

# **EFFECTOS DE LA REHABILITACIÓN FÍSICA EN PACIENTES CON ATAXIA DE FRIEDRICH. REVISION TEMATICA.**

## **Nombres y Apellidos**

Daniel Asprilla Redondo  
Código estudiantil: 202011025814

Melisa Alejandra Arias Zapata  
Código estudiantil: 202011026168

Shamir Badran Pico  
Código estudiantil: 201821696501

Caroline Andrea Escorcía Uribe  
Código estudiantil: 202011025743

Sofy Suarez Bolívar  
Código estudiantil: 202011025694

Ana Marcela Vega Cáceres  
Código estudiantil: 202011025680

Trabajo de Investigación del Programa de Fisioterapia

## **Tutor:**

María Victoria Quintero

## RESUMEN

**Introducción:** La ataxia de Friedrich o también conocida como degeneración espinocerebelosa es una enfermedad genética poco común que afecta la medula espinal y los nervios que controlan los movimientos de los músculos como en los brazos y las piernas causando dificultades para caminar, pérdida de sensibilidad en brazos, piernas y dificultades en el habla, su principal síntoma es la dificultad para coordinar los movimientos. Por otro lado, no existen medidas de prevención actuales que enfrenten a la ataxia, solo una prueba prenatal para saber si se es portador.

La elaboración de este trabajo busca resaltar el efecto fisioterapéutico como rehabilitación principal que ha demostrado mejorar la función motora y el estado físico en general de los pacientes con ataxia de Friedrich logrando una mejor calidad de vida, teniendo como objetivo principal la funcionalidad del paciente. Uno de los efectos que puede abarcar la fisioterapia es la reducción del dolor, la deformidad y la discapacidad.

Los artículos investigativos que se tomaron como principales en la elaboración del mismo señalan métodos efectivos como la realización de ejercicios de respiración, ejercicios aeróbicos y anaeróbicos, técnicas de relajación, fortalecimiento de las extremidades superiores e inferiores y exergames para el mejoramiento de estos pacientes logrando un desarrollo y una evolución de los parámetros de la marcha, postura, coordinación, equilibrio, ofreciendo una significativa independencia

buscando una participación social y funcional de dichos pacientes adaptándolos a sus actividades de la vida diaria y actividades de recreación y de ocio, resaltando que dichos objetivos pudieron lograrse a largo plazo con resultados positivos y favorables para la adaptación de una vida funcional, **Objetivo:** Analizar en la literatura publicada los efectos de la rehabilitación física en pacientes con ataxia de Friedrich. **Materiales y método:** revisión de la literatura realizada en una muestra de 4 artículos tipo ECA. Para la búsqueda se utilizaron como palabras clave, «spinocerebellar ataxia», «cerebellar ataxia», «treatment», «rehabilitation», «physical therapy», «physiotherapy», «physical activity», «gait», «postural balance» en combinación con los operadores lógicos AND y OR. Se seleccionaron aquellos artículos en los que los términos aparecían en el título o el resumen, al pasar el primer filtro se revisó el texto completo y se aplicaron los criterios de inclusión, posteriormente se aplicó la escala CONSORT y se seleccionaron aquellos artículos que cumplieron con los requisitos de inclusión y calidad. Resultados: Los ensayos clínicos consultados demostraron la eficacia de la fisioterapia en las alteraciones que presentan los pacientes con ataxia de Friedrich, mejorando la marcha, postura, coordinación, equilibrio, ofreciendo una mayor independencia funcional en sus actividades diarias y sociales. existe amplia heterogeneidad metodológica en cuanto a la frecuencia, duración y tipos de ejercicios realizados, se incluyeron ejercicios aeróbicos, anaeróbicos, hidroterapia y Exergames. **Conclusiones:** se pone de relieve la poca evidencia científica publicada con relación a la intervención fisioterapéutica de los pacientes con ataxia, pocos ensayos clínicos de calidad que

sirvan de base para la implementación de tratamientos eficaces y novedosos, gracias a la baja prevalencia de esta enfermedad y su poca intervención científica la cual hable detalladamente de su rehabilitación.

**Palabras clave:** ataxia, ataxia espinocerebelosa, rehabilitación física, fisioterapia, tratamiento (fuente: Desc)

### ABSTRACT

Introduction: Friedrich's ataxia or also known as spinocerebellar degeneration is a rare genetic disease that affects the spinal cord and the nerves that control muscle movements such as in the arms and legs, causing difficulty walking, loss of sensation in the arms, legs, and speech difficulties, its main symptom is difficulty coordinating movements. On the other hand, there are no current prevention measures against ataxia, only a prenatal test to find out if you are a carrier.

