

***Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (Landouzy-Dejerine).***  
***Tratamiento Fisioterapéutico. Revisión Bibliográfica.***

FLEURY ERWAN Alexandre  
L'HUILLIER-HUNSIGER ALEXANDRE Ulysse Emmanuel

**TRABAJO FIN DE GRADO**



**FACULTAD DE FISIOTERAPIA**

**UNIVERSIDAD EUROPEA DE VALENCIA**

**VALENCIA. CURSO 2021/2022**

**Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (Landouzy-Dejerine).  
Tratamiento Fisioterapéutico. Revisión Bibliográfica.**

**TRABAJO FINAL DE GRADO PRESENTADO POR:**

FLEURY ERWAN Alexandre

L'HUILLIER-HUNSINGER ALEXANDRE Ulysse Emmanuel

**TUTORA DEL TRABAJO:**

Dra. Natividad ALCÓN GARGALLO

**FACULTAD DE FISIOTERAPIA**

**UNIVERSIDAD EUROPEA DE VALENCIA**

**VALENCIA**

**CURSO 2021/2022**

## **AGRADECIMIENTOS**

L'HUILLIER-HUNSIGER ALEXANDRE Ulysse Emmanuel

Durante la realización del trabajo de final de grado, fue necesario desarrollar algunas habilidades que aún no tenía. De hecho, este trabajo marcó un punto decisivo y final en mis estudios de Fisioterapia, tuve la suerte de estar acompañado por mis allegados para terminarlos de la mejor manera posible. Por ello, me gustaría agradecer en primer lugar a mi familia, que me ha apoyado durante todos mis estudios, así como a mis amigos, que han sabido motivarme en cada momento importante.

FLEURY ERWAN Alexandre

Querría agradecer a mi familia y amigos el apoyo que me han dado durante este periodo, pues me ha permitido superar todos los obstáculos encontrados en el camino.

Por último, pero no menos importante, quiero agradecer a los profesores de la universidad que he tenido durante los años de mi carrera, especialmente a mi tutora Natividad Alcón Gargallo, pues me ha dado el conocimiento necesario para llevar a cabo este Trabajo Fin de Grado.

## II- ÍNDICE.

. Índice de figuras y tablas.....	3
. Listado de símbolos y siglas.....	4
. Resumen/Abstract y Palabras clave.....	5
1-INTRODUCCIÓN.....	7
1.1 Definición de la distrofia facioescapulohumeral.....	7
1.2 Epidemiología.....	7
1.3 Clínica.....	8
1.4 Etiología.....	10
1.5 Diagnóstico.....	13
1.6 Tratamiento .....	15
1.7 Evolución y pronóstico.....	16
2. Hipótesis y Objetivos.....	18
3. Material y Métodos.....	19
4. Resultados.....	23
5. Discusión.....	32
6. Conclusiones.....	37
7. Bibliografía.....	38
8. Anexo I.....	40

## Índice de figuras y tablas

- Figura 1. Mecanismo Fisiopatológico en la DMFEH. (p.12)
- Figura 2. Afectación de la patología. (p.17)
- Figura 3. Diagrama de flujo de la búsqueda sistemática. (p.21)
  
- Tabla 1. Otras técnicas de tratamiento de la DMFEH. (p.16)
- Tabla 2. Resultados de la búsqueda sistemática. (p.23)
- Tabla 3: Resumen de los artículos analizados. (p.26)

## Listado de símbolos y siglas

- BB: Bíceps Braquial
- CK: Creatine kinase
- CVM: Contracción voluntaria máxima
- DMFEH: Distrofia Muscular Facioescapulohumeral
- ECG: Electrocardiograma
- EMG: Electromiografía
- EVA: Escala analógica visual del dolor
- HIIT: Entrenamiento interválico de alta intensidad
- KB: Kilobases
- MRI: Magnetic resonance imaging
- Pimax: Presión inspiratoria máxima
- Pims: Presión inspiratoria sostenida
- Pemax: Presión espiratoria máxima
- Pmax: Carga de trabajo
- PM: Pectoral Mayor
- SNC: Sistema nervioso central
- TB: Tríceps Braquial
- VO2 Max: consumo máximo de oxígeno
- VPA: Vibratory Proprioceptive Assistance
- 6MWT: Prueba de Marcha de 6 minutos

## I-Resumen

**Introducción:** La Distrofia Muscular Facioescapulohumeral es una enfermedad genética autosómica dominante. Se caracteriza por una pérdida muscular progresiva, que conlleva una debilidad muscular permanente a lo largo de la vida del paciente. Afecta principalmente a los músculos de la cara, el hombro y de la parte superior del brazo, pero también puede afectar a los músculos de alrededor de la pelvis, las caderas y la parte inferior de la pierna. No existe una prueba concreta para su diagnóstico, pero el conjunto de varias pruebas y síntomas ayudan a indicar la presencia de la enfermedad. La Distrofia Muscular Facioescapulohumeral es una enfermedad incurable. El tratamiento fisioterapéutico intenta ralentizar la progresión de la enfermedad, y mejorar la autonomía de los pacientes.

**Objetivos:** Definir el mejor tratamiento fisioterapéutico para la distrofia facioescapulohumeral, en función de los síntomas más relevantes que presentan los pacientes, comparar diferentes tratamientos fisioterapéuticos aplicables y averiguar la evidencia científica de los tratamientos encontrados.

**Metodología:** Se ha realizado una revisión bibliográfica seleccionando artículos de los últimos 10 años a través de las bases de datos: Pubmed, MedLine Complete y Scopus.

**Resultados:** Tras la realización de la búsqueda, se analizaron 11 artículos, en los que se describen diferentes tratamientos, basados principalmente en la aplicación de entrenamientos aeróbicos o interválicos de alta intensidad (HIIT) y entrenamientos de fuerza. Los estudios mostraron que en algunos pacientes mejora significativamente la movilidad, fuerza, fatiga muscular, resistencia muscular y marcha.

**Conclusión:** No hay una técnica en concreto que permita alcanzar mejores resultados para el tratamiento de la sintomatología propia de la Distrofia Muscular Facioescapulohumeral. Parece que el entrenamiento aeróbico o el HIIT son los más seguros y eficaces en cuanto a la mejora de la sintomatología de los pacientes. Se recomienda realizar más estudios para aportar más certeza sobre este tema.

**PALABRAS CLAVES:** *Distrofia Muscular Facioescapulohumeral, Fisioterapia, Ejercicio terapéutico, Rehabilitación.*

## Abstract

**Introduction:** Facioscapulohumeral muscular dystrophy is an autosomal dominant genetic disease. It is characterized by progressive muscle wasting, leading to permanent muscle weakness throughout the patient's life. It mainly affects the muscles of the face, shoulder and upper arm, but can also affect the muscles around the pelvis, hips and lower leg. There is no specific test for diagnosis, but a combination of various tests and symptoms help to indicate the presence of the disease. Facioscapulohumeral muscular dystrophy is an incurable disease. Physiotherapeutic treatment aims to slow down the progression of the disease, and to improve patients' autonomy.

**Objectives:** To define the best physiotherapeutic treatment for facioscapulohumeral dystrophy, according to the most relevant symptoms presented by patients, to compare different applicable physiotherapeutic treatments and to ascertain the scientific evidence of the treatments found.

**Methodology:** A bibliographic review was carried out, selecting articles from the last 10 years using the following databases: Pubmed, MedLine Complete and Scopus.

**Results:** After carrying out the search, 11 articles were analyzed, in which different treatments were described, mainly based on the application of aerobic or high-intensity intervallic training and strength training. Some showed significant improvement in mobility, strength, muscle fatigue, muscle endurance and walking.

**Conclusion:** There is no single technique that achieves the best results for the treatment of symptomatology in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. It seems that aerobic training or HIIT are the safest and most effective in terms of improving patients' symptoms. Further studies are recommended to provide more certainty on this subject.

**KEY WORDS:** Facioscapulohumeral muscular dystrophy, Physiotherapy, Therapeutic exercise, Rehabilitation.



# 1-INTRODUCCIÓN

Las distrofias musculares son una familia de enfermedades provocadas por un problema en los genes de una persona. Por tanto, son de origen genético, pudiendo aparecer a cualquier edad: desde el nacimiento, durante la infancia o incluso en la edad adulta. Suelen caracterizarse por la debilidad y degeneración progresiva de los músculos: las fibras musculares del cuerpo se degeneran y con el tiempo dificultan las tareas de la vida diaria. Sin embargo, hay varios indicadores para diferenciar un tipo de distrofia muscular de otro, como por ejemplo la edad específica en la que aparecen los signos y los síntomas por primera vez, su grado de repercusión en la salud general de la persona, los grupos musculares afectados o su modo de aparición: “puede ser hereditaria o bien una persona podría ser la primera en su familia en presentar esta afección”. (1)

## 1.1 Distrofia Muscular Facioescapulohumeral

La Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (DMFEH) o de Landouzy Dejerine descubierta por primera vez en los años 1800 por Louis Theophile Joseph Landouzy y Joseph Dejerine, constituye una de las formas más comunes de distrofia muscular (después de la distrofia muscular de Duchenne y la distrofia miotónica). En mayor medida suele afectar a los músculos de la parte superior del cuerpo, principalmente músculos faciales, escapulares, y humerales. En menor medida, puede afectar a los ojos, los oídos, el corazón y el tronco. Esta enfermedad suele comenzar temprano, más precisamente en la segunda década de vida. En todo caso, se trata de una enfermedad que afecta a un determinado cromosoma, como se explicará más adelante. (2)

## 1.2 Epidemiología de la Distrofia Muscular Facioescapulohumeral

La DMFEH es una enfermedad generada por la mutación de un cromosoma. Como consecuencia, el desarrollo de esta patología se da con la misma frecuencia en hombres que en mujeres, (3) pero por lo general, las mujeres muestran un inicio más tardío y una progresión más lenta. (8) Se puede desarrollar si uno de los dos padres es portador del cromosoma con la mutación. La DMFEH es una de las distrofias más frecuentes en el mundo, más precisamente la tercera. Existen dos formas genéticamente distintas, la DMFEH tipo 1 y DMFEH tipo 2 (que se describe con más detalle en la parte “Etiología”), el 95% de la población presenta la DMFEH1 y el 5% restante tiene la DMFEH2. (3)

Algunos de los artículos consultados indican que afecta a 1 de cada 10.000 (2), mientras que otros indican que la prevalencia es de 1 por cada 20.000 personas (8), lo que da muestra de la incertidumbre existente en torno a las características de esta enfermedad.

