (búsqueda fundamental)
 - (Steinert myotonic dystrophy OR myotonic dystrophy OR congenital myotonic dystrophy) AND (physiotherapy OR rehabilitation OR manual therapy OR physical therapy) Filters: Review; Systematic Reviews; Meta-Analysis; Pragmatic Clinical Trial; Randomized Controlled Trial; Controlled Clinical Trial; Clinical Trial, Phase III; Clinical Trial, Phase IV; Journal Article; Clinical Trial; published in the last 10 years: Se obtienen 91 estudios (búsqueda relevante).

Sintaxis

- PEDro
 - Myotonic dystrophy: Aporta 10 artículos.
- Buscador general del Sacyl
 - Steinert myotonic dystrophy OR myotonic dystrophy OR congenital myotonic dystrophy): Depara 97 estudios de investigación clínica.

4.4 Criterios de selección

Los criterios de selección de los estudios recopilados, se realizaron en función de su validez, importancia y aplicabilidad, siguiendo los criterios establecidos por Straus y las recomendaciones de la declaración PRISMA. Se utilizaron así mismo las citas de los artículos seleccionados que cumplían los criterios de validez determinados ^{21, 22}.

4.5. Resultados de la búsqueda

Fijado el tema del presente estudio, se realizó una búsqueda en las principales bases de datos científicas indicadas previamente, con los términos de búsqueda, operadores y filtros metodológicos adicionales, configurando la sintaxis de

búsqueda y las estrategias de búsqueda. Para seleccionar los artículos se ha seguido el siguiente proceso:

- Se ha realizado un análisis del título, excluyendo los artículos duplicados y los no relevantes.
- A continuación, se ha leído el resumen de los escogidos anteriormente y se ha excluido los artículos que no cumplían los criterios de selección.
- Por último tras la lectura del texto completo y una vez identificado los posibles artículos de utilidad, se han incluido solamente los estudios que cumplen los criterios de selección utilizados.

Tras este proceso se seleccionaron un total de 24 artículos, de los cuales 20 aportaban información sobre la enfermedad de Steinert. Con la información obtenida de estos artículos se realizó el presente estudio y se organizó apropiadamente la bibliografía siguiendo las normas de Vancouver.

5. Resultados y discusión

5.1. Valoración objetiva de la eficacia y los efectos del tratamiento de la fisioterapia

La rehabilitación es una readaptación de los objetivos vitales y de las expectativas. Por tanto, tiene como finalidad incrementar y mantener el funcionamiento y la movilidad así como evitar las alteraciones morfológicas del organismo y proporcionar las maneras para adquirir una vida independiente y una plena integración en la sociedad. De una buena rehabilitación depende que no se desarrollen complicaciones que suelen transformarse en limitaciones en la vida cotidiana.

Algunas de las áreas que se abordan en la fisioterapia están relacionadas con el ejercicio o actividad, dolor, la pérdida de fuerza y aparatos ortopédicos. La fisioterapia ayuda a mejorar el movimiento, mantener los músculos flexibles y fuertes y prevenir las deformidades, además, de mejorar la afectación muscular respiratoria. Los tratamientos incluyen la corrección postural, el estiramiento pasivo, el ejercicio y el alivio del dolor. La terapia debe comenzar tan pronto como sea posible para evitar que se produzca tensión muscular y articular ^{6,7,10,12,23,24}.

La corrección postural se usa para contrarrestar la debilidad muscular, las contracturas y las irregularidades vertebrales que fuerzan a los pacientes hacia posiciones incómodas. Por medio de los dispositivos ortopédicos se trata de lograr que

la articulación y los músculos implicados se mantengan estirados el mayor tiempo posible ayudando a mantener la movilidad y previniendo la aparición de contracturas. Los dispositivos ortopédicos como las férulas y andadores giratorios ayudan a los pacientes a permanecer de pie o caminar el mayor tiempo posible mejorando la estabilidad, promueven una circulación mejor y ayudan a la aposición ósea del calcio. Las férulas junto con el estiramiento pasivo, retrasan las contracturas mientras que los soportes vertebrales (corsés) pueden ayudar a retrasar la escoliosis ^{15,23,24}.

El estiramiento pasivo puede aumentar la flexibilidad articular y evitar las contracturas que restringen el movimiento y causan la pérdida de la función. La relajación muscular mediante estiramiento y masaje de la musculatura es una combinación muy eficaz en el tratamiento de la enfermedad ^{23,24}.

El ejercicio moderado y regular puede ayudar a los pacientes a mantener el rango de movimiento y la fuerza muscular, prevenir la atrofia y las contracturas. Las personas con disfunción diafragmática deben aprender a toser y realizar ejercicios de respiración profunda para mantener los pulmones completamente expandidos y aprender el drenaje de las secreciones ^{15,23,24}.

