

El papel de la fisioterapia en la evaluación y manejo de personas con distrofia miotónica

Tina Duong, PT, PhD

Katy Eichinger, PT, PhD, DPT, NCS

Departamento de neurología, Stanford University, Palo Alto, CA

Departamento de neurología, Colegio de medicina y odontología, University of Rochester, Rochester, NY

INTRODUCCIÓN

Los fisioterapeutas (FT) son profesionales sanitarios con un título universitario de posgrado (MFT, DFT) otorgado por una universidad acreditada. También pueden ser especialistas certificados en un área de especialización como pediatría (EPC), geriatría (EGC), neurología (ENC), cardiología y cardiovascular (ECC) o fisioterapia ortopédica (EOC). Los fisioterapeutas practican en una variedad de entornos que incluyen hospitales y hogares de reposo, clínicas ambulatorias, salud en el hogar y escuelas. La mayoría de las personas que sufren de distrofia miotónica (DM) probablemente se encontrarán por primera vez con un fisioterapeuta en la clínica multidisciplinaria en la cual reciben atención para sus problemas relacionados con la DM. En este entorno, el fisioterapeuta tiene un papel como consultante y proporciona evaluaciones, educación, instrucciones y recomendaciones según las necesidades individuales de los pacientes. También pueden servir como enlace y ayudar a coordinar la atención con los terapeutas en las escuelas o en la comunidad que pueden prestar servicios de atención directa.

Algunas áreas comunes abordadas por los fisioterapeutas se relacionan al ejercicio o actividad física, manejo de dolor o fatiga, aparatos ortopédicos y equipos de asistencia y adaptación. Las metas del manejo de la fisioterapia para la DM son maximizar la capacidad funcional, retardar y prevenir las complicaciones secundarias asociadas con la DM y la edad, y mejorar la calidad de vida para personas con DM.

La distrofia miotónica es la forma más común de distrofia muscular en adultos. Es un trastorno autosómico dominante, lo cual significa que una persona que lleva el gen tiene un 50/50 de posibilidades de transmitirlo a un hijo. Es un trastorno multisistémico progresivo que afecta al sistema muscular, respiratorio, cardíaco, nervioso, gastrointestinal y endocrino. En la actualidad son reconocidas dos variantes de la DM: la DM1, la cual se suscita a partir de un defecto en el cromosoma 19 y, la DM2 la cual resulta de un defecto en el cromosoma 3.¹ La DM1 fue descrita por primera vez a principios de los 1900's por lo que es una entidad mayormente estudiada, mientras que la DM2 fue descrita a finales de los 1990's. La DM1 y la DM2 tienen muchas características en común, pero existen también diferencias significativas. Las personas con DM1 pueden presentar síntomas a distintas edades; al nacer (congénita), durante la niñez (pediátrica), durante la edad adulta o más tarde en la vida, por lo cual se describen cuatro fenotipos clínicos en la literatura. Los fenotipos congénitos no han sido descritos en la DM2 y en la mayoría de los pacientes se presenta en edad adulta.

La debilidad y desgaste muscular (atrofia) son prominentes características de la DM1, mientras que el dolor muscular y la miotonía son prominentes en la DM2. Las personas con DM1 exhiben principalmente debilidad facial y de las extremidades distales, mientras que las personas con DM2 muestran debilidad proximal. Problemas relacionados con la musculatura, como debilidad, desgaste y dificultades funcionales, son a menudo las inquietudes que llevan a las personas a buscar atención médica y asistencia fisioterapéutica. Sin embargo, la DM es un trastorno multisistémico, por lo que es esencial comprender todas las dolencias sistémicas y ayudar a manejar los síntomas relacionados con los músculos en el contexto general de las preocupaciones de un individuo.¹⁻³ La aparición congénita e infantil de la DM1 conllevan características únicas, y el tratamiento fisioterapéutico de estas afecciones se aborda por separado más adelante en esta sección.

Derechos reservados © 2020 the Myotonic Dystrophy Foundation (MDF), www.myotonic.org.

Se prohíbe cualquier tipo de republicación de este documento sin el consentimiento expreso por escrito de MDF.

EVALUACIÓN DE FISIOTERAPIA

Durante una evaluación inicial de fisioterapia, el fisioterapeuta obtendrá un historial detallado de los síntomas y/o problemas del paciente, cómo estos han cambiado con el tiempo, factores que los mejoran o empeoran y cómo estos síntomas o problemas afectan las actividades cotidianas y la vida de la persona afectada. La información relacionada con la ocupación de la persona, así como su estilo de vida, pasatiempos, y rol dentro de su unidad familiar, es esencial en el proceso de evaluación.