En cuanto a su incidencia no hay diferencias raciales o étnicas claras. (3)

En la mayoría de los casos, las personas afectadas tienen una esperanza de vida normal (2), pero puede causar una morbilidad significativa a lo largo de la vida. (3) Como pronóstico, se espera que aproximadamente el 15% de los pacientes necesitarán una silla de ruedas a lo largo de su vida. (8) La mayoría de los pacientes que se quedan en silla de ruedas han tenido un inicio de la enfermedad en la infancia (2). En el 95% de los casos, la enfermedad empieza a manifestarse aproximadamente sobre los 20 años, empezando con debilidad facial y escapular, más tarde aparecen otros síntomas a lo largo de la vida y de manera diferente en función del paciente. (8)

### 1.3 Clínica

Como se ha dicho antes, la DMFEH se caracteriza por una debilidad muscular asimétrica y a menudo descendente que afecta a la cara, los hombros y los brazos, seguida de debilidad en las extremidades inferiores distales y la cintura pélvica. (3)

Ambos tipos de DMFEH1 y DMFEH2 son clínicamente similares y se caracterizan por:

- Asimetría corporal aparente.
- Debilidad facial con modificación de los movimientos faciales comunes para individuos sanos (por ejemplo, incapacidad de cerrar los ojos o fruncir el ceño, presencia de una sonrisa transversal o un aplanamiento al fruncir los labios).
- Debilidad de los hombros, en muchos casos el borde interno de la escápula sobresale en la espalda, es lo que llamamos “alas escapulares”, y aplanamiento de las clavículas.
- Debilidad en los brazos, afectando el bíceps como el tríceps, a menudo con el antebrazo limitado.
- Debilidad abdominal asimétrica que puede verse en el examen como un signo de Beevor positivo.
- Deformidades espinales significativas, escoliosis o cifoescoliosis, hiperlordosis.
- Con mucha frecuencia, la debilidad de las extremidades inferiores se presenta al principio en las partes más distales, comenzando con una caída del pie, y después continuando con partes más proximal del miembro, continuando con los cuádriceps e isquiotibiales, y hasta la cintura pélvica.

- A veces, se observa un Pectus excavatum (aspecto cavado del pecho), ocurre con más frecuencia en pacientes con DMFEH que en la población general.
- Durmiendo, en muchos casos se puede observar que los ojos no se cierran completamente. (4)

Aunque se podría pensar que la DMFEH puede afectar a todos los músculos del cuerpo, no afecta a los músculos extraoculares, a los músculos cardíacos ni a los músculos bulbares. (3)

Los músculos son los responsables de generar movimientos y realizar funciones vitales, esto nos permite mantenernos activos a diario ya que el 40% de nuestro cuerpo está compuesto por ellos. Por tanto, si esta enfermedad afecta a varios músculos corporales, se van a encontrar algunas manifestaciones secundarias:

- Afectación respiratoria

En la DMFEH, las complicaciones respiratorias son consecuencia de una gran debilidad de la musculatura respiratoria. Las personas con debilidad de la cintura pélvica que están en silla de ruedas tienen más probabilidad de tener una afectación paraespinal prominente o cifoescoliosis. (4)

- Afectación cardíaca

Se pueden encontrar arritmias supraventriculares ampliamente asintomáticas en aproximadamente el 5% al 10% de los pacientes, pero no parecen tener un componente degenerativo o demasiado problemático. (4)

- Afectación extramusculares

A nivel de los ojos, se observan con frecuencia cambios vasculares significativos. La telangiectasia periférica es un buen ejemplo, que aparece en una de cada 4 personas afectadas de DMFEH. En menor medida, solo un uno por cien de los enfermos presenta una vasculopatía retiniana más grave, conocida como enfermedad de Coats.

También, es importante mencionar la proporción de personas afectadas por una pérdida leve y normalmente asintomática de la audición de alta frecuencia, en aproximadamente el 16% de los pacientes con DMFEH. A nivel sintomático, no es muy diferente de los cambios normales de la audición relacionados con la edad. (4) La pérdida de audición de alta frecuencia se registra en aproximadamente la mitad de los pacientes que presentan esta afectación. (3)

Finalmente, se han descrito cambios cognitivos, retraso mental e incluso convulsiones en el caso de los recién nacidos con DMFEH. (4) Esto puede sugerir que los niños afectados por esta enfermedad están más dispuestos a tener síntomas distintos de lo simplemente musculares, incluyendo problemas de desarrollo y psiquiátricos, deficiencias auditivas o visuales y problemas relacionados con la función pulmonar y la nutrición. (5)

### Síndrome de Coats

La enfermedad de Coats es un trastorno congénito del desarrollo vascular de la retina. Se caracteriza por una telangiectasia retiniana periférica unilateral y una exudación subretiniana e intrarretiniana progresiva. Como prevalencia, afecta más a los niños y suele ser aislada, aunque su diagnóstico es muy raro en la DMFEH, y suele ser asintomático.

### Signo de Beevor

Es positivo cuando un paciente desde la posición de decúbito se sienta o levanta la cabeza, el ombligo se desplaza al lado de los músculos no afectados. Se debe a la parálisis de las fibras de la porción inferior del músculo recto del abdomen, de modo que predominan las fibras superiores que traccionan el ombligo. (4)

## **1.4 Etiología**

Aunque el tipo 1 y 2 son clínicamente indistinguibles, se pueden clasificar según las lesiones genéticas subyacentes.

Primero, a nivel epidemiológico, se ha visto que el 95% de la población afectada presentan la DMFEH tipo 1 (DMFEH1), y solamente el 5% restante presentan la DMFEH tipo 2 (DMFEH2). Pero ambas presentan una etiología muy parecida, consecuencia de la alteración genética que las produce. (4)

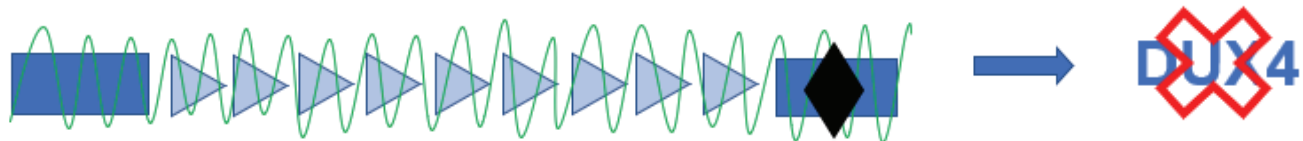
La FSHD tipo 1 está causada por una disminución en el número de elementos de repetición de macrosatélites (D4Z4) en el cromosoma 4q35. Esto conduce a una disminución de la metilación del ADN y a la apertura de la estructura de la cromatina.

La FSHD tipo 2 está causada por mutaciones en genes de otras partes del genoma que conducen a una disminución de la metilación en la misma región D4Z4 del cromosoma 4q35. (3)

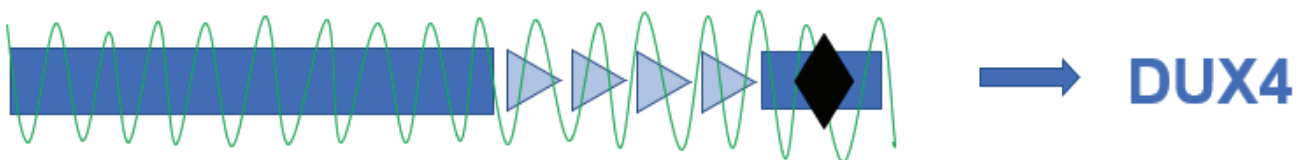
Los individuos sanos tienen más de 10 repeticiones, mientras que los pacientes con DMFEH1 tienen entre 1 y 10 repeticiones. Los pocos casos con DMFEH2, está causada por un mecanismo independiente de la delección. Sin embargo, tanto el DMFEH1 como el DMFEH2

tienen un mecanismo descendente común, con una afectación tanto en la región D4Z4 del cromosoma como en gen llamado "DUX4". Este es un gen normalmente silenciado, pero en esta distrofia se expresa anormalmente, causando la enfermedad a través de un mecanismo tóxico de ganancia de función. (4)

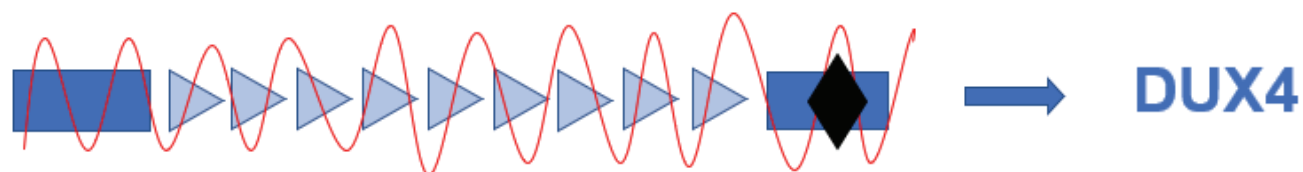
Por otro lado, un estudio reciente de los autores Johanna Hamel y Rabi Tawil en 2018, ha permitido tener nueva información acerca de la patogénesis o etiología de la DMFEH. (6) El estudio indica que al parecer la expresión de DUX4 es tóxica para el músculo esquelético, siempre que esté presente en niveles demasiado altos, causando la FSHD.