The elaboration of this work seeks to highlight the physiotherapeutic effect as the main rehabilitation that has been shown to improve motor function and general physical condition of patients with Friedrich's ataxia, achieving a better quality of life, with the patient's functionality as the main objective. One of the effects that physiotherapy can cover is the reduction of pain, deformity, and disability.

The investigative articles that were taken as the main ones in the elaboration of the same point out effective methods such as breathing exercises, aerobic and anaerobic exercises, relaxation techniques, strengthening of the upper and lower

extremities, and exergames for the improvement of these patients, achieving a development and evolution of the gait parameters, posture, coordination, balance, offering a significant independence seeking a social and functional participation of said patients adapting them to their activities of daily life and recreation and leisure activities, highlighting that said objectives could be achieved in the long term with positive and favorable results for the adaptation of a functional life, Objective: To analyze in the published literature the effects of physical rehabilitation in patients with Friedrich's ataxia. Materials and method: review of the literature carried out on a sample of 4 RCT-type articles. For the search, the keywords used were "spinocerebellar ataxia", "cerebellar ataxia", "treatment", "rehabilitation", "physical therapy", "physiotherapy", "physical activity", "gait", "postural balance". in combination with the logical operators AND and OR. Those articles in which the terms appeared in the title or abstract were selected. After passing the first filter, the full text was reviewed and the inclusion criteria were applied. Subsequently, the CONSORT scale was applied and those articles that met the criteria were selected. inclusion and quality requirements. Results: The clinical trials consulted demonstrated the efficacy of physiotherapy in the alterations presented by patients with Friedrich's ataxia, improving gait, posture, coordination, and balance, offering greater functional independence in their daily and social activities. there is wide methodological heterogeneity in terms of the frequency, duration and types of exercises performed, including aerobic, anaerobic, hydrotherapy and Exergame exercises. Conclusions: the little scientific evidence published in relation to

physiotherapeutic intervention in patients with ataxia is highlighted, few quality clinical trials that serve as a basis for the implementation of effective and innovative treatments, thanks to the low prevalence of this disease and his little scientific intervention which speaks in detail about his rehabilitation.

**Key Words:** ataxia, spinocerebellar ataxia, physical rehabilitation, physiotherapy, treatment (Source: Desc)

## REFERENCIAS

1. Koeppen AH, Mazurkiewicz JE. Friedreich ataxia: Neuropathology revised. *J Neuropathol Exp Neurol.* 2013;72(2):78–90. Available from: doi:10.1097/NEN.0b013e31827e5762.
2. Agrawal S, Lee S, Dell MO, Stein J. Degenerative Cerebellar Disease. *2020;34(5):584–94.* Available from: doi:10.1177/0269215520905073 Available from: doi:10.1177/0269215520905073.
3. Kearney M, Orrell RW, Fahey M, Brassington R, Pandolfo M. Pharmacological treatments for Friedreich ataxia. *Cochrane Database Syst Rev.* 2016;2016(8). Available from: doi: 10.1002/14651858.CD007791.pub4.
4. Milne SC, Corben LA, Roberts M, Murphy A, Tai G, Georgiou-Karistianis N, et al. Can rehabilitation improve the health and well-being in Friedreich's ataxia: a randomized controlled trial? *Clin Rehabil.* 2018;32(5):630–43. Available from : doi: 10.1177/0269215517736903
5. Ayvat E, Onursal Kılınc Ö, Ayvat F, Savcun Demirci C, Aksu Yıldırım S, Kurşun O, et al. The Effects of Exergame on Postural Control in Individuals with Ataxia: a Rater-Blinded, Randomized Controlled, Cross-over Study. *Cerebellum [Internet].* 2022;21(1):64–72. Available from: <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01277-0>
6. Tercero-Pérez K, Cortés H, Torres-Ramos Y, Rodríguez-Labrada R, Cerecedo-Zapata CM, Hernández-Hernández O, et al. Effects of Physical Rehabilitation in Patients with Spinocerebellar Ataxia Type 7. *Cerebellum.* Available from : 2019;18(3):397–405. doi: 10.1007/s12311-019-1006-1. PMID: 30701400.
7. Cerebelosa D. Revisión sistemática y crítica de la disartria cerebelosa. 2014;