Ya que la DM es una condición sistémica, es importante que el fisioterapeuta realice una revisión de los sistemas de acuerdo con las pautas de la Guía hacia la fisioterapia,⁴ incluyendo una revisión de la cognición, comunicación, del sistema musculoesquelético, neuromuscular, cardiovascular/pulmonar y del sistema tegumentario o de la piel.

Las personas con DM pueden sufrir dificultades tanto en la cognición como en la comunicación.¹⁻³ Algunos síntomas incluyen la somnolencia, apatía, rasgos específicos de la personalidad, déficit en las funciones ejecutivas, depresión y fatiga. Estos déficits cognitivos pueden tener un impacto en la capacidad de una persona para seguir las recomendaciones y es importante tomarlos en cuenta al establecer un plan de cuidado o programa de manejo. Las dificultades de comunicación pueden suscitarse como resultado de la debilidad de los músculos faciales y también a causa de la presencia de miotonía en la lengua y la mandíbula. Esto no solo tiene un impacto en la comunicación adecuada entre pacientes y profesionales sanitarios, sino que además tiene un efecto en la comunicación social provocando algunos de los problemas psicosociales mencionados anteriormente.

Los sistemas neuromuscular y musculoesquelético son a menudo el foco del examen, ya que la debilidad y las dificultades funcionales resultantes son con frecuencia las características más discapacitantes del trastorno. El patrón más común de compromiso muscular en la DM1 incluye los músculos

faciales (maseteros y temporales), músculos del cuello (esternocleidomastoideo), flexores largos de los dedos de la mano y músculos distales del tobillo.¹⁻³ La afectación muscular suele comenzar durante la adolescencia y durante la década de los veinte o treinta años y es lentamente progresiva. La debilidad progresa desde los músculos distales a proximales. La debilidad muscular en la distrofia miotónica congénita se presenta durante el periodo neonatal junto a la hipotonía generalizada. En la DM2, el compromiso muscular es predominantemente proximal (tronco, hombros y pelvis) y también es lentamente progresivo, con comienzos en la vida adulta media.¹ Es fundamental que los fisioterapeutas conozcan las pruebas musculares manuales de todos los músculos, ya que el patrón de debilidad puede ser predictivo de tanto la enfermedad misma como de los problemas de movilidad que puedan surgir. La fuerza también puede ser medida de manera más objetiva a través de dinamómetros manuales, así como sistemas fijos como el sistema de evaluación muscular cuantitativa (QMA, del inglés *Quantitative Muscle Assessment*). Los sistemas QMA son utilizados a menudo en el ámbito de la investigación. Se han establecido datos normativos para ambos métodos en la población pediátrica y adulta.⁵⁻⁹

La miotonía es la otra manifestación musculoesquelética de la distrofia miotónica. La miotonía es la incapacidad de relajar un músculo tras una contracción fuerte. Las personas que padecen de miotonía que afecta la musculatura de las manos reportan con frecuencia dificultad para soltarse después de un fuerte apretón de manos, lo cual puede crear situaciones sociales embarazosas. También se han descrito casos de miotonía en la mandíbula y la lengua, las cuales conducen a dificultades para hablar, tragar y masticar.^{1,3} La miotonía en los músculos de las piernas pueden llevar a una dificultad con movimientos como subir escaleras, correr, caminar, etc. Los síntomas de la miotonía también pueden estar presentes en otras partes del cuerpo. A menudo los pacientes reportan

que sus síntomas de miotonía empeoran con las temperaturas frías. La miotonía puede ser manejada con medicamentos como la Mexilitena.^{10, 11}

La progresiva disminución de la fuerza en la DM resulta en limitaciones que afectan las tareas funcionales, incluyendo la capacidad de levantarse de una silla, deambular y subir escaleras. Estas actividades funcionales también pueden ser cronometradas y utilizarse como medidas de resultados para monitorear la progresión de la enfermedad o para documentar los beneficios de las intervenciones. La evaluación de la función de la mano, incluida la fuerza de agarre y de pellizco, también es importante en esta población. La sección de terapia ocupacional proporciona información detallada sobre las pruebas y el tratamiento de la función de la mano.