1. Persona sana



2. Persona afectada por la DMFEH tipo 1



3. Persona afectada por la DMFEH tipo 2

Leyenda:



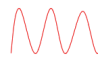

- |   |                |   |                     |
|---|----------------|---|---------------------|
|  | Alelo A        |  | Macrosatélites D4Z4 |
|  | Hipometilación |  | Metilación normal   |

Figura 1. Mecanismo Fisiopatológico en la DMFEH. (Fuente: Elaboración propia)

## 1.5 Diagnóstico

La DMFEH puede diagnosticarse a lo largo de toda la vida, desde los más jóvenes hasta los más mayores. (4)

El examen físico parece ser la herramienta de diagnóstico más sencilla y reveladora, en función de los síntomas enunciados previamente en la clínica del paciente. Además, existen una serie de signos clínicos, tanto presentes o ausentes, que nos pueden ayudar a descartar un tipo de DMFEH u otro. En concreto deben observarse o no las siguientes manifestaciones:

Presencia de:

- Debilidad facial
- Debilidad de los brazos
- Debilidad de los estabilizadores escapulares del hombro
- Debilidad de los dorsiflexores del pie (tibial anterior++) (3)
- Afectación muscular asimétrica
- Debilidad abdominal
- La presencia de vasculopatía retiniana o pérdida de audición en la FSHD de inicio temprano (4)

Ausencia de:

- Debilidad de los músculos extraoculares o debilidad bulbar
- Problemas motores de la lengua, dificultad para tragar
- Cardiomiopatías
- Contracturas prominentes (4)

Igualmente, se puede utilizar otros exámenes para conseguir el diagnóstico de la DMFEH:

- Con la **Electromiografía** (EMG), puede detectarse la existencia de miotonía o de cambios neurogénicos. La EMG permite detectar cambios característicos de la enfermedad, como la presencia de miopatía crónica en cualquier músculo, al observar cambios en la actividad eléctrica de las unidades musculares motoras. (3)
- La **Resonancia magnética muscular** es un método de diagnóstico muy utilizado en la actualidad, ayuda en la sospecha de las distrofias musculares, aunque es controvertida su utilidad. Esta herramienta permite detectar los patrones de afectación muscular típicos en la DMFEH, como la afectación temprana del trapecio, la cintura escapular y los músculos pectorales. Igualmente, permite demostrar la existencia de ciertos

componentes hipotónicos, que con mucha frecuencia se dan a nivel del músculo gastrocnemio y tibial anterior. (3)

- Con la **Biopsia muscular**, se pueden observar cambios miopáticos a nivel celular, como variación en el tamaño de las fibras musculares, fibras en fase degenerativa y/o regenerativa, etc.
- Las **Pruebas séricas** pueden demostrar niveles normales o elevados de creatina quinasa (CK). En este caso, niveles elevados indicarían degeneración del tejido muscular y mal funcionamiento de los músculos esqueléticos con el consiguiente debilitamiento muscular que esto acarrearía. (4)
- Las **Pruebas genéticas** permiten destacar las anomalías en la delección de los elementos repetitivos en la región D4Z4 del cromosoma 4q35 (como queda descrito con más detalle en la parte 1.4 Etiología). (3)

Por supuesto, siendo una enfermedad genética, podemos afirmar que una historia familiar positiva, ayuda a su diagnóstico, en este sentido merece la pena destacar la prueba de Southern blot.

#### Prueba de Southern blot:

Sirve para analizar el estado de contracción patológica de D4Z4 en los pacientes afectados por la DMFEH1, con una sensibilidad del 93% y una especificidad cerca del 98%. En los individuos sanos, se debería encontrar fragmentos de más de 38 kilobases (kb). En los individuos con DMFEH1, se encuentran fragmentos de entre 10 kb y 38 kb correspondientes al número anormal entre 1 a 10 unidades de D4Z4 residuales.

Al contrario, un resultado negativo llevará a la ausencia de contracción de D4Z4, y por tanto la presencia potencial de la DMFEH2. (4)



## 1.6 Tratamiento

La DMFEH, actualmente, sigue siendo una enfermedad incurable. Como consecuencia, las medidas de tratamiento tienen como objetivo controlar los síntomas y signos, intentar que su evolución sea lo más lenta posible y dar la mejor calidad de vida posible a los pacientes.

Como esta patología da lugar a una pérdida de fuerza, de movilidad y de autonomía en general el tratamiento fisioterapéutico parece ser adecuado para su tratamiento. Aunque al día de hoy no hay un consenso en la elección de las líneas a seguir en el tratamiento de esta patología por el hecho de la falta de conocimiento y de estudio de esta última. (2)

Su tratamiento actualmente se ve mejorado gracias al trabajo conjunto de equipos multidisciplinares, constituidos por neurólogos, analistas genéticos, terapeutas físicos y ocupacionales. (7)

Alguno de los posibles tratamientos a aplicar en el caso de la DMFEH son los que se resumen en la Tabla 1 que se incluye a continuación:

Tabla 1. Otras técnicas de tratamiento de la DMFEH. (Fuente: Elaboración propia)

<b>Técnica de Tratamiento</b>	<b>Procedimiento</b>	<b>Objetivo del tratamiento</b>	<b>Consideraciones</b>
Farmacológico (2)	Utilización de corticoides	Reducir el nivel de linfocitos T (índice de inflamación muscular)	No se ha visto mejora significativa de los niveles de inflamación muscular.
Quirúrgico (7)	Artrodesis de la escápula al tórax  Escapuloplejía con procedimientos menos rígidos	Estabilizar la escápula que es responsable de 1/3 de los movimientos del hombro	En la artrodesis de la escápula al tórax se ve reducida la capacidad respiratoria y el periodo de inmovilización es importante.  En la escapuloplejia las fijaciones tienen tendencia a estirarse y a perder tensión con el tiempo.

## 1.7 Evolución y pronóstico

La evolución se mejora con el avance de las técnicas utilizadas en los diferentes tratamientos aplicados, y hoy en día los pacientes tienen una esperanza de vida próxima a la de las personas sanas.

La enfermedad, en nuestros días, no da lugar a una reducción de la esperanza de vida del paciente (4) (8), evidentemente con excepción de los casos de inicio temprano de la enfermedad y con evolución grave de la patología y/o seguidos de tratamientos incorrectos, en los que sí puede verse afectada la esperanza de vida. (2) No obstante, y como ya se ha mencionado, la enfermedad desencadena una reducción de las capacidades en la realización de las actividades de la vida diaria, y a su vez como consecuencia también reduce la autonomía del paciente. Dicho esto, cabe destacar que entre el 15 y 20% de los pacientes terminan necesitando la ayuda de una silla de ruedas. (4) (8)

Es interesante señalar que un tercio de los casos de DMFEH, lo cursan de forma asintomática (8) y que la evolución de la debilidad muscular suele tener una progresión lenta, permitiendo a los pacientes afectados poder adaptarse a los cambios funcionales, poco a poco, aunque también se pueden ver casos de pacientes con condiciones estables alteradas por recaídas. (2)

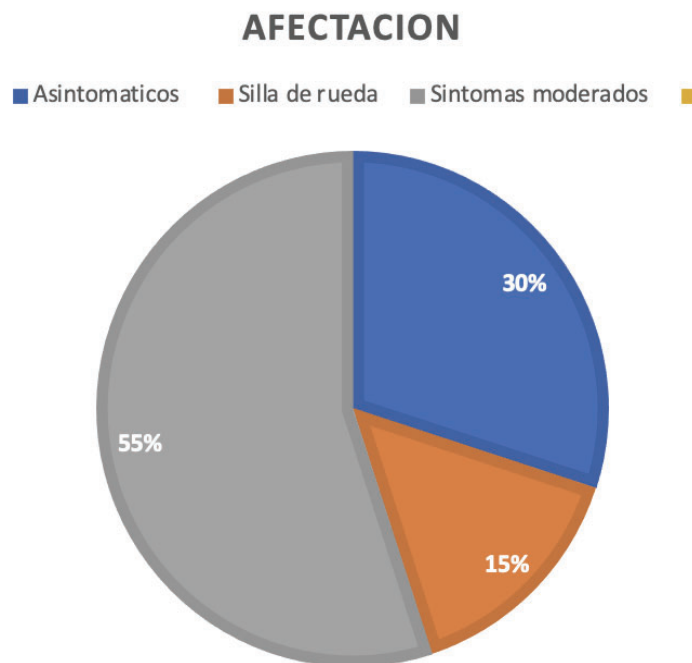


Figura 2. Afectación de la patología. (Fuente: Elaboración propia)

La principal evolución de esta condición se ve a través del aumento de la fatiga percibida por los pacientes. El 61% de los pacientes afectados indicaron sentir una fatiga severa (9). A parte de la fatiga, los pacientes ven reducida su movilidad, una afectación a nivel muscular asimétrica, lo que da lugar a otras distrofias musculares que no tienen relación establecida con el lado dominante. (2) Del mismo modo se puede ver una bajada de la autonomía del paciente, con pérdida progresiva de la capacidad auditiva y de la capacidad respiratoria sobre todo en el caso de los pacientes con aparición temprana de la enfermedad. De la misma manera se pueden ver deformidades progresivas de la forma de la cara y de la posición de los hombros. (2)

La evolución de los pacientes afectados se relaciona con la edad de comienzo de la enfermedad. Cuanto más pronto comienza más afectación se ve en los pacientes. Los pacientes que sufren de DMFEH temprana tienen más afectaciones extramusculares, como enfermedad o disfunción del sistema nervioso central (SNC), problemas auditivos y telangiectasias retinianas. (2)

Aunque se ve con la misma frecuencia en la mujer que en el hombre, las mujeres afectadas por la DMFEH tienden a tener un inicio de la enfermedad más tardío y una progresión de esta más lenta. Sin embargo, las mujeres tienen más probabilidad de sufrir de esta patología de manera asintomática. Pero como explicado en el artículo de Sabrina Sacconi et al. (2) Las mujeres sufren más de la afectación de esta patología en fase postmenopáusicas.