La estimulación eléctrica repetida a bajas frecuencias en los músculos pueden producir un leve aumento de la fuerza o reducción del dolor ²³.

La fisioterapia no detiene el proceso de la enfermedad ni restaura el tejido muscular afectado, pero ayuda a mantener la actividad muscular en los tejidos sanos y demorar el inicio de contracturas en los afectados. Por todo ello, los objetivos de manejo de la fisioterapia son maximizar la capacidad funcional, retrasar las complicaciones secundarias y mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedad de Steinert ^{15,23}.

5.2. Valoración de equipos multidisciplinares

En la enfermedad de Steinert, se encuentran implicados diferentes sistemas corporales, por lo que las personas afectadas necesitarán que el tratamiento sea llevado a cabo por un equipo multidisciplinar de forma coordinada, en todo momento. Esta variabilidad supone un reto tanto en el diagnóstico como en el manejo de la enfermedad quedando justificado de este modo, la necesidad de una estrecha colaboración entre los diversos profesionales ³.

El tratamiento ideal incluye el seguimiento anual multidisciplinario: fisioterapia, farmacología y cirugía entre otros, debido a que en la actualidad no existe un tratamiento curativo de esta enfermedad, únicamente sintomático y enfocado a

mejorar la calidad de vida del paciente. La pérdida progresiva de masa muscular es la principalmente responsable de la duración y la calidad de vida. Por tanto, el tratamiento se dirige a mantener al paciente independiente durante el mayor tiempo posible y evitar las complicaciones resultantes de la pérdida de fuerza, la movilidad disminuida y las dificultades cardíaca y respiratoria ^{15,16,20}.

5.3. Valoración de alternativas conservador y no conservador en el tratamiento

Las intervenciones médicas han aumentado la vida útil y han mejorado la calidad de vida de las personas que padecen de la enfermedad de Steinert. Estas intervenciones se centran en tratar o retrasar los síntomas, mejorar la movilidad física y las interacciones sociales y prevenir las complicaciones cardíacas, pulmonares, endocrinas y digestivas ^{20,23,24}.

Existen tratamientos farmacológicos eficaces para la miotonía, los dolores y otros trastornos característicos de la enfermedad como la degeneración muscular.

Los medicamentos inmunosupresores como la ciclosporina y la azatioprina pueden retrasar parte del daño de las células musculares alteradas. Los medicamentos que pueden aliviar a corto plazo la miotonía son: la mexiletina, fenitoína, dantroleno y quinina. Las infecciones respiratorias requieren antibióticos ^{15,23,24}.

La terapia ocupacional ayuda a determinados pacientes a enfrentar la pérdida de fuerza progresiva y la pérdida de la movilidad. Algunas personas necesitarán cambiar de trabajo o aprender nuevas habilidades laborales o nuevas maneras de realizar las tareas para vivir de forma lo más independiente posibles. La tecnología de asistencia puede incluir modificaciones en el ambiente doméstico y laboral y el uso de sillas de ruedas motorizadas y utensilios adaptativos ^{15,23}.

Se practica la cirugía correctiva para aliviar las complicaciones de la enfermedad de Steinert. Se recomienda la cirugía muscular o tendinosa cuando una contractura se agrava tanto que bloquea una articulación o deteriora el movimiento. Por otra parte, la cirugía reduce el dolor y el desequilibrio postural causado por la escoliosis y ayuda a pacientes con marcadas deformaciones o alteraciones posturales. La curva vertebral, si es muy grande, puede interferir con la respiración y la postura, causando dolor. Es posible que sea necesario colocar en la columna una o más varas

de metal para aumentar la fuerza y mejorar la postura. Otra opción es la artrodesis (fusión vertebral), en la cual se inserta hueso entre las vértebras de la columna para que crezca, fusionando las vértebras para aumentar la estabilidad de la columna. La rehabilitación incluye el uso de aparatos y fisioterapia para reforzar los músculos y mantener el rango de movimiento restablecido ²³.

Los pacientes con enfermedad de Steinert, finalmente pueden requerir un marcapasos para tratar problemas cardíacos. Otro de los problemas a los que pueden enfrentarse las personas con distrofia muscular miotónica, es el padecimiento de cataratas. El tratamiento quirúrgico mejora la capacidad visual de la persona ^{15,23}.

Es importante evitar las complicaciones, como la insuficiencia cardíaca e insuficiencia respiratoria. La fisioterapia, la terapia ocupacional, la atención respiratoria adecuada, el ejercicio, los dispositivos de ayuda y la cirugía ortopédica pueden ayudar no solo a preservar la función muscular sino también mejorar la calidad de vida. La fisioterapia es una terapia que proporciona bienestar y es muy bien valorada por las personas con enfermedad de Steinert ^{15,23}.