Las personas con DM también reportan la disminución en la capacidad de equilibrio.^{14, 17} El equilibrio requiere de una interacción de sistemas sensoriales (visual, vestibular y somatosensorial), del sistema musculoesquelético (rango de movimiento y fuerza) y del sistema nervioso central. Es importante evaluar el equilibrio estático y dinámico, así como las reacciones/estrategias de equilibrio para determinar las recomendaciones adecuadas para una movilidad segura.^{14, 17}

El sistema cardiovascular puede verse comprometido ante la presencia de arritmias cardíacas y defectos de conducción, así como la afectación del propio músculo cardíaco.¹ La insuficiencia del sistema respiratorio puede ser consecuencia tanto de la miotonía como de la debilidad de los músculos que controlan la respiración.¹ La afectación de los músculos respiratorios a menudo conduce a una reducción de la capacidad vital más adelante en la enfermedad. Las personas con DM1 que sufren de función respiratoria reducida se encuentran por lo general en mayor riesgo de complicaciones pulmonares como neumonía.³ Es de suma importancia que, al hacer recomendaciones de ejercicios para un programa en el hogar, eduque a las personas sobre cómo monitorear las respuestas cardiorrespiratorias con simples herramientas como monitores de frecuencia

cardíaca, escala de Borg, etc. Es fundamental que las personas reporten sus respuestas de ejercicios a quienes supervisan y/o monitorean el programa en el hogar. Las respuestas de ejercicios pueden ser monitoreadas eficazmente utilizando las pautas FITT (Frecuencia, Intensidad, Tiempo, Tipo) recomendadas por el Colegio americano de medicina del deporte (ACSM, del inglés *American College of Sports Medicine*).¹⁸ También es importante explicar la necesidad de continuar respirando durante el ejercicio, ya que contener la respiración puede afectar el ritmo cardíaco. Dependiendo de la progresión de la enfermedad, las personas con DM pueden tener una tolerancia limitada al ejercicio, por lo que debe ser monitoreado concienzudamente.

El dolor y la fatiga son quejas comunes entre las personas con DM1 y DM2.¹⁹⁻²² Un estudio realizado por Peric et al. encontró que la frecuencia del dolor es similar entre personas con DM1 (88.5%) y DM2 (86.4%).¹⁹ Además, patrones similares han sido reportados por personas con DM1 y DM2 con quejas de dolor sobre todo en la parte baja de la espalda y las piernas.^{19, 22}

Más del 60% de pacientes con trastornos neuromusculares se quejan de fatiga.²⁰ La fatiga puede tener un impacto mayor en el estado de empleo de los pacientes con DM.²³ Además, el sueño trastornado, el cual es un síntoma común de la DM, puede contribuir a la fatiga.² Estos síntomas pueden tener un gran impacto en la calidad de vida y socialización de una persona. Debido a la naturaleza polifacética de la fatiga cognitiva y fisiológica y del dolor, estas quejas deben ser abordadas con un equipo multidisciplinario e incluidas en la evaluación fisioterapéutica y plan de tratamiento.

Por último, muchos individuos con DM tienen manifestaciones gastrointestinales que pueden presentarse en cualquier parte del tracto digestivo.²⁴ Los síntomas reportados abarcan desde disfagia y acidez estomacal hasta dolor abdominal y cambios en la función intestinal.^{25, 26} La afectación del sistema gastrointestinal puede ser muy incapacitante para la persona y puede afectar su capacidad de participación en el empleo, funciones sociales y programas de ejercicio.

MANEJO DE LA FISIOTERAPIA

Ejercicio

El ejercicio, incluyendo el rango de movimiento (flexibilidad), resistencia (fortalecimiento), cardiovascular (aeróbico) y entrenamiento del equilibrio, es importante para el manejo de las manifestaciones musculoesqueléticas y cardiorrespiratorias de la distrofia miotónica. Un programa de ejercicios adecuado debe incluir todo tipo de ejercicios.

Algunas de las recomendaciones actuales del Departamento de salud y servicios humanos de Estados Unidos (HHS) sugieren que para todas las personas algo de actividad es mejor que nada de actividad y que los beneficios de salud de la actividad física superan los riesgos. Para las personas, incluyendo a aquellos con enfermedades crónicas, estas recomendaciones incluyen cinco horas a la semana de ejercicio de intensidad moderada y fortalecimiento dos veces a la semana. Si las personas que sufren de condiciones crónicas no pueden cumplir con estas recomendaciones, deberían realizar la mayor cantidad posible de actividad y/o ejercicios que permita su condición y evitar la inactividad.²⁷

Los términos actividad física y ejercicio suelen utilizarse indistintamente, sin embargo, la actividad física es la que se realiza durante las actividades cotidianas, mientras que el ejercicio es una actividad estructurada con el fin de acondicionar el cuerpo, mantener la forma física o mejorar la salud.²⁸

Las actividades aeróbicas de intensidad moderada son aquellas que elevan la frecuencia cardíaca y respiratoria hasta un nivel en el que la persona puede mantener una conversación, pero no puede cantar. Algunos ejemplos de estas actividades son caminar a paso ligero, montar en bicicleta en terreno llano, hacer ejercicios acuáticos, utilizar una bicicleta estática, bailar, jardinear, realizar actividades domésticas, remar en canoa, utilizar bicicletas de mano y utilizar una silla de ruedas manual.

