

## Artículos de revisión

---

# Papel de la fisioterapia en las enfermedades raras

**María Teresa Montañana Pérez**

Fisioterapeuta especializada en Neurología infantil. Universidad CEU Cardenal Herrera

En 2009 se publicó el primer estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio), impulsado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)<sup>1</sup>, en el que se recogían los datos de diagnóstico, atención sociosanitaria, apoyos y asistencia por motivos de discapacidad, inclusión social y laboral, así como la percepción por parte de las personas afectadas de su realidad cotidiana. En este estudio se reflejaban una serie de recomendaciones, como avanzar en la detección y el tratamiento precoz de las enfermedades poco frecuentes (EPF) como mecanismo de prevención; facilitar el acceso a los recursos especializados; aplicar la cobertura de los tratamientos (más allá de los medicamentos);



adquisición de otros materiales, servicios y recursos necesarios; atención integral en educación, con los apoyos necesarios dentro y fuera del aula; identificar servicios centros y profesionales de referencia; y garantizar, generalizar y hacer permanentes los tratamientos de rehabilitación, entre otras recomendaciones.

La rehabilitación debería ser, por tanto, una parte integral de los procesos de tratamiento en las EPF<sup>2</sup>. Esto supone iniciar el tratamiento tan pronto como sea posible mediante un plan terapéutico en concordancia con el curso de la enfermedad.

Para garantizar estas recomendaciones, en 1958 la Organización Mundial de la Salud definió la fisioterapia como la ciencia de tratamiento relacionada con medios físicos, ejercicio terapéutico, masoterapia y electroterapia, que además incluye la aplicación de pruebas eléctricas y manuales para determinar el valor de la afectación y la fuerza muscular, pruebas para determinar las capacidades funcionales, la amplitud del movimiento articular y medidas de la capacidad vital, así como ayudas diagnósticas para el control de la evolución.

Posteriormente, el Reglamento de la Asociación Española de Fisioterapeutas definió la fisioterapia como el arte y la ciencia que, mediante el conjunto de métodos, actuaciones y técnicas a través de la aplicación tanto manual como instrumental de medios físicos, curan, recuperan y adaptan a las personas afectadas de disfunciones somáticas, psicósomáticas y orgánicas, considerando que también tiene un carácter preventivo y puede recomendarse a las personas que desean mantener un nivel adecuado de salud.

Por tanto, la fisioterapia podría definirse como el método curativo a través de medios naturales (agua, luz, electricidad) o mecánicos, como el masaje o la actividad física. En consecuencia, puede considerarse como una disciplina que se encarga de proporcionar los abordajes terapéuticos en relación con las alteraciones cardiorrespiratorias, osteomusculares, neuromotoras, vasculares, procesos dolorosos, tegumentarios y sensoriales, tanto en el ámbito clínico como familiar, laboral y educativo de las personas que manifiestan una enfermedad rara (ER). La mayoría de las EPF van asociadas a problemas psicomotores y procesos más o menos crónicos y/o degenerativos, por lo que la fisioterapia constituye un pilar esencial en el proceso terapéutico para mejorar la calidad de vida de estas personas y de sus cuidadores<sup>3</sup>.

La fisioterapia es una profesión multi/interdisciplinaria, que puede actuar en distintos campos de la medicina, como la traumatología, la neurología, la pediatría, la cardiología, la dermatología, la geriatría o la salud mental,

lo que hace que en muchas ocasiones forme parte de un equipo multidisciplinario, dentro del cual goza de una gran independencia y capacidad profesional que le permite cubrir las necesidades terapéuticas de las personas afectadas por una EPF en todos estos campos.

Según la Conferencia Mundial por la Fisioterapia<sup>4</sup>, el fisioterapeuta está cualificado para:

- Realizar un examen y una evaluación integrales de los pacientes, en este caso en personas afectadas de ER.
- Evaluar los resultados del examen o el diagnóstico y hacer juicios clínicos.
- Determinar cuándo los pacientes deben ser referidos a otro profesional.
- Implementar un programa de intervención o tratamiento.
- Determinar el resultado de la intervención.
- Hacer recomendaciones para el autocuidado.
- Comunicación con otros profesionales y familiares.

La labor del fisioterapeuta en el ámbito de las ER se puede llevar a cabo tanto en hospitales como en geriátricos, centros de investigación o clínicas, entornos escolares y familiares, y tanto en atención primaria como especializada. Además, también se pueden realizar los abordajes terapéuticos en centros de día, clubes deportivos, asociaciones de enfermos, gimnasios... y durante las actividades de ocio.

De manera que la labor del fisioterapeuta en las EPF se inicia con el proceso de razonamiento clínico, en el que, interactuando con el paciente y otros agentes, plantea significados, objetivos y estrategias terapéuticas basadas en los datos clínicos, las preferencias del paciente y su conocimiento y juicio profesional<sup>5</sup>, lo que supone utilizar un enfoque para la observación, el análisis y la interpretación de lo que la persona con EPF manifiesta sobre la alteración de su funcionamiento<sup>6</sup>.