## **2-HIPÓTESIS Y OBJETIVOS**

Es evidente que la distrofia muscular facioescapulohumeral es una patología que compromete seriamente la salud de los pacientes que la padecen, de hecho, es la tercera distrofia muscular más frecuente después de la de Duchenne y Miotónica, siendo todavía una enfermedad con un diagnóstico y un tratamiento difícil. Todo ello justifica la importancia de abordar este tema. A través de este trabajo de revisión bibliográfica, se ha intentado conocer las técnicas y tratamientos fisioterapéuticos disponibles actualmente de aplicación en esta distrofia.

### **2.1 Hipótesis**

El tratamiento fisioterapéutico permite ralentizar la progresión de la enfermedad, y mejorar la autonomía de los pacientes.

### **2.2 Objetivos**

- General:

Definir el mejor tratamiento fisioterapéutico para la distrofia facioescapulohumeral

Para ello, dividiremos este objetivo general en varios objetivos específicos.

- Específicos:
  1. Elegir cuales son los síntomas más relevantes tratados mediante la fisioterapia.
  2. Comparar los diferentes tratamientos fisioterapéuticos existentes.
  3. Tener una visión crítica de la evidencia científica establecida.

## 3-MATERIAL Y MÉTODOS

### 3.1 Tipo y diseño general del estudio

Este trabajo consiste en una revisión bibliográfica con la meta de mostrar cual es el tratamiento fisioterapéutico más eficiente en el tratamiento de la distrofia muscular facioescapulohumeral.

Con el fin de realizar esta revisión bibliográfica, y para encontrar las informaciones necesarias, se ha decidido utilizar varias plataformas de búsqueda. En concreto PubMed, MedLine Complete y Scopus, para poder contestar a la hipótesis y cumplir los objetivos planteados en la parte anterior.

### 3.2 Criterios de inclusión y exclusión

Los criterios de inclusión en esta revisión han sido los siguientes:

- Estudios sobre seres humanos
- Hombres / mujeres
- Artículos de menos de 10 años
- Artículos redactados en inglés, español o francés

Los criterios de exclusión en esta revisión han sido los siguientes

- Estudios que se apoyan con pruebas en animales
- Artículos repetidos
- Artículos de más de 10 años
- Artículos que se interesan más en la Distrofia muscular de Duchenne y otras distrofias
- Artículos que no estaban relacionados con los objetivos del estudio

### 3.3 Fuentes de información y estrategia de búsqueda

Como ya se ha comentado con el fin de realizar esta revisión bibliográfica se ha decidido utilizar varias plataformas de búsqueda. En concreto PubMed, MedLine y por fin Scopus,

Para poder verificar la hipótesis y alcanzar los objetivos planteados, como estrategia de búsqueda, se ha empezado centrando ésta en base a las principales palabras clave relacionadas con el tema. Es decir, "*Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy*", "*Muscular Dystrophy Facioscapulohumeral*", "*physiotherapy*", "*treatment*", "*rehabilitation*", "*exercise*", "*physical*

therapy”, “Faciocapulo humeral Muscular Dystrophy postural therapy”, “Faciocapulo humeral Muscular Dystrophy physical therapy” y utilizando los operadores booleanos: OR y AND.

A medida que se avanzó en la búsqueda de información y el hallazgo de nuevos artículos, se modificaron algunos criterios o palabras claves en función de los resultados.

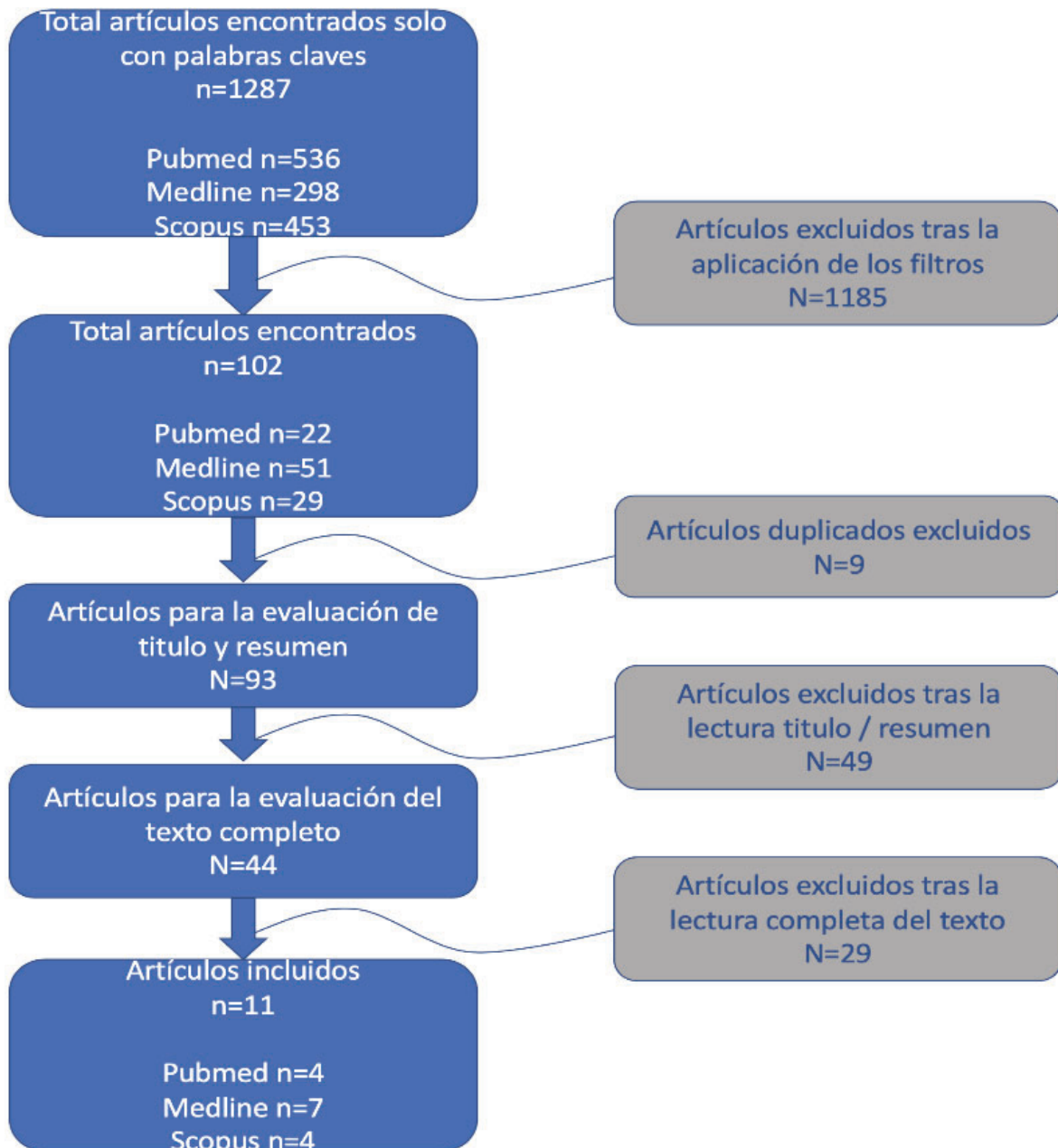


Figura 3. Diagrama de flujo de la búsqueda sistemática.

Por tanto, los artículos seleccionados fueron 11 a los cuales se les paso la escala PEDro para evaluar su calidad metodológica. (Ver ANEXO I)

La tabla 2 resume los resultados de la búsqueda realizada. En ella queda reflejado las bases de datos consultadas, los criterios de búsqueda aplicados, así como el número de artículos seleccionados tras aplicar los filtros que en ella también quedan reflejados.

Tabla 2. Resultados de la búsqueda sistemática.

<b>BASES DE DATOS</b>	<b>CRITERIOS DE BÚSQUEDA</b>	<b>FILTROS</b>	<b>ARTÍCULOS SELECCIONADOS</b>	<b>FECHA</b>
PubMed	“Muscular Dystrophy Facioscapulohumeral” N=469	<10 años de publicación, Free full text, “Book and documents” OR “Clinical Trial” OR “Randomized controlled trial”  N=4	1	03/04/22
PubMed	“Facioscapulo humeralMuscular Dystrophy physical therapy” N=58	Free full text, >10 años de publicación  N=12	2	15/04/22
PubMed	“Facioscapulo humeralMuscular Dystrophy postural therapy” N=9	Free full text, >10 años de publicación  N=6	1	15/04/22
Medline Complete	“Facioscapulo humeralMuscular Dystrophy”,	Free full text, >10 años de publicación	2	18/04/22

	“physical therapy” N=19	N=7		
MedLine	“Muscular Dystrophy”, “Facioscapulo humeral”, “treatment” N=205	Free Full Text Desde 2015	1	14/04/2022
MedLine	“Muscular Dystrophy”, “Facioscapulo humeral”, “Exercise” N=59	Free Full Text Desde 2015	1	14/04/2022
Medline Plus	“Muscular Dystrophy”, “Facioscapulo humeral”, “Physiotherapy” N=15	Free Full Text	1	14/04/2022
Scopus	“Muscular Dystrophy”, “Facioscapulo humeral”, “Physiotherapy” N=59	Free Full Text	3	14/04/2022
Scopus	“Muscular Dystrophy”, “Facioscapulo humeral”, “treatment” N=394	Desde 2015 Free Full Text	1	14/04/202



## 4-RESULTADOS

La tabla 3, refleja un resumen de los resultados obtenidos. En ella se incluye información sobre los autores de los artículos seleccionados, las características de la muestra poblacional estudiada, las variables analizadas, edad de la muestra, tratamiento aplicado y resultados.

Tabla 3: Resumen de los artículos analizados.