La intensidad del ejercicio puede ser monitoreada utilizando una escala de índice de esfuerzo percibido (IEP, o RPE, del inglés *Rate of Perceived Exertion*) y/o ritmo cardíaco, como se detalla en las tablas a continuación.

Tabla 1: intensidad del ejercicio basada en el índice de esfuerzo percibido y ritmo cardíaco máximo²⁷ (** = zona objetivo)

Nivel de intensidad	IEP (Basado en una escala de 0 a 10)	Máximo ritmo cardíaco, %
Leve	IEP < 5	50 a 63%
**Moderado	IEP = 5 a 6	64 a 76%
Vigoroso	IEP > 7	77 a 93%

Tabla 2: intensidad de fortalecimiento basada en las zonas de entrenamiento²⁹ (** = zona objetivo)

Zona objetivo	Tipo de entrenamiento	Resistencia
1 a 3 repeticiones	Poder muscular	Muy pesada
3 a 7 repeticiones	Fuerza muscular	Pesada
**8 a 12 repeticiones	Fuerza y resistencia	Moderada
13 a 25 repeticiones	Resistencia	Leve

El entrenamiento de fortalecimiento involucra el uso de algún tipo de resistencia (peso corporal, pesas, máquinas de pesas, bandas elásticas). Los diferentes tipos de entrenamiento de resistencia están descritos en la tabla 2.²⁹ Para personas con DM se recomienda el entrenamiento de resistencia de intensidad moderada.³⁰⁻³⁴

Beneficios del ejercicio

El ejercicio tiene beneficios generales de reducción de la mortalidad y la morbilidad en individuos sin DM.^{35, 36} Los estudios han demostrado una reducción de las comorbilidades asociadas al ejercicio, incluida la reducción de caídas,³⁷ disminución de ansiedad, depresión y dolor,^{38, 39} beneficios cognitivos y psicosociales de la mejora de la cognición^{40, 41} y menor riesgo de demencia.^{42, 43}

La evidencia epidemiológica ha demostrado que existe una dosis-respuesta asociada a la actividad física y la sensación de energía.⁴⁴

En las enfermedades neuromusculares, los beneficios generales del ejercicio siguen siendo una razón para mantenerse activo. Sin embargo, la respuesta al ejercicio es menos conocida y el método para abordar el ejercicio podría ser más creativo e individualizado para responder a los diferentes patrones de presentación que se observan en la DM. Los fisioterapeutas pueden asistir a personas con DM en el diseño de programas de ejercicios específicos para sus necesidades. Las adaptaciones al ejercicio para aquellos que sufren de enfermedades neuromusculares imitan a las de las poblaciones sedentarias y ancianas.³⁶ Las personas con DM deberían consultar con un FT para diseñar un programa individualizado de ejercicios en el hogar y para guiar la progresión del ejercicio y obtener así el mayor beneficio.

Evidencia que respalda el ejercicio en personas con distrofia miotónica

Existe evidencia que respalda la participación de personas con DM en ejercicios de intensidad moderada sin efectos adversos.^{30, 34, 45} En una revisión de Cochrane actualizada en el año 2013,³⁴ los autores examinaron la seguridad y eficacia del entrenamiento aeróbico y de fortalecimiento en las enfermedades neuromusculares. Revisaron cinco ensayos controlados aleatorios que incluían programas de entrenamiento de fuerza y/o aeróbico. Según estos estudios, los autores concluyeron que los ejercicios de fortalecimiento de intensidad moderada no empeoraron la progresión de la enfermedad en personas con DM. Los estudios de ejercicios en trastornos como la DM son difíciles de realizar, ya que son enfermedades raras y es difícil reclutar suficientes pacientes para llevar a cabo un ensayo aleatorio de control bien potenciado. En otro estudio (no incluido en la revisión de Cochrane), Orngreen y colegas estudiaron los beneficios del ejercicio aeróbico utilizando ergómetros de bicicleta en personas con DM1 y concluyeron que el ejercicio aeróbico es seguro y mejora la forma física en personas con DM1.⁴⁵ Cup et al³⁰ también