5.4. Medidas preventivas

El hecho de compartir los síntomas entre enfermedades neuromusculares múltiples y la prevalencia de casos esporádicos en familias no afectadas previamente por la enfermedad de Steinert a menudo dificulta que los pacientes obtengan un diagnóstico rápido. El diagnóstico suele ser básicamente clínico, se sospecha de la enfermedad de Steinert cuando se asocian a diferentes síntomas y signos ya mencionados anteriormente. Para realizar un diagnóstico clínico, se debe comenzar con una exploración física completa y la recogida del historial familiar. La persona también deberá someterse a una gran cantidad de exámenes médicos complementarios, dependiendo de los síntomas que tenga. Deben revisarse minuciosamente tanto la historia clínica del paciente como los antecedentes familiares para determinar si la enfermedad muscular es secundaria a una enfermedad que afecte a otros tejidos u órganos o si es una afección heredada. También es importante descartar cualquier pérdida de fuerza muscular resultante de una operación previa o medicamentos actuales, que puedan afectar el estado funcional del paciente. Los exámenes clínicos y neurológicos detallados pueden descartar trastornos del sistema nervioso central o periférico, identificar patrones de debilidad muscular y atrofia, evaluar respuestas reflejas y de coordinación y buscar contracciones. En general, los neurólogos comprueban este síntoma de miotonía cuando piden al paciente que

realice un apretón fuerte de manos y luego las relaje (lo cual se produce de manera lenta habiendo una dificultad para relajar el músculo) o utilizan el martillo de percusión a fin de golpear suavemente los músculos de la eminencia tenar de la mano o del antebrazo. Sin embargo, el diagnóstico definitivo se establece a través de estudios genéticos debido a que la enfermedad está asociada con una herencia autosómica dominante en el cromosoma 19. Para hacer un diagnóstico fiable es necesario usar técnicas de genética molecular a partir de una muestra de sangre, en concreto se usa la técnica de la PCR. El diagnóstico de un afectado por la mutación del gen DMPK daría lugar a un estudio más amplio de toda la familia con el fin de detectar precozmente la enfermedad dentro de los miembros de la misma familia aconsejando el diagnóstico prenatal sobre todo por la transmisión materna debido a la gravedad de posibles formas neonatales ^{3,9,14,18,23,24}.

Se usa toda una variedad de pruebas diagnósticas para identificar los problemas específicos en cada uno de los sistemas afectados del organismo. Si no se encuentran disponibles las pruebas genéticas, la electromiografía (EMG) es una herramienta de diagnóstico altamente efectiva para identificar la enfermedad de Steinert en una alta proporción de las personas que padecen la enfermedad. A continuación se mencionan las pruebas genéticas y otras pruebas médicas que ayudan a completar y determinar la exactitud del diagnóstico confirmándolo: pruebas genéticas, asesoramiento genético (amniocentesis y muestreo de vellosidades coriónicas) y análisis de sangre y orina (nivel de mioglobina y enzima creatina quinasa). Los estudios neurofisiológicos como la EMG, velocidad de la conducción nerviosa y estimulación. Resonancia nuclear magnética (RMN) y biopsia muscular ^{14,20,23,24}.

Con un diagnóstico precoz y rápido evita el agravamiento de la enfermedad retrasando los síntomas por el comienzo precoz del tratamiento.

6. CONCLUSIONES

De lo expuesto en esta revisión se concluye que:

1. La fisioterapia ha demostrado ser eficaz para el tratamiento sintomático de la enfermedad de Steinert. Aumenta o/y mantiene la fuerza y la movilidad y reduce

significativamente la magnitud de alteraciones multisistémicas, fundamentalmente las respiratorias.

2. El tratamiento más eficaz y efectivo se ha comprobado que es el multidisciplinar.
3. El tratamiento fisioterápico engloba una amplia variedad de métodos que deben ser consideradas como complemento o alternativa al tratamiento farmacológico, médico y a la terapia ocupacional utilizada para la enfermedad de Steinert alcanzando beneficios similares o incluso superiores.
4. El tratamiento no conservador puede contemplarse como una opción en alivio de las complicaciones.
5. La terapia ocupacional es una alternativa terapéutica complementaria y conservadora que mejora, junto a la fisioterapia, la fuerza muscular, la movilidad y la autosuficiencia.
6. Realizar una historia clínica completa y detallada así como una exploración física de calidad precoz, es absolutamente necesario para una valoración adecuada de esta patología crónica.