<b>Autor/es (año)</b>	<b>Muestra</b>	<b>Variables</b>	<b>Edad</b>	<b>Tratamiento aplicado</b>	<b>Resultados</b>
Grete Andersen et al. (2017) (10)	Grupo 1: pacientes diagnosticados con DMFEH1 (n=12)  Grupo 2: Pacientes sanos (n=6)	Dolor  Fatiga muscular  Condición física	18-70 años	<b>Parte 1:</b> Grupo 1 ⇒ 8 semanas de entrenamiento interválico de alta intensidad (HIIT) <b>supervisado (n=6)</b> y 8 semanas de <b>atención habitual (n=6)</b>  Grupo 2 ⇒ 8 semanas de entrenamiento interválico de alta intensidad (HIIT) <b>supervisado (n=6)</b>  <b>Parte 2:</b> Extensión de 8 semanas de entrenamiento interválico de alta intensidad (HIIT) <b>sin supervisión</b>	Los niveles de CK en plasma y las puntuaciones de dolor no se vieron afectados por el HIIT.  <b>Parte 1:</b> Grupo 1 ⇒ La carga de trabajo y la condición física ha mejorado  Grupo 2 ⇒ Solo ha mejorado la carga de trabajo El tratamiento HIIT supervisado ha sido más efectivo que la atención habitual  <b>Parte 2:</b> Grupo 1 ⇒ Ligeras mejoras adicionales Grupo 2 ⇒ Igual que el Grupo 1

				(n=18)	
Matteo Beretta-Piccoli et al, (2021) (11)	Grupo 1: 17 pacientes con DMFEH (n=17)  Grupo 2: grupo control (n=17)	Debilidad muscular  Contracción voluntaria máxima (CVM)  Tiempo de resistencia y rendimientos	>= 16 años	Movimiento: flexión de codo, valorando el músculo bíceps braquial.  1 ⇒ 20% de la CVM durante 2 min 2 ⇒ 60% de la CVM hasta el agotamiento	En comparación con el grupo 2, el grupo 1 mostró niveles más bajos en todas las variables.
Soren P. et al, (2013) (12)	5 pacientes con DMFEH, vida sedentaria y con capacidad de realizar ejercicio en bicicleta.	Niveles sanguíneos de CK  Capacidad oxidativa máxima (VO2max)  Carga de trabajo (Pmax),  Ritmo cardíaco  Escala de esfuerzo subjetivo de Borg.  Dolor de piernas	38 +/- 5 años	5 pruebas de <b>ciclismo</b> .	Una vez hecho el protocolo de ejercicio, los niveles sanguíneos de CK han subido después de cada prueba.  Pero, bajan hasta valores normales después de 24 h post ejercicio.  Sin dolor aparente en piernas (<3,5 en la puntuación)

		mediante una escala analógica visual del dolor (EVA).			
Cevher Savcun Demirci et al. (2019) (13)	11 pacientes con distrofia facioescapulo humeral diagnosticados con EMG y biopsia muscular. 5 hombres y 6 mujeres	Estudio de la cinemática escapular mediante sistema electromagnético tridimensional durante la elevación del hombro.	Más de 18 años. Edad media 34.09 años.	Aplicación por un fisioterapeuta de 3 bandas en "I" de tape neuromuscular de 5cm de anchura.	En cuanto a la elevación húmero-torácica máxima no se ha visto diferencia significativa entre antes y después de la aplicación de las bandas neuromusculares.  No hay cambios de las rotaciones internas/externas e inclinación posterior durante la elevación húmero-torácica del hombro.
IVÁN RODRÍGUEZ N. et al, (2013) (14)	2 pacientes afectados por DMFEH	Presión inspiratoria máxima (Pimax) y espiratoria máxima (Pemax)  Fatiga subjetiva de piernas (escala de Borg),	12 +/- 2,8 años	-Protocolo de entrenamiento <b>muscular respiratorio</b>  -Protocolo de entrenamiento <b>cardiopulmonar</b>	Mejora de la percepción del esfuerzo (disnea) y función de los músculos respiratorios (Pimax y Pemax)  Los cambios en otras variables no fueron significativos

		Saturación  Frecuencia cardíaca.			
Silvia Gianola et al, (2020) (15)	175 pacientes afectados por DMFEH	Fuerza muscular (dinamómetro),  Resistencia durante la marcha [con la Prueba de Marcha de 6 minutos (6MWT)]  Fatiga  Habilidades Motoras	No precisado	Ejercicio muscular terapéutico, entrenamiento de fuerza	El ejercicio muscular terapéutico no mostró cambios significativos sobre la fuerza general.  El ejercicio muscular terapéutico mejora la resistencia durante la marcha.  El ejercicio muscular no fue estadísticamente significativo para la reducción de la fatiga, ni para las habilidades motoras.
I. Aprile et al (2013) (16)	15 pacientes con DMFEH	Rendimiento de la marcha  Equilibrio  Calidad de vida	14-70 años	Pruebas de rendimiento (Test de Marcha de 10 metros-10mWT y Test de Marcha de 2 minutos-2minWT)  Evaluación	Después de un mes de tratamiento con la ortesis puesta todos los días, se han obtenido resultados significativos en todas las

				<p>instrumental <b>estabilométrica</b> (equilibrio postural),</p> <p><b>Discapacidad</b> (Índice de Movilidad de Rivermead- RMI, Escala de Equilibrio de Berg-BBS)</p>	variables anteriores.
Voet NBM et al (2019) (17)	103 pacientes con DMFEH	Fuerza y resistencia de los músculos afectados por la enfermedad (dorsiflexores del pie y flexores de brazo), antes y después de los entrenamientos	No precisado	<p>Entrenamiento de fuerza n=35</p> <p>Entrenamiento con ejercicios aeróbicos n=52</p> <p>O ambos combinados n=16</p>	<p><u>Entrenamiento de fuerza:</u> Poco o ningún efecto sobre la fuerza dinámica de los flexores del codo, la fuerza isométrica de los flexores del codo, los dorsiflexores del tobillo, fuerza dinámica de los dorsiflexores del tobillo</p> <p><u>Entrenamiento con ejercicios aeróbicos:</u> Baja certeza sobre la mejora de la capacidad aeróbica Poco o ningún efecto sobre la fuerza de extensión de la</p>

					rodilla  <u>Ambos combinados</u> Muy baja certeza con respecto a la fuerza muscular, la capacidad aeróbica y el VO2 máximo + resultados muy imprecisos.
Edith Ribot-Ciscar et al. (2015) (18)	9 pacientes de los cuales 6 mujeres y 3 hombres con DMFEH diagnosticados con análisis molecular. 1 no ha completado el estudio hasta el final.	Estudio de la variación de la amplitud del movimiento en cada tipo de movimiento de los hombros.	Edad media de 58 años +/- 11 años.	Sesión de tratamiento con VPA (vibratory proprioceptive assistance) cada 4 días durante un mes para un total de 8 sesiones. Sesiones de 40 min de estimulación en el lado más afectado.	Mejora la flexión de hombro del lado tratado de manera significativa. Mejora la movilidad en abducción de forma no significativa. Aumento de la fuerza máxima isométrica. Disminución del dolor durante la movilización.
Landry-Cyrille Bankolé et al. (2016) (19)	16 pacientes con DMFEH divididos en 2 grupos: Entrenamiento N=8 y el control N=8	VO2max  Fuerza aeróbica máxima  Contracción voluntaria máxima	Más de 18 años.	Estudio del trabajo aeróbico durante 24 semanas en casa de manera aleatoria alargado a 24 semanas más pero no aleatorizadas.	Aumento considerable de la VO2max, de la resistencia muscular con descenso de la fatiga muscular. Aumento del área transversal de las fibras musculares

				Control de los resultados al comienzo, 8,12,18,24,32,40, 48 semanas.	y actividad de la citrato sintasa. No exacerbación de los patrones fisiopatológicos.
Dawn N. O'Dowd et al. (2021) (20)	17 pacientes: -6 con DMFEH -6 con "Limb-Girde" -5 con Becker	Calidad de vida Depresión Ansiedad Estado psicológico	44 +/- 11 años	Entrenamiento de resistencia moderada, test de los parámetros al comienzo del estudio, después de 12 semanas y después de 12 semanas más.	El entrenamiento de resistencia de intensidad moderada ayuda a mejorar la calidad en general de los pacientes con distrofia muscular (incluyendo la DMFEH)

Como se puede apreciar en la tabla 2, en los estudios de **Grete Andersen et al.** (9) y **Soren P. et al.**, (11), se ha estudiado el efecto de los ejercicios de alta intensidad en el tratamiento de la DMFEH. Como lo explican en el estudio **Grete Andersen et al.** (9) el tipo de entrenamiento de alta intensidad como el HIIT resulta bien tolerado en los casos de pacientes que sufren de DMFEH y no da lugar a un empeoramiento de los dolores musculares. Durante el ejercicio, se ha visto un aumento de los niveles de CK pero sin consecuencia posterior, volviendo a valores normales a las 24 horas a posteriori del entrenamiento **Soren P. et al.**, (11). En el artículo de **Grete Andersen et al.** (9) los niveles de CK no han subido durante la realización del protocolo de entrenamiento. Los dos grupos, sanos como afectados por la DMFEH han visto mejoradas las aptitudes físicas tras la realización del protocolo de entrenamiento HIIT **Grete Andersen et al.** (9).

Aunque en el artículo **Voet NBM et al** (16) se ha visto la influencia de los ejercicios aeróbicos sobre la capacidad aeróbica (técnica de entrenamiento enfocado sobre la fuerza) hace falta más estudios para concluir resultados seguros.

En el estudio de **Landry-Cyrille Bankolé et al.** (18) trabajando sobre un complejo de trabajo aeróbico/resistencia/interválico, se ha visto un incremento de la Vo2max en el grupo de entrenamiento al igual que la resistencia muscular. En cuanto a la fatiga muscular, gracias al entrenamiento se ha visto menos importante que sin entrenamiento. Los niveles de CK, en comparación con el estudio de **Grete Andersen et al.** (9), si que se han visto incrementado.