revisaron la evidencia relacionada con el ejercicio en personas con enfermedades neuromusculares utilizando criterios más amplios que aquellos en las revisiones de Cochrane. Según sus análisis de los estudios, concluyeron que los ejercicios de fuerza en combinación con los ejercicios aeróbicos son “probablemente eficaces”. Finalmente, en una reciente revisión de 21 estudios publicados, Roussel et al. reportaron los efectos positivos del entrenamiento en los resultados reportados por los pacientes, fuerza muscular, resistencia muscular, habilidad y función aeróbica.⁴⁶ Dado el tipo de esta revisión, la calidad de los métodos utilizados en estos estudios no fue analizada y, por lo tanto, la interpretación de los hallazgos es limitada. En general, los estudios sobre el ejercicio en la DM respaldan tanto los ejercicios aeróbicos como de fuerza de intensidad moderada.

Fisiología del ejercicio

Las personas que padecen de DM1 y DM2 muestran signos de pérdida progresiva de fuerza. En un estudio conducido a lo largo de nueve años, la pérdida de fuerza muscular ocurrió en un 30.3% a 43.5% de las personas con DM1 comparado con personas sin DM1.⁴⁷ Las personas que mostraron puntajes muy leves de 1 o 2 en los signos de debilidad muscular (extremidades sin debilidad) medida con la Escala de valoración del deterioro muscular (MIRS, del inglés *Muscle Impairment Rating Scale*) mostraron de un 11.3% a 24.1% de disminución de fuerza.⁴⁷ La debilidad muscular en la DM se asocia a la acumulación de repeticiones CTG de ARN CUG tóxico que conduce a la atrofia de fibra muscular de tipo I, aumento de las fibras nucleadas centralmente, fibrosis e infiltración grasa del tejido.⁴⁸ No obstante, se desconoce el mecanismo que subyace a la debilidad muscular en la DM1, respuesta de las fibras musculares y adaptación al ejercicio. Los estudios se han centrado en contrarrestar los efectos de la pérdida progresiva de fuerza y la atrofia en la DM.

El entrenamiento de fuerza tiende a aumentar la masa corporal magra, la fuerza contráctil y la potencia muscular mediante vías de señalización para activar las células satélite que aumentan la proliferación de proteínas contráctiles como

la actina y la miosina.⁴⁹ El entrenamiento aumentó el área de sección transversal de las fibras musculares sin cambios negativos en la histopatología.^{45, 50} El ejercicio de resistencia en modelos de ratón ha permitido comprender a nivel celular la posible fisiología que subyace a las ganancias de fuerza y las mejoras motoras con el ejercicio, incluida la disminución de la toxicidad del ARN, el empalme alternativo del ARNm y la pérdida de función de MBNL1.^{51, 52} El ejercicio aeróbico induce adaptaciones fisiológicas del corazón, circulación periférica, músculo esquelético para mejorar el aporte de oxígeno, la densidad capilar y la conducción vascular a los músculos mediante la biogénesis mitocondrial y la actividad enzimática oxidativa.⁴⁹ Esto puede medirse por el VO₂ máximo, la reducción de fatiga con actividad y la capacidad para realizar actividades funcionales.

Para las personas con debilidad progresiva, la debilidad por exceso de trabajo es un posible efecto secundario del exceso de ejercicio. La debilidad por exceso de trabajo se produce cuando los músculos ya débiles superan las capacidades de fuerza máxima de la fibra muscular.⁵³ En un ensayo controlado aleatorio sobre el fortalecimiento de las extremidades inferiores en Charcot-Marie-Tooth (CMT) y la DM, no se encontraron pruebas de debilidad por exceso de trabajo,⁵⁴ sin embargo, los profesionales médicos deben vigilarlo de cerca, ya que los ejercicios de fortalecimiento no deben exacerbar la debilidad muscular. La DM, a diferencia de otras distrofinopatías como la distrofia muscular de Duchenne (DMD), no tiene problemas de fragilidad de membrana que aumenten el riesgo de lesiones por carga mecánica, por lo que el entrenamiento de fuerza es seguro y recomendable.