- Available from : [TFG-M-L114.pdf;jsessionid=5423CD4D26DA4D81D4B83B7C76DED819 \(uva.es\)](https://www.uva.es/TFG-M-L114.pdf?jsessionid=5423CD4D26DA4D81D4B83B7C76DED819)
8. Fernández Martínez E, Jorge Rodríguez JL, Rodríguez Pérez D, Crespo Moinelo M, Fernández Paz J. La neurorrehabilitación como alternativa esencial en el abordaje terapéutico de las ataxias cerebelosas. *Rev Cuba Salud Publica*. Available from : 2013;39(3):489–500. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-34662013000300007&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662013000300007&lng=es).
  9. González Garcés Y, Vázquez Mojena Y, Torres Vega R, Rodríguez-Labrada R. Ataxias cerebelosas e infecciones virales: caracterización clínica y mecanismos neuropatogénicos. *Rev Cubana Med Trop [Internet]*. 2020; 72(1): e476. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0375-07602020000100009&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0375-07602020000100009&lng=es). Epub 10-Jun-2020. González SA,
  10. Castiblanco MA, Arias-Gómez LF, Martínez-Ospina A, Cohen DD, Holguin GA, et al. Results from Colombia's 2016 Report Card on Physical Activity for Children and Youth. *J Phys Act Health*. 2016;13(11 Suppl 2): 129-136. Available from : <https://doi.org/10.1123/jpah.2016-0369>
  11. World Health Organization. Global health risks: mortality and burden of disease attributable to selected major risks. Geneva; 2009. Available from : [https://www.who.int/healthinfo/global\\_burden\\_disease/GlobalHealthRisks\\_report\\_full.pdf](https://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/GlobalHealthRisks_report_full.pdf)
  12. Thomas-Black G, Dumitrascu A, Garcia-Moreno H, Vallortigara J, Greenfield J, Hunt B, et al. The attitude of patients with progressive ataxias towards clinical trials. *Orphanet J Rare Dis [Internet]*. 2022;17(1):1–10. Available from: <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02091-x>
  13. Koeppen AH, Mazurkiewicz JE. Friedreich ataxia: Neuropathology revised. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2013;72(2):78–90 <https://doi.org/10.1097/NEN.0b013e31827e5762>
  14. González Santiago P, Gutiérrez Martín D, Morales Ortega A, Moreno Moreno E, Rojo Sombrero H, Gómez Carrasco JÁ. Ataxia de Friedreich de inicio precoz con mejoría clínica tras el tratamiento con altas dosis de idebenona. *Rev Investig y Educ en Ciencias la Salud*. 2017;2(1):37–40 <https://doi.org/10.37536/RIECS.2017.2.1.2>
  15. Kearney M, Orrell RW, Fahey M, Brassington R, Pandolfo M. Pharmacological treatments for Friedreich ataxia. *Cochrane Database Syst Rev*. 2016;2016(8).
  16. Milne SC, Corben LA, Roberts M, Murphy A, Tai G, Georgiou-Karistianis N, et al. Can rehabilitation improve the health and well-being in Friedreich's ataxia: a randomized controlled trial? *Clin Rehabil*. 2018;32(5):630–43. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD007791.pub4>
  17. Ayvat E, Onursal Kılınc Ö, Ayvat F, Savcun Demirci C, Aksu Yıldırım S, Kurşun O, et al. The Effects of Exergame on Postural Control in Individuals with Ataxia: a Rater-Blinded, Randomized Controlled, Cross-over Study.

- Cerebellum [Internet]. 2022;21(1):64–72. Available from: <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01277-0>
18. Tercero-Pérez K, Cortés H, Torres-Ramos Y, Rodríguez-Labrada R, Cerecedo-Zapata CM, Hernández-Hernández O, et al. Effects of Physical Rehabilitation in Patients with Spinocerebellar Ataxia Type 7. *Cerebellum*. 2019;18(3):397–405. <https://doi.org/10.1007/s12311-019-1006-1>
  19. Universidad Autónoma de Madrid Facultad de Medicina resonancia magnética cardiaca en ataxia de Friedreich : seguimiento cardiaco de las terapias antioxidantes Tesis doctoral Emilio Cuesta López. 2017; Available from: [https://repositorio.uam.es/bitstream/handle/10486/679947/cuesta\\_lópez\\_emilio.pdf?sequence=1](https://repositorio.uam.es/bitstream/handle/10486/679947/cuesta_lópez_emilio.pdf?sequence=1)
  20. Fernández Martínez E, Jorge Rodríguez JL, Rodríguez Pérez D, Crespo Moinelo M, Fernández Paz J. La neurorrehabilitación como alternativa esencial en el abordaje terapéutico de las ataxias cerebelosas. *Rev Cuba Salud Publica*. 2013;39(3):489–500. [https://www.scielosp.org/article/ssm/content/raw/?resource\\_ssm\\_path=/media/assets/rcsp/v39n3/spu07313.pdf](https://www.scielosp.org/article/ssm/content/raw/?resource_ssm_path=/media/assets/rcsp/v39n3/spu07313.pdf)
  21. Milián L, Gómez F, Victoria M, López M. Redalyc. Ataxia de Friedreich. Informe de tres casos realizado por la Brigada Médica Cubana en Bolivia. 2013;80, numero 4. Available from: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=551757265014>
  22. Ayvat, E., Onursal Kılınc, Ö., Ayvat, F., Savcun Demirci, C., Aksu Yıldırım, S., Kurşun, O., & Kılınc, M. (2022). The Effects of Exergame on Postural Control in Individuals with Ataxia: a Rater-Blinded, Randomized Controlled, Cross-over Study. *Cerebellum (London, England)*, 21(1), 64–72. <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01277-0>
  23. Nascimento FA, Rodrigues VOR, Pelloso FC, Camargo CHF, Moro A, Raskin S, Ashizawa T, Teive HAG. Spinocerebellar ataxias in Southern Brazil: Genotypic and phenotypic evaluation of 213 families. *Clin Neurol Neurosurg*. 2019;184:105427. doi: 10.1016/j.clineuro.2019.105427. Epub 2019 Jul 10. PMID: 31323545.
  24. Milne, S. C., Corben, L. A., Roberts, M., Murphy, A., Tai, G., Georgiou-Karistianis, N., Yiu, E. M., & Delatycki, M. B. (2018). Can rehabilitation improve the health and well-being in Friedreich's ataxia: a randomized controlled trial?. *Clinical rehabilitation*, 32(5), 630–643. <https://doi.org/10.1177/0269215517736903>
  25. Rodríguez-Díaz JC, Velázquez-Pérez L, Rodríguez Labrada R, Aguilera Rodríguez R, Laffita Pérez D, Canales Ochoa N, Medrano Montero J, Estupinan Rodríguez A, Osorio Borjas M, Gongora Marrero M, Reynaldo Cejas L, Gonzalez Zaldivar Y, Almaguer Gotay D. Terapia de neurorrehabilitación en la ataxia espinocerebelosa tipo 2: un ensayo controlado, aleatorizado, ciego para el evaluador, de 24 semanas. *National*