Esto nos conduce a emplear el marco de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), que permite describir y medir el funcionamiento y la discapacidad de las personas con ER utilizando una visión universal de la discapacidad<sup>7</sup>. El empleo de este marco de referencia permite documentar las características y el funcionamiento de las personas con EPF, de manera que se resalten las capacidades más que las dificultades y, a partir de ahí, registrar los problemas que se manifiestan en las personas con ER, que afectan a sus funciones y estructuras corporales, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación en los diferentes entornos en que se desenvuelven (contexto), teniendo en cuenta sus factores personales.

Debido a la complejidad que pueden presentar las ER en sus manifestaciones clínicas, los fisioterapeutas debemos aprender a observar qué hacen estos pacientes y cómo lo hacen, las dificultades que presentan y por qué, cómo pueden interactuar estos problemas y cómo podemos facilitar que las actividades les sean más fáciles o posibles<sup>8</sup>. El tratamiento debe ir precedido de una valoración, es decir, interpretar la capacidad funcional que tiene la persona con ER. Esta valoración permite establecer una línea de medida o punto de partida, y planificar el tratamiento en relación con las habilidades y dificultades de estas personas mediante la proyección de objetivos encaminados a resolver sus problemas funcionales, evaluar el tratamiento y registrar los patrones clínicos iniciales y su progreso<sup>9</sup>.

Los fisioterapeutas disponen de una gran cantidad de herramientas estructuradas para la valoración de la población infantil con ER no invasivas, que pueden ayudar a establecer el diagnóstico, como el método de Prechtl<sup>10</sup>, que permite la detección del riesgo de parálisis cerebral en neonatos, algunos exámenes físicos detallados, el análisis de los patrones de marcha, las medidas de la motricidad gruesa, como la Gross Motor Function Measure (GMFM), la Functional Mobility Scale (FMS), el Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI), o sistemas de clasificación, como el GMFCS y el MACS, que pueden ayudar a evaluar y establecer el pronóstico de estos niños respecto a su función y autonomía en el futuro.

En la población adulta también se emplean test validados, como la Escala Internacional de la Motricidad (Motricity Index) para valorar la fuerza muscular, la Escala de Ashworth Modificada (Modified Ashworth Spasticity Scale) para la valoración de la espasticidad, el Índice de Barthel (Barthel Index) para la valoración de actividades de la vida diaria, y análisis objetivos de la postura y del movimiento a través del sistema VICOM. Para valorar la calidad de vida se emplea la escala EuroQoL, y otras para la valoración del dolor, como la escala EVA<sup>11</sup>.

De todas estas valoraciones se obtienen conclusiones sobre los problemas principales y secundarios –o consecuencia de los primeros–, lo que nos permitirá establecer objetivos de tratamiento orientados a mejorar la funcionalidad de estos pacientes, que deben ser:

- Realistas, según la afectación de la persona con ER. En algunos casos trabajaremos para conseguir el máximo de calidad funcional, en otros para que la funcionalidad adquirida no se deteriore, y en otros para proporcionar una mejor calidad de vida de estos pacientes.
- Consensuados con la persona y/o la familia.
- Funcionales, para conseguir habilidades útiles en su vida diaria.

- Concretos: qué queremos mejorar y qué queremos conseguir.
- A corto plazo: plan de tratamiento.
- A largo plazo: 1 año, no más.

Entre las EPF podemos encontrarnos enfermedades neurodegenerativas, en cuyos pacientes el objetivo terapéutico no sólo es mejorar el potencial para llevar a cabo las actividades de la vida diaria, la funcionalidad, la cognición y la calidad de vida, sino también tener en cuenta la progresión de la enfermedad y la esperanza de vida<sup>12</sup>.

El tratamiento se establece de acuerdo con un detallado análisis y valoración, adaptado a cada persona con EPF, teniendo en cuenta sus características particulares:

- Tipo de trastorno.
- Distribución de la afectación.
- Grado de afectación.
- Edad.
- Trastornos asociados.
- Entorno social.
- Respuesta del paciente al tratamiento.

El plan de tratamiento no debe ser estático, sino adaptado a las circunstancias de la persona y condicionado a los cambios que se produzcan, tanto si mejora como si se mantiene o si se presenta una regresión, con el fin último de trasladar el programa de tratamiento a la vida diaria del paciente con ER, incluyendo a la familia como miembro del equipo.