Objetivos del ejercicio para personas con distrofia miotónica

- Maximizar el rango de movimiento y minimizar los desequilibrios musculares.
- Evitar y minimizar la atrofia por inactividad.
- Maximizar las capacidades funcionales. Es importante entrenar para maximizar la capacidad muscular para realizar actividades funcionales y tareas de movilidad diaria

como caminar, subir escaleras y levantarse de la silla. El entrenamiento debe ser adaptado para abarcar una fuerza variable en todo el rango de movimiento necesario para los objetivos funcionales identificados por el paciente.

- Conservación de la energía. Vigilar la fatiga y el uso excesivo; considerar que el ejercicio puede tener un efecto positivo sobre la fatiga con el tiempo.
- Prevenir las lesiones secundarias o repetitivas utilizando una buena biomecánica.

Tipos de ejercicio

Rango de movilidad/Estiramientos

Los ejercicios de rango de movimiento (ROM, del inglés *range of motion*) son importantes para mantener la función articular y equilibrio muscular y puede tener un efecto de reducción del dolor causado por el desequilibrio o rigidez muscular. Uno de los beneficios del ROM/estiramiento es la disminución de rigidez muscular, ya que los músculos crónicamente tensos tienen una circulación reducida y menos nutrición para los músculos. Otros beneficios incluyen la reducción de las molestias y el dolor después del ejercicio, y la mejora de la función mecánica de los músculos y las articulaciones mediante una mejor lubricación del cartílago articular requiriendo menos energía para moverse a través del ROM.

A medida que los músculos se atrofian y debilitan, la fuerza gravitacional puede limitar la capacidad de una persona para mover una parte del cuerpo a través de su ROM completo, por lo tanto, es importante cambiar la posición de aquella parte del cuerpo para minimizar la atracción de la gravedad. Por ejemplo, las personas pueden tener dificultades para levantar los brazos cuando están sentadas o de pie, es decir, para realizar la abducción de los hombros en posición antigravitatoria, pero puede ser capaz de realizar este movimiento al estar acostado en posición supina, donde se eliminan los efectos de la gravedad. Variar la posición o la asistencia necesaria a lo largo del ROM es una forma de fortalecimiento a lo largo del ROM.

Las personas también pueden participar en ejercicios de ROM de naturaleza más dinámica. Esto incluye actividades de yoga o Pilates que pueden realizarse individualmente o en una clase. La educación relativa al ejercicio ROM es esencial para el tratamiento de los síntomas relacionados con el sistema musculoesquelético.

Ejercicio aeróbico

Se ha demostrado que el ejercicio aeróbico (cardiovascular) es seguro y puede ser beneficioso para las personas con distrofia miotónica.^{45, 46} El ejercicio aeróbico aumenta el ritmo cardíaco y respiratorio y tiene el objetivo de aumentar la resistencia y acondicionamiento físico. Algunas formas de ejercicio aeróbico incluye caminar a paso ligero, correr, montar bicicleta, nadar o hacer ejercicios acuáticos, usar máquinas como una elíptica, bailar o rastrillar hojas. El ejercicio aeróbico tiene muchos beneficios, no obstante, debido a que la DM puede afectar el ritmo cardíaco, es de suma importancia que las personas se hagan un control físico así como evaluaciones cardíacas apropiadas y que tengan la autorización de sus médicos antes de iniciar un programa de ejercicio aeróbico.

Ejercicio de resistencia

Un programa de ejercicio de resistencia puede ser de gran beneficio para personas con DM y existen estudios que han demostrado mejoras a través del entrenamiento de fuerza.^{32, 34, 46} El ejercicio de resistencia puede realizarse de varias maneras, con la resistencia proporcionada por la gravedad, el agua (en una piscina), con equipo como bandas elásticas, pesas y máquinas. Los ejercicios tipo yoga y Pilates pueden recomendarse como parte de un programa de fortalecimiento, pero no hay estudios específicos que hayan examinado los efectos de estas intervenciones específicas en pacientes con DM. Es esencial que las personas con DM trabajen con proveedores que conozcan bien su condición, tengan una evaluación basal adecuada y un seguimiento apropiado para controlar y modificar el programa según sea necesario.