Aunque los patrones fisiopatológicos no se han visto aumentados. Gracias al estudio de **Dawn N. O'Dowd et al.** (19), se ha podido ver que el entrenamiento de resistencia permite también obtener mejoras en el estado psicológico de los pacientes con DMFEH, tras un protocolo de 24 semanas en total entrenando se observa un mejoramiento general de la calidad de vida de los pacientes estudiados.

**Silvia Gianola et al** (14) y **Voet NBM et al** (16), estudiaron los efectos del entrenamiento de fuerza sobre la DMFEH. En el estudio de **Silvia Gianola et al** (14), se concluyó que el ejercicio muscular terapéutico permite mejorar la resistencia durante la marcha. Pero, no mostró cambios significativos sobre la fuerza general, ni reducción de fatiga, ni mejora en las habilidades motoras.

**Voet NBM et al** (16), indican que solamente el entrenamiento de fuerza por sí solo tiene resultados muy poco significativos sobre la fuerza dinámica e isométrica de los dorsiflexores del tobillo y de los flexores del codo. Entonces, ambos no actúan sobre la fuerza, pero es interesante mencionar los resultados encontrados en otras variables, como la resistencia.

En efecto, además del estudio de **Silvia Gianola et al** (14), con **Matteo Beretta-Piccoli et al** (10) se indica un aumento del tiempo de resistencia durante la contracción isométrica al 60% de la CVM en el músculo bíceps braquial. Lo interesante sería saber si otro método de rehabilitación permite aumentar la fuerza general de los pacientes. Por otra parte, **Matteo Beretta-Piccoli et al** (10) han observado niveles más bajos de fatiga de rendimiento después de las 2 contracciones sucesivas.



Para terminar, el resto de los resultados tratan de tratamientos distintos. **Cevher Savcun Demirci et al** (12) y **Edith Ribot-Ciscar et al.** (17) han decidido estudiar la cinemática escapular durante los diferentes movimientos de la articulación del hombro.

Con **Edith Ribot-Ciscar et al.** (17), 9 personas con DMFEH ha recibido una terapia vibratoria en el Bíceps Braquial, el Tríceps Braquial y el Pectoral mayor, mientras que con **Cevher Savcun Demirci et al** (12), se colocaron 3 bandas de "Tape" en "I" de 5cm de anchura en 11 pacientes con DMFEH. En este último, no se han visto cambios notables en cuanto a la elevación húmero-torácica máxima y tampoco en cuanto a las rotaciones internas/externas durante la elevación húmero-torácica, por tanto, no se ha producido una mejora de la movilidad del miembro superior gracias a esta técnica. Mientras que con la sesión de tratamiento con VPA de **Edith Ribot-Ciscar et al.** (17), se ha mejorado tanto la amplitud de movimiento en flexión del hombro tratado como su fuerza máxima isométrica, además de una disminución del nivel de dolor. Sin embargo, no hubo aumento de movilidad significativa en abducción.

**I. Aprile et al** (15) y **Ivan Rodriguez N. et al** han estudiado el patrón de la marcha en los pacientes afectados por DMFEH. Para eso, **I. Aprile et al** (15) estudiaron el efecto de la aplicación de ortesis de extremidades inferiores, mediante un protocolo de pruebas de rendimiento, evaluaciones clínicas, evaluación instrumental y evaluaciones de discapacidad, antes y después de un mes de tratamiento con la ortesis puesta todos los días.

También, **Ivan Rodriguez N. et al** (13) han realizado un protocolo de entrenamiento muscular respiratorio y un entrenamiento cardiopulmonar, en 2 pacientes afectados por DMFEH, tomando en cuenta los resultados de la prueba de caminata de 6 minutos (6MWT) y la función muscular respiratoria (FMR), antes y después de las 13 semanas de entrenamiento. Como resultado, aunque la ortesis parece tener efectos beneficiosos sobre la marcha en el estudio de **I. Aprile et al** (15), no se han encontrado resultados significativos en cuanto a la capacidad aeróbica durante la marcha (fatiga de piernas + frecuencia cardiaca) ni en la función muscular respiratoria (sin cambios en Pemax y Pimax), en la rehabilitación pulmonar con **Ivan Rodriguez N. et al** (13). Pero, el entrenamiento cardiopulmonar se ha demostrado bien tolerado por los pacientes y eficaz en la mejora de la percepción del esfuerzo (disnea) y la presión inspiratoria sostenida (Pims). Adicionalmente, se ha observado unos beneficios para el equilibrio y la calidad de vida en los pacientes tratados por **I. Aprile et al** (15).

## 5-DISCUSIÓN

En los artículos de **Grete Andersen et al** (10) y **Soren P. et al** (12) se ha visto que el entrenamiento de alta intensidad con pacientes afectados por la DMFEH no tiende a aumentar los niveles de CK, lo que nos hace pensar que este entrenamiento no causa un daño muscular sobre los pacientes, puesto que la CK es considerado, como lo explican en el artículo **Chia-Chi Wang et al** (21), un marcador indirecto del daño muscular. El hecho que estos tipos de entrenamiento sean seguros para los pacientes, que mejoran la capacidad de trabajo **Grete Andersen et al** (10), la condición física **Grete Andersen et al** (10) como muestra el análisis de la evolución de la Vo2max, que se ha visto particularmente incrementada en el grupo de pacientes con DMFEH afectados de un tratamiento HIIT supervisado, y que no produce dolores añadidos a consecuencia de actividad nos indica la efectividad de este tipo de tratamiento para esta patología.

Además de los efectos positivos sobre las capacidades físicas, como lo hemos visto en el artículo **Dawn N. O'Dowd et al** (20) el entrenamiento de resistencia con una intensidad moderada produce una mejora del estado psicológico de los pacientes con DMFEH, consecuencia probablemente de la mejora de sus capacidades físicas. Por tanto, parece que un protocolo de entrenamiento aeróbico, o HIIT puede ayudar en la condición de los pacientes que sufren de la DMFEH, pues permite mejorar la condición física general lo que permite a los pacientes sufrir menos por la pérdida de capacidades y de autonomía en la vida diaria. En este estudio se aplicó un programa de entrenamiento de resistencia de 12 semanas, utilizando una muestra de 17 pacientes de los cuales 6 sufrían DMFEH, 6 sufrían "Limb-Gird" y los 5 últimos estaban afectados de la Distrofia muscular de Becker. Las variables estudiadas fueron de tipo psicológico como la calidad de vida, la depresión, la ansiedad, y el estado psicológico en general. Se estudiaron estas variables al comienzo del estudio, después de 12 semanas y después de 24 semanas más (total de 24 semanas de estudio). En él se comprobó que el entrenamiento de resistencia de intensidad moderada ayudaba a mejorar la calidad de vida en general y una mejora del estado psicológico de los pacientes.

Como se describe en el primer párrafo de la introducción, la distrofia muscular se caracteriza por: "debilidad y degeneración progresiva de los músculos". En la sección 1.3 Clínica, se señalan una serie de síntomas que confirman que la DMFEH se caracteriza por debilidades de hombro, brazos, y miembros inferiores. Por lo que es relevante verificar la eficacia de un entrenamiento de fuerza. En el estudio de **Matteo Beretta-Piccoli et al** (11), no se ha demostrado ningún efecto sobre el mantenimiento de la fuerza muscular del bíceps braquial, ya que el pico de fuerza máxima fue un 31,3% significativamente menor que en el grupo control. Así como con **Silvia Gianola et al** (15), no mostró cambios significativos sobre la fuerza general y por otra parte el entrenamiento de fuerza por sí solo tiene resultados muy poco significativos

sobre la fuerza dinámica e isométrica de los dorsiflexores del tobillo y de los flexores del codo, **Voet NBM et al** (17). Por tanto, parece que el entrenamiento de fuerza no mejora la fuerza general de los pacientes con DMFEH. Además, otro estudio de **Silvia Gianola et al** (21), revisando el papel del ejercicio muscular en la fuerza muscular en pacientes con DMFEH, no encontró cambios en la fuerza, posiblemente por la falta de tamaño de la muestra. Pensamos que se necesitan más ensayos aleatorios que investiguen la fuerza de los músculos. Los ensayos futuros deberían explorar qué tipo de ejercicio muscular podría conducir a limitar las consecuencias de la pérdida muscular.

Merece la pena destacar el artículo de **Silvia Gianola et al** (15), en él se compararon los efectos del ejercicio muscular frente al no ejercicio en pacientes con DMFEH. Se trabajó sobre 175 pacientes y se valoraron los cambios en la fuerza muscular y resistencia durante la marcha [con la Prueba de Marcha de 6 minutos (6MWT)], así como fatiga y habilidades motoras. Al final del estudio, las diferencias entre los 2 grupos no fueron significativas acerca de la fuerza muscular, la fatiga o de las habilidades motoras. Sin embargo, sí se observaron diferencias significativas entre los 2 grupos con respecto a la resistencia durante la marcha, que mejoró de forma significativa.

Este es un ejemplo que refuerza nuestra idea sobre la necesidad de abordar nuevos estudios que intentan clarificar este aspecto del tratamiento de la enfermedad.

Sin embargo, el entrenamiento de fuerza se ha mostrado útil para mejorar otros parámetros de la enfermedad. En el artículo de **Matteo Beretta-Piccoli et al** (11), la contracción isométrica del bíceps parece ser adecuada para los pacientes con DMFEH, ya que produce menor fatiga y perduran en el tiempo, en comparación con el grupo control. También, el parámetro primario medido por **Silvia Gianola et al** (15), resistencia durante la marcha, parece que mejora considerablemente durante la 6MWT. Por otro lado, tanto la fatiga, las habilidades motoras, la VO<sub>2</sub>max como la capacidad aeróbica no han mejorado. Es evidente pues, que cabe preguntarse cuáles pueden ser los tipos de ejercicios que podrían mejorar estos síntomas predominantes en la DMFEH.