- Library of Medicine National Center For Biotechnology Information, (2018).  
<https://doi.org/10.1002/mds.27437>
26. Barbuto S, Martelli D, Omofuma IB, Lee N, Kuo SH, Agrawal S, Lee S, O'Dell M, Stein J. Estudio controlado aleatorizado simple ciego de fase I que investiga el beneficio potencial del ejercicio aeróbico en la enfermedad cerebelosa degenerativa. *Rehabilitación Clínica* 2020 Mayo;34(5):584-594. doi: 10.1007/s12311-022-01394-4.
  27. Wang RY, Huang FY, Soong BW, Huang SF, Yang YR. Ensayo piloto controlado aleatorio de entrenamiento basado en juegos en personas con ataxia espinocerebelosa tipo 3. *Representante científico* 2018; 8: 7816. Publicado en línea el 18 de mayo de 2018. doi: 10.1038/s41598-018-26109-w.
  28. Milne SC, Corben LA, Roberts M, Murphy A, Tai G, Georgiou-Karistianis N, Yiu EM, Delatycki MB. ¿Puede la rehabilitación mejorar la salud y el bienestar en la ataxia de Friedreich: un ensayo controlado aleatorio?. *Clin rehabilitación Clin rehabilitación* .2018; 32(5):630-643. doi: 10.1177/0269215517736903.
  29. Vogel AP, Folker J, Poole ML. Tratamiento del trastorno del habla en la ataxia de Friedreich y otros síndromes de ataxia hereditaria. *Cochrane Database Syst Rev*. 2014; 28;(10):CD008953. doi: 10.1002/14651858.CD008953.pub2.
  30. Winser SJ, Pang M, Tsang WWN, Whitney SL. Tai Chi para el entrenamiento del equilibrio dinámico entre personas con ataxia cerebelosa: un ensayo controlado aleatorio cegado por un evaluador. *J Integr Complemento Med*. 2022; 28(2):146-157. doi: 10.1089/jicm.2021.0222. Epub 2022 11 de enero.
  31. Ayvat E, Kılınc ÖO, Ayvat F, Sütçü G, Kılınc M, Aksoy S, Yıldırım SA. El uso de Goal Attainment Scaling (GAS) en la rehabilitación de pacientes atáxicos. *Neurol Sci*. 2018 mayo;39(5):893-901. doi: 10.1007/s10072-018-3304-7. Epub 2018 2 de marzo.
  32. Dos Santos MB, de Oliveira CB, dos Santos A, Pires CG, Dylewski V, Arida RM. A Comparative Study of Conventional Physiotherapy versus Robot-Assisted Gait Training Associated to Physiotherapy in Individuals with Ataxia after Stroke. 2018;(2892065):Epub doi: 10.1155/2018/2892065
  33. Thomas-Black, G., Dumitrascu, A., García-Moreno, H., Vallortigara, J., Greenfield, J., Hunt, B., Walther, S., Wells, M., Lynch, DR, Montgomery, H. y Giunti, P The attitude of patients with progressive ataxias towards clinical trials. 2022; *Orphanet J Rare Dis* 17(1). Doi: <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02091-x>.