Entrenamiento para el equilibrio

El entrenamiento del equilibrio mejora la movilidad y la coordinación y puede reducir las caídas y el miedo a sufrirlas.⁵⁵ Las personas con DM tienden a tener riesgos de caídas similares a los de la población geriátrica⁵⁶ debido a la debilidad de las extremidades distales y a la disminución del tiempo de reacción.¹³ Un programa completo de equilibrio implica maximizar la información sensorial, la fuerza y las estrategias de equilibrio. Los programas individualizados de ejercicio requieren la evaluación y el tratamiento de un fisioterapeuta. Sin embargo, el entrenamiento del equilibrio puede incorporarse a la actividad física diaria y a los programas de ejercicio. La práctica de actividades específicas de equilibrio estático y equilibrio dinámico puede mejorar el equilibrio para realizar las tareas cotidianas. Un ejemplo de ejercicio de equilibrio estático es ponerse de pie sobre diferentes superficies (duras/blandas) con los ojos abiertos y los ojos cerrados o mientras se mueve la cabeza hacia delante y hacia atrás. Otro ejemplo es el equilibrio con los pies juntos, en tándem o sobre un solo pie. Estos ejercicios pueden realizarse cerca de una pared o de las esquinas de la encimera de la cocina para mayor seguridad. Los ejercicios de equilibrio dinámico son actividades que se realizan mientras se está en movimiento e incluyen caminar y hablar o realizar otras tareas mentales, caminar y transportar objetos, o ejercicios más formales como yoga y tai chi. Además de practicar actividades de equilibrio, los ejercicios de fortalecimiento que implican los músculos del tronco y la cadera son importantes para la estabilidad y las reacciones de equilibrio, y deben incorporarse a un programa de ejercicios.

Encontrar la motivación para participar en actividades físicas y hacer ejercicio

La participación en actividades físicas y ejercicio requiere motivación. Puede haber factores individuales, como la personalidad, los conocimientos y creencias, que estén relacionados con el cumplimiento de un programa de ejercicio.⁵⁷ Burnet et al. sugieren que realizar actividades que sean divertidas

Tabla 3. Métodos de medición de la intensidad del ejercicio

Método	Método	Equipo
Ritmo cardíaco (RC) <i>*las condiciones cardíacas tendrán un objetivo modificado de RC</i>	<ul style="list-style-type: none"> Máximo RC = 220 – edad RC objetivo = Max RC x .65-.8 (generalmente para intensidad moderada; pero también puede depender del entrenamiento) Los bloqueadores beta pueden afectar el RC, haciendo que sea más difícil monitorear la intensidad del RC. <ul style="list-style-type: none"> Los ritmos cardíacos irregulares pueden impactar la exactitud del monitor de RC. 	<ul style="list-style-type: none"> Monitor de ritmo cardíaco Tome su pulso (no es ideal porque tiene que parar la actividad para poder medirlo)
Índice de esfuerzo percibido (IEP)	<ul style="list-style-type: none"> Escala IEP: 0 a 10 basado en la percepción del esfuerzo El esfuerzo debería estar basado en: <ul style="list-style-type: none"> El esfuerzo debería estar basado en: RC, respiración, fatiga muscular, sudor e incomodidad Sea honesto respecto a cómo se siente 	<ul style="list-style-type: none"> Escala de Borg³² (escala de 6 a 20) Escala de Omni³³ (escala de 0 a 10)
Test del habla (TH)	<ul style="list-style-type: none"> Mide el “umbral ventilatorio” de la actividad moderada. Debería poder hablar de 3 a 5 palabras cómodamente. 	<ul style="list-style-type: none"> Ninguno

Tabla 4. Calendario de ejercicios basado en FITT

Principios de FITT: Frecuencia, Intensidad, Tiempo, Tipo													
Día	Ejercicio	Duración	Sets de repetición:	Qué tan duro estoy trabajando: intensidad									
Lunes _ / _ / _	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												
Martes	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												
Miércoles	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												
Jueves	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												
Viernes	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												
Sábado	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												
Domingo	<input type="checkbox"/> Cardio_____			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	<input type="checkbox"/> Fortalecimiento_____												

y de interés personal son importantes factores a tener en cuenta al iniciar una nueva rutina de ejercicios para mejorar la adherencia.⁵⁸ Recientemente, los investigadores del estudio OPTIMISTIC informaron que el uso de la terapia cognitivo-conductual (TCC) produjo un aumento de actividad y una reducción de fatiga en personas con DM1.⁵⁹ Estrategias como incluir el ejercicio en la rutina diaria, involucrar a amigos y familiares y controlar el progreso puede ayudar a las personas a mantener la motivación para seguir haciendo ejercicio. Hacer un horario de actividades usando calendarios y alarmas, hacer citas con amigos y familiares, fisioterapeutas, entrenadores personales, para clases de ejercicios u otros instructores, puede ayudar a agregar ejercicio a las rutinas diarias. Mantener un diario de actividades, fijar metas, llevar un registro del progreso y disponer de un sistema de recompensas puede ayudar a mantener la motivación.