En este sentido merece la pena destacar el artículo de **Matteo Beretta-Piccoli et al** (11). Este estudio analizó la fatiga producida frente a las flexiones isométricas sostenidas del codo, comparando 17 pacientes afectados por DMFEH (8 mujeres y 9 hombres) con un grupo control de 17 pacientes sanos, todos mayores de 15 años. Ambos grupos recibieron el mismo tratamiento (realización de dos flexiones isométricas del músculo bíceps braquial dominante, la primera contracción es al 20% de la CVM y durante 2 minutos, seguido por una contracción al 60% de la CVM y hasta el agotamiento). Midieron la debilidad muscular con un EMG, valorando la fuerza máxima voluntaria, el tiempo de resistencia y el rendimiento. Como resultados, en comparación con el grupo control, los pacientes con DMFEH mostraron niveles más bajos en el EMG en relación a todas las variables, es decir menos cambios en las actividades musculares, durante la segunda contracción isométrica al 60% MVC. En efecto, los pacientes con DMFEH tienen una menor fatiga frente a las flexiones de codo en comparación con los controles sanos.

El entrenamiento de fuerza se ha mostrado útil para mejorar los niveles de fatiga y de resistencia muscular, lo que debería mejorar la autonomía y la calidad de vida de los pacientes con DMFEH. Por tanto, aunque no se han encontrado resultados significativos para mejorar la resistencia de los músculos o la capacidad aeróbica de los pacientes con **Voet NBM et al** (17), sería interesante realizar más estudios para comprobar la eficacia y seguridad de una combinación de entrenamiento de fuerza, con el entrenamiento aeróbico, o el HIIT. Por ejemplo, en el estudio de **Landry-Cyrille Bankolé et al** (19), esta combinación de ejercicios en casa ha dado resultados significativos con un aumento del pico de VO<sub>2</sub>, de la CVM, de la resistencia muscular y en la disminución de la fatiga. Este fue un estudio sobre una muestra de 16 pacientes mayores de 18 años. La muestra se dividió en 2 grupos. El grupo de entrenamiento y el grupo control. Se estudiaron diferentes parámetros, VO<sub>2</sub>max, fuerza aeróbica máxima y contracción voluntaria máxima. Tras 24 semanas de seguimiento, alargadas otras 24, en el grupo de entrenamiento, la VO<sub>2</sub>max aumentó considerablemente, al igual que la resistencia muscular. Del mismo modo, se observó un descenso de la fatiga muscular, un aumento del área transversal de las fibras musculares y un aumento de los niveles de actividad de CK, a la vez que no se apreciaba un aumento de los patrones fisiopatológicos de la enfermedad.

En referencia al artículo **Voet NBM et al** (17), es de interés resaltar que intentaron evaluar los beneficios y daños del entrenamiento de fuerza y del ejercicio aeróbico o ambos combinados, en personas con DMFEH. Para este fin, 35 pacientes realizaron un entrenamiento de fuerza, 52 realizaron ejercicios aeróbicos, y 16 combinaron los 2 tratamientos anteriores. Se midieron principalmente la fuerza muscular, la capacidad aeróbica y la VO<sub>2</sub>. Los músculos para valorar fueron dorsiflexores de tobillo y flexores de brazo, y en menor medida los extensores de rodilla.

Como resultados, el entrenamiento de fuerza solo ha tenido poco o ningún efecto sobre la fuerza dinámica de los flexores del codo, la fuerza isométrica de los flexores del codo, los dorsiflexores del tobillo, fuerza dinámica de los dorsiflexores del tobillo. El entrenamiento con ejercicios aeróbicos ha mostrado un bajo nivel de certeza sobre la mejora de la capacidad aeróbica poco o ningún efecto sobre la fuerza de extensión de la rodilla. En cuanto a la combinación de los 2 tratamientos, los cambios en la fuerza muscular, la capacidad aeróbica y el VO<sub>2</sub> máximo fueron de muy baja certeza, con resultados imprecisos.

Teniendo en cuenta las complicaciones respiratorias en las personas afectadas por DMFEH, es pertinente estudiar la serie de casos descritos en el artículo de **Ivan Rodriguez N. et al**, (14), en él se concluye que el entrenamiento cardiopulmonar permite un buen consumo de oxígeno por parte del cuerpo, disminuyendo la dificultad respiratoria o disnea. Por otra parte, el entrenamiento muscular respiratorio no ha producido efectos adversos, y es más ha mejorado las funciones respiratorias globales. Pero, es importante mencionar que, de los 17 pacientes con

enfermedades neuromusculares presentes en el estudio, solamente 2 tuvieron la DMFEH, por lo cual el tamaño de la muestra (n=2) no nos permite confirmar la pertinencia de este tratamiento. A pesar de todo, los buenos resultados sugieren que se deben realizar más estudios sobre el efecto de la rehabilitación pulmonar en esta enfermedad, sobre todo porque los síntomas como el equilibrio o la asimetría corporal que se intentan tratar no deben descuidarse.

Con el estudio de **I. Aprile et al** (16), se concluye que se mejora la marcha, el equilibrio, y la calidad de vida general de los pacientes, después de un mes de tratamiento con aplicación diaria de ortesis. Los puntos negativos del estudio es que es el único artículo que se ha encontrado que propone este tratamiento, y el hecho de que no toma en cuenta, por ejemplo, las debilidades musculares y otros síntomas del miembro superior. Los puntos positivos del estudio son el gran número de variables que se miden, gracias a varias evaluaciones y pruebas que tienen en cuenta la autonomía y la coordinación motriz del paciente. Además, la facilidad de acceso a este tratamiento, que no requiere mucho tiempo ni dinero, permite un seguimiento adecuado de todos los pacientes durante todo el proceso. Como ya se ha comentado en el apartado de resultados en este estudio se analizó el efecto de la aplicación de ortesis de extremidades inferiores sobre el equilibrio, la marcha y la calidad de vida (variables a medir), en 15 pacientes, de 14 a 70 años de edad. En ellos se aplicó un protocolo de pruebas de rendimiento (Test de Marcha de 10 metros-10mWT y Test de Marcha de 2 minutos-2minWT), con evaluaciones clínicas, evaluación instrumental con la ayuda de un estabilómetro (para medir la estabilidad postural), y evaluaciones de discapacidad. El protocolo diseñado hizo que se estudiarán estos parámetros solamente con las zapatillas habituales, y luego lo mismo con las zapatillas + ortesis. Después de un mes de tratamiento con la ortesis puesta todos los días, se obtuvieron resultados significativos en todas las variables mencionadas.

En el estudio de **Cevher Savcun Demirci et al** (13) en comparación con los planes de tratamiento vistos anteriormente, se aborda el tratamiento de la DMFEH desde un punto de vista diferente, intentando influir sobre la cinemática de la escápula con "tape" neuromuscular. Con el objetivo de permitir su mejor estabilización global. Pero, a través de este estudio, se ha visto muy poca influencia terapéutica en cuanto a la aplicación del Tape tanto del lado dominante como del lado no dominante en cuanto a la elevación de la escápula y las rotaciones internas y externas. Aunque, sin resultados concluyente en base a este estudio, podríamos plantearnos si la aplicación de tape de otras formas que en "I" con tres tiras, o con otro tipo de bandas podría o no ayudar a la estabilización de la escápula en pacientes con DMFEH. Sería interesante profundizar más en esta propuesta de tratamiento pues es el único artículo reciente encontrado que intenta aplicar un protocolo de tratamiento utilizando esta técnica. De la misma manera, el estudio se ha realizado sobre una muestra de tamaño reducido (n=11) y como indica el mismo artículo, sería interesante reflejar un estudio similar con más criterios de inclusión para realizar una búsqueda con más potencia y entonces más relevancia en general.

En el artículo de **Edith Ribot-Ciscar et al** (18), se ha visto que la estimulación de ciertos músculos o grupos de músculos (TB+PM o BB+PM) tenía como efecto el mejoramiento de las amplitudes máximas de la flexión de hombro y de la abducción de hombro, pero como se indica en el artículo, hay que diferenciar bien la sensación de movimientos ilusorios que se crea a través de la vibración. Aunque esta sensación ilusoria de movimiento está presente, los autores concluyen que esta terapia ayuda a los pacientes con DMFEH que tienen afectada la movilidad del miembro superior, puesto que se ha evidenciado la consecución de una mejoría de la amplitud. Tal vez sería interesante añadir esta terapia en un protocolo de tratamiento ya que produce una mejora de la fuerza máxima isométrica y una disminución del dolor al movimiento que son síntomas relevantes e incapacitantes en el caso de la DMFEH. Visto los resultados obtenidos con las terapias de entrenamiento HIIT o de trabajo aeróbico como se ha visto en los artículos de **Grete Andersen et al** (10), **Soren P. et al**, (12) o de **Landry-Cyrille Bankolé et al** (19) Sería interesante aplicar protocolos de tratamiento combinado, intentando juntar los beneficios de las diferentes técnicas con fin de encontrar un protocolo de tratamiento con mejores resultados.

Tras el análisis bibliográfico realizado se ha podido ver que los tratamientos existentes difieren mucho, y que hoy en día faltan evidencias científicas para tener y demostrar la eficacia de un protocolo de tratamiento concreto. De la misma forma, a través de la búsqueda realizada se ha comprobado que una multitud de síntomas de esta patología seguían estando sin tratamiento como por ejemplo a nivel de las afectaciones extramusculares (1.3 Clínica) o la afectación de la vista. Se ha visto que se pueden tener diferentes resultados positivos con diferentes técnicas, como en los artículos de **Grete Andersen et al** (10), **Soren P. et al**, (12) a través de entrenamiento y mejoramiento de ciertos aspectos otras terapias, tomando por ejemplo el tratamiento vibratorio de **Edith Ribot-Ciscar et al** (18), y el trabajo de fuerza como el expuesto en **Voet NBM et al** (17) pero faltan estudios, sobre terapias combinadas de aplicación en este tipo de pacientes.