7. BIBLIOGRAFÍA

1. Wagner A, Steinberg H. Hans Steinert (1875-1911). *J Neurol.* 2008; 255: 1607-1608.
2. Steinberg H, Wagner A. Hans Steinert: Zum 100. Jahrestag der Erstbeschreibung der myotonen dystrophie. *Nervenarzt.* 2008; 79: 961-970.
3. Moxley RT, Ciafaloni E, Guntrum D. Myotonic Dystrophy. En: Darras BT, Royden Jones H, Ryan MM, De Vivo DC. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood and adolesnce.* Segunda edición: Elsevier; 2015. 697-717.
4. Tramonte JJ, Burns TM. Myotonic Dystrophy. *Arcn Neurol.* 2005; 62: 1316-1319.
5. Baldanzi S, Bevilacqua F, Lorio R, Volpi L, Simoncini C, Petrucci A, et al. Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2016; 11:34.
6. Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Edström L, Holmqvist LW, Tollbäck A. Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy Type 1: a randomized controlled pilot study. *J Rehabil Med.* 2011; 43: 695-702.
7. Bachasson D, Moraux A, Ollivier G, Decostre V, Ledoux I, Gidaro T, et al. Relationship between muscle impairments, postural stability, and gait parameters assessed with lower-trunk accelerometry in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders.* 2016; 26: 428-435.
8. Mathieu J, Boivin H, Meunier D, Gaudreault M, Bégin P. Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *Neurology.* 2001; 56: 336-340.
9. Meola G. Clinical aspects, molecular pathomechanisms and management of myotonic dystrophies. *Acta Myologica.* 2013; 32: 154-165.
10. Van Engelen B, Consortium O. Cognitive behaviour therapy plus aerobic exercise training to increase activity in patients with myotonic dystrophy type 1 (DM1) compared

to usual care (OPTIMISTIC): study protocol for randomised controlled trial. *Trials*. 2015; 16:224.

11. Hammarén E, Kjellby-Wendt G, Kjellby-Wendt J, Lindberg C. Factors of importance for dynamic balance impairment and frequency of falls in individuals with myotonic dystrophy type 1 – A cross-sectional study – Including reference values of Timed Up & Go, 10 m walk and step test. *Neuromuscular Disorders*. 2014; 24: 207-215.

12. Galli M, Cimolin V, Crugnola V, Priano L, Menegoni F, Menegoni F et al. Gait pattern in myotonic dystrophy (Steinert disease): A kinematic, kinetic and EMG evaluation using 3D gait analysis. *Journal of the Neurological Sciences*. 2012; 314: 83-87.

13. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet*. 2013; 381: 845–860.

14. Darras BT, Chad D A. Myotonic dystrophy: Etiology, clinical features, and diagnosis. En: Shefner JM, Nordli DR (Section Eds) and Dashe JF (Deputy Ed), *Uptodate* (acceso el 25 de Marzo de 2017).

15. Darras BT, Chad D A. Myotonic dystrophy: Treatment and prognosis. En: Shefner JM, Nordli DR (Section Eds) and Dashe JF (Deputy Ed), *Uptodate* (acceso el 25 de Marzo de 2017).

16. Kaminsky P, Poussel M, Pruna L, Deibener J, Chenuel B, Brembilla-Perrot B. Organ Dysfunction and Muscular Disability in Myotonic Dystrophy Type 1. *Medicine*. 2011; 90: 262-268.

17. Day JW, Ranum LPW. RNA pathogenesis of the myotonic dystrophies. *Neuromuscular Disorders*. 2005; 15: 5-16.

18. Lian M, Zhao M, Lee CG, Chong SS. Single-tube dodecaplex PCR panel of polymorphic microsatellite markers closely linked to the DMPK CTG repeat for preimplantation genetic diagnosis of myotonic dystrophy type 1. *Clinical Chemistry*. 2017; 63:6.

19. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010; 81: 358-367.

20. Salvador Ramírez DA, Fausto Zambrano P. Distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert: reporte de un caso clínico en la atención primaria de la salud. *IntraMed Journal*. 2014; 3.
21. Straus SE, Richardson WS, Glasziou P, Haynes RB. *Evidence-Based Medicine: How to Practice and Teach EBM*. 4th ed. Churchill Livingstone: Edinburgh, 2010.
22. Urrutia G, Bonfill X. [PRISMA declaration: a proposal to improve the publication of systematic reviews and meta-analyses]. *Medicina clinica*. 2010; 135 (11):507-11.
23. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. [Internet]. Maryland: Institutos Nacionales de la Salud; 2016 [acceso el 15 de Abril de 2017]. Disponible en: https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm.
24. GARD. Genetic and Rare Disease Information Center.[Internter]. Gaithersburg: Centro de información sobre enfermedades genéticas y raras; 2015 [acceso el 15 de Abril de 2017]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12609/distrofiamuscular/cases/51724>.