Controlar el ejercicio

Monitorizar la respuesta del cuerpo al ejercicio ayuda a determinar el nivel de trabajo psicológico durante el ejercicio. Existen múltiples métodos para monitorizar el ejercicio. En un laboratorio de ejercicio, la intensidad del ejercicio se mide directamente a través de la medición del VO₂ de la utilización de oxígeno. Otros medios para medir la intensidad fuera de la clínica son la frecuencia cardíaca (FC), el índice de esfuerzo percibido (IEP) y el test del habla. Estos métodos se detallan en la tabla 3.

Las pautas establecidas por el Colegio americano de medicina del deporte para monitorizar un programa de acondicionamiento físico se basan en los principios FITT: Frecuencia, Intensidad, Tiempo, Tipo.³⁵ Otros estudios sugieren también que los principios FITT sean monitoreados junto con la conducta de ejercicio para una mejor adherencia al ejercicio.⁵⁸ En la tabla 4 puede ver un ejemplo del calendario de ejercicios basado en FITT y utilizando la escala OMNI para medir la intensidad.

Dolor

Se ha utilizado una amplia variedad de métodos en el tratamiento del dolor en personas con DM.

El uso de antiinflamatorios no esteroideos o paracetamol, ejercicio (fortalecimiento y ROM) y calor son las terapias más comunes para controlar el dolor.^{19, 22} Las personas deberían consultar con su médico para que les recomiende el uso de medicamentos para aliviar el dolor.

Fatiga

Recientemente, investigadores del estudio OPTIMISTIC⁵⁹ informaron que la terapia cognitivo-conductual aumentaba la actividad y participación y que reducía la fatiga. Se necesitan más estudios para comprender mejor los factores que contribuyen a los síntomas de fatiga.

Órtesis

La debilidad de las extremidades inferiores puede afectar la capacidad de una persona para caminar con seguridad, especialmente en superficies irregulares. La debilidad de la dorsiflexión del tobillo suele provocar la caída del pie y una menor separación del pie durante la fase de balanceo de la marcha. Las anomalías de la marcha que suelen observarse son la marcha en estepaje (levantar más las rodillas para ayudar al pie a despegar del suelo), el golpeteo del pie y la falta de acción del talón sobre la punta del pie. Estos patrones compensatorios de la marcha pueden dar lugar a un mayor consumo de energía al caminar. El uso de órtesis tobillo-pie (AFO, del inglés *ankle-foot-orthotics*) puede ayudar a corregir la caída del pie; sin embargo, hay que tener cuidado al prescribirlo. Otras razones para utilizar plantillas ortopédicas en las extremidades inferiores son la debilidad de la flexión plantar durante la fase de apoyo para proporcionar estabilidad y el estiramiento nocturno del tendón de Aquiles para minimizar los desequilibrios musculares en el tobillo.

Varios factores pueden influir en la eficacia del uso de órtesis en las extremidades inferiores. El peso adicional que puede añadir una órtesis a la extremidad inferior puede alterar significativamente la capacidad de la persona para deambular, por lo que es importante que las órtesis estén fabricadas con los materiales más ligeros disponibles. Es importante tener en

cuenta la capacidad de la persona para ponerse y quitarse los dispositivos ortésicos, especialmente en presencia de debilidad y disminución de la función de la mano. El ajuste de las órtesis suele ser difícil porque las personas con DM tienen desgaste muscular y puntos de referencia óseos, por lo que son más susceptibles a la irritación y rotura de la piel. La comodidad y la satisfacción son importantes para fomentar el uso del dispositivo prescrito. El grado de cumplimiento disminuye si el dispositivo ortésico prescrito resulta incómodo o demasiado difícil de poner y quitar de forma independiente. Los pacientes a los que se prescriben órtesis deben acudir a un fisioterapeuta para que les enseñe a andar después de recibir las nuevas órtesis. Además, se han realizado muy pocas investigaciones sobre el efecto del uso de órtesis en el gasto energético al caminar, por lo que es necesario seguir investigando en este ámbito a fin de prescribir órtesis adecuadas a esta población de pacientes.

Si los músculos del cuello también están afectados, las órtesis cervicales también pueden ser beneficiosas. Muchas de estas órtesis son de venta libre y las puede colocar un ortopeda. Es muy recomendable consultar a un terapeuta ocupacional o fisioterapeuta antes de adquirir estas órtesis para que se adapten a las necesidades individuales.

Dispositivos y equipos de