Por último, hay que señalar que en la actualidad todavía no conocemos realmente los fenómenos fisiopatológicos ni los mecanismos por los que se desarrolla esta enfermedad, lo que dificulta su comprensión y, por tanto, el establecimiento de un tratamiento contrastado. Igualmente, varios de los síntomas que constituyen la DMFEH no se pueden tratar con fisioterapia. Además, se detecta que en los artículos analizados falta homogeneidad entre ellos, tanto a nivel de tamaño de las muestras analizadas como a nivel de género, duración y edad. Además, las variables medidas en los diferentes estudios difieren bastante, por lo que resulta difícil su comparación.

## 6-CONCLUSIONES

En base a los objetivos marcados para nuestro trabajo, podemos concluir que:

1. Los síntomas de la DMFEH, que con más frecuencia son tratados mediante técnicas fisioterapéuticas son principalmente todas aquellas vinculadas con una merma de las aptitudes físicas del paciente como pueden ser: la disminución de la movilidad, disminución de la fuerza, la fatiga muscular, la pérdida resistencia muscular y el menor rendimiento de la marcha.

2. Gracias a esta revisión se ha visto que no hay una técnica en concreto que permita alcanzar mejores resultados para el tratamiento de la sintomatología propia de esta enfermedad. Hoy en día el tratamiento es puramente sintomatológico, en función del paciente. No obstante, parece que el entrenamiento aeróbico o el HIIT son los más seguros y eficaces.

3. A día de hoy, los tratamientos a aplicar en el caso de la DMFEH no están claramente establecidos. Es necesario llevar a cabo un mayor número de estudios que aporten mayor evidencia científica que conduzcan a la concreción de un plan de tratamiento fiable y preciso.

Por tanto, una vez realizado el trabajo, podemos concluir que nuestra hipótesis de partida se confirma parcialmente. El tratamiento fisioterapéutico mejora la sintomatología de los pacientes, aunque no ha quedado totalmente demostrado que pueda ralentizar la progresión de la enfermedad.

## 7-BIBLIOGRAFÍA

1. LaPelusa A, Kentris M. Muscular Dystrophy. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2021.
2. Sabrina Sacconi, Leonardo Salviati, Claude Desnuelle. Facioscapulohumeral muscular dystrophy, *Biochimica et Biophysica Acta (BBA). Molecular Basis of Disease*. 2015;1852:607-614
3. Statland J, Tawil R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurologic Clinics*. W.B. Saunders. 2014;32:721-8
4. Statland J, Tawil R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. *CONTINUUM Lifelong Learning in Neurology*. 2016;31:1916-31
5. Dora Steel , Marion Main , Adnan Manzur , Francesco Muntoni , Pinki Munot .Clinical features of facioscapulohumeral muscular dystrophy 1 in childhood Steel. *Dev Med Child Neurol*. 2019;61:964-971
6. Hamel J, Tawil R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Update on Pathogenesis and Future Treatments. *The American Society for Experimental NeuroTherapeutics*. 2018;15:863-71
7. Copeland SA, Levy O, Warner GC, Dodenhoff RM. The Shoulder in Patients With Muscular Dystrophy. *CLINICAL ORTHOPAEDICS AND RELATED RESEARCH*. 1999;(368):80-91
8. Cea G, Jiménez D. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. Report of seven patients. *Med chile*. 2015;143(3):304-9
9. Schipper K, Bakker M, Abma T. Fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy: a qualitative study of people's experiences. *Disabil Rehabil*. 2017; 39(18):1840-1846
10. Andersen G, Heje K, Buch AE, Vissing J. High-intensity interval training in facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1: a randomized clinical trial. *Journal of Neurology*. 2017;264(6):1099–106
11. Beretta-Piccoli M, Calanni L, Negro M, Ricci G, Bettio C, Barbero M, et al. Increased resistance towards fatigability in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *European Journal of Applied Physiology*. 2021;121(6):1617–29
12. Andersen SP, Sveen ML, Hansen RS, Madsen KL, Hansen JB, Madsen M, et al. Creatine kinase response to high-intensity aerobic exercise in adult-onset muscular dystrophy. *Wiley Periodicals*. 2013;48(6):897–901
13. Savcun Demirci C, Onursal Kılınç Ö, Yıldız Tİ, Ayvat E, Ayvat F, Turgut E, et al. Effect of taping on scapular kinematics of patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurological Sciences*. 2019;40(8):1583–8



14. Rodríguez N Iván, Fuentes S Claudia, Rivas B Carla, Molina R Fernanda, Sepúlveda C Constanza, Zenteno A Daniel. Respiratory rehabilitation in neuromuscular patients: effects on exercise tolerance and respiratory muscles. *Rev. chil. enferm. respir.* 2013;29(4):196-203
15. Gianola S, Castellini G, Pecoraro V, Monticone M, Banfi G, Moja L. Effect of Muscular Exercise on Patients With Muscular Dystrophy. *Frontiers in Neurology. Front. Neurol.* 2020;11:1-10
16. I Aprile, C Bordieri, A Gilardi, M Lainieri Milazzo, G Russo, F De Santis, et al. Balance and walking involvement in facioscapulohumeral dystrophy: a pilot study on the effects of custom lower limb orthoses. *Eur J Phys Rehabil Med.* 2013;49(2):169-78
17. Bm Voet N, Bleijenberg G, Padberg GW, Gm Van Engelen B, 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;10(56):1-10
18. Ribot-Ciscar E, Milhe-De Bovis V, Aimonetti JM, Lapeyssonnie B, Campana-Salort E, Pouget J, et al. Functional impact of vibratory proprioceptive assistance in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle and Nerve.* 2015;52(5):780–7
19. Bankolé LC, Millet GY, Temesi J, Bachasson D, Ravelojaona M, Wuyam B, et al. Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial. *Medicine (United States).* 2016;95(31):4497
20. O'Dowd DN, Bostock EL, Smith D, Morse CI, Orme P, Payton CJ. The effects of 12 weeks' resistance training on psychological parameters and quality of life in adults with Facioscapulohumeral, Becker, and Limb–girdle dystrophies. *Disability and Rehabilitation.* 2021;1-7. DOI: 10.1080/09638288.2021.1955306
21. Wang CC, Fang CC, Lee YH, Yang MT, Chan KH. Effects of 4-week creatine supplementation combined with complex training on muscle damage and sport performance. *Nutrients.* 2018; 10(11):1640
22. Gianola S, Pecoraro V, Lambiase S, Gatti R, Banfi G, Moja L. Efficacy of Muscle Exercise in Patients with Muscular Dystrophy: A Systematic Review Showing a Missed Opportunity to Improve Outcomes. *PLoS ONE.* 2013;8(6)

## ANEXO I

Evaluación de la calidad metodológica de los artículos incluidos en la revisión bibliográfica.  
Escala PEDro.

Artículo	Valoración / Items Escala PEDro											Resultado
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	
Grete Andersen et al. (2017) (10)	Si	Si	Si	Si	No	No	Si	Si	No	Si	Si	7/10
Matteo Beretta-Piccoli et al, (2021) (11)	Si	No	No	Si	No	No	Si	Si	Si	Si	Si	6/10
Soren P. et al, (2013) (12)	Si	No	No	Si	No	No	Si	Si	Si	Si	Si	6/10
Cevher Savcun Demirci et al. (2019) (13)	Si	No	No	Si	Si	No	Si	Si	Si	Si	Si	7/10
Ivan Rodriguez et al, (2013) (14)	Si	No	No	Si	No	No	Si	Si	Si	Si	Si	6/10
Silvia Gianola et al, (2020) (15)	Si	Si	No	Si	No	No	No	Si	Si	Si	Si	6/10
I. Aprile et al (2013) (16)	Si	No	No	Si	No	Si	Si	Si	Si	Si	Si	7/10
Voet NBM et al (2019) (17)	Si	Si	Si	Si	Si	Si	Si	Si	Si	No	No	8/10
Edith Ribot-Ciscar et al. (2015) (18)	Si	No	No	Si	No	Si	Si	Si	No	Si	Si	6/10
Landry-Cyrille Bankolé et al. (2016) (19)	Si	Si	No	Si	Si	No	Si	Si	No	Si	Si	7/10
Dawn N. O'Dowd et al. (2021) (20)	Si	No	No	Si	No	No	Si	Si	Si	Si	Si	6/10

El primer ítem de la escala PEDro no se ha tenido en cuenta, ya que está relacionado con la evaluación de la validez externa de los estudios. Por tanto, la máxima puntuación de un artículo es de 10 puntos, pudiendo ser la mínima de 0 puntos.

### Items Escala PEDRO

1. Los criterios de elección fueron especificados
2. Los sujetos fueron asignados al azar a los grupos (en un estudio cruzado, los sujetos fueron distribuidos aleatoriamente a medida que recibían los tratamientos)
3. La asignación fue oculta
4. Los grupos fueron similares al inicio en relación a los indicadores de pronóstico más importantes

5. Todos los sujetos fueron cegados
6. Todos los terapeutas que administraron la terapia fueron cegados
7. Todos los evaluadores que midieron al menos un resultado clave fueron cegados
8. Las medidas de al menos uno de los resultados clave fueron obtenidas de más del 85% de los sujetos inicialmente asignados a los grupos
9. Se presentaron resultados de todos los sujetos que recibieron tratamiento o fueron asignados al grupo control, o cuando esto no pudo ser, los datos para al menos un resultado clave fueron analizados por “intención de tratar”
10. Los resultados de comparaciones estadísticas entre grupos fueron informados para al menos un resultado clave
11. El estudio proporciona medidas puntuales y de variabilidad para al menos un resultado clave