Las técnicas utilizadas en fisioterapia son múltiples y variadas, aunque se puede hacer una mención de las herramientas y técnicas empleadas en las ER:

- Terapia manual:
  - Diferentes modalidades de masaje: terapéutico, de tejido conjuntivo, drenaje linfático, criomasaje o técnicas manuales neuromusculares.
  - Kinesioterapia: movimientos activos y pasivos del cuerpo o una parte del mismo.
  - Fisioterapia ortopédica para el abordaje de las lesiones musculoesqueléticas.
  - Métodos manuales de reeducación de la conducta postural.
  - Estiramientos analíticos.
  - Fisioterapia neurológica, centrada en el tratamiento de las afecciones que conlleven una lesión del sistema nervioso, con el fin de reeducar o educar el tono postural, las sinergias y los patrones neuromotores.
  - Fisioterapia respiratoria, para la desobstrucción de las vías respiratorias, reeducación respiratoria o readaptación al esfuerzo.
  - Fisioterapia obstétrica, cuyo objetivo es potenciar el suelo pélvico.
  - Vendajes funcionales o neuromusculares, cuyo objetivo es limitar el movimiento que afecte a las estructuras dañadas sin limitar otros movimientos.
- Terapia mediante agentes físicos:
  - Electroterapia y ultrasonoterapia.
  - Termoterapia y crioterapia. Uso de calor y frío con el objetivo de potenciar la acción neuromuscular, mejorar el trofismo y la acción antiinflamatoria y analgésica.
  - Hidroterapia. Uso del agua como método terapéutico que permite reducir la inflamación y el dolor, facilitar la dilatación de los vasos sanguíneos y la relajación de la musculatura.
  - Mecanoterapia y presoterapia. Tratamientos mediante el uso de aparatos mecánicos, ortesis o prótesis.
  - Magnetoterapia y fototerapia. Uso de campos electromagnéticos que actúan ayudando a eliminar las contracturas y los espasmos, con efecto antiinflamatorio, así como aplicación de luz ultravioleta o de infrarrojos para tratar patologías de la piel, úlceras o problemas del recién nacido<sup>13</sup>.

A partir de los nuevos tratamientos y el rápido progreso de la ciencia, los profesionales de la fisioterapia usan cada vez más nuevas tecnologías. Los exoesqueletos y lokomats, creados hace poco tiempo o en proceso de

perfeccionamiento, están permitiendo el uso de nuevas tecnologías en el tratamiento de las personas con ER. Para algunos trastornos específicos también se está incluyendo la realidad virtual<sup>14</sup>.

En síntesis, la fisioterapia aporta múltiples beneficios para la salud de las personas con ER, como ayudar a combatir los síntomas de las diferentes patologías, prevenir molestias futuras, frenar los efectos de los procesos degenerativos, fortalecer el organismo, mejorar u optimizar la funcionalidad, disminuir el dolor y aumentar el bienestar y la calidad de vida.

## **Bibliografía**

1. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio). Madrid: Caja Madrid, 2009.
2. Dega W. Integration of medical rehabilitation in public health service. *JAMA*. 1975; 233: 90-91.
3. Rajmil L, Perestelo-Pérez L, Herdman M. Quality of life and rare diseases. *Adv Exp Med Biol*. 2010; 686: 251-272.
4. Policy Statement. Description of physical therapy. Ginebra: World Confederation for Physical Therapy, 2019.
5. Higgs J, Jones MA, Loftus S, Christensen N. *Clinical reasoning in the health professions*, 3.ª ed. Oxford: Elsevier, 2008.
6. Mayston MJ. Problem solving in neurological physiotherapy-setting the scene. En: Edwards S, ed. *Neurological physiotherapy: a problem-solving approach*, 2.ª ed. Londres: Churchill Livingstone, 2002; 3-19.
7. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. Organización Mundial de la Salud, 2001.
8. Bobath B. *Actividad postural refleja anormal causada por lesiones cerebrales*, 3.ª ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 1987.
9. Sahrman SA. Diagnosis by the physical therapist: a prerequisite for treatment. *Phys Ther*. 1988; 68: 1.703-1.706.
10. Marcroft C, Khan A, Embleton ND, Trenell M, Plötz T. Movement recognition technology as a method of assessing spontaneous general movements in high risk infants. *Front Neurol*. 2015; 5: 284.
11. Díaz MJ, Fernández M, Polanco J. La valoración del funcionamiento a través de test validados. *Rev Iberoam Fisioter Kinesiol*. 2005; 8(1): 1-43.
12. Latimer-Cheung AE, Pilutti LA, Hicks AL, Martin Ginis KA, Fenuta AM, MacKibbin KA, et al. Effects of exercise training on fitness, mobility, fatigue, and health-related quality of life among adults with multiple sclerosis: a systematic review to inform guideline development. *Arch Phys Med Rehabil*. 2013; 94(9): 1.800-1.828.
13. Guerra L. *Manual de fisioterapia*. Ciudad de México: Manual Moderno Editorial, 2018.
14. Parsons TD, Rizzo AA, Rogers S, York P. Virtual reality in paediatric rehabilitation: a review. *Dev Neurorehabil*. 2009; 2(4): 224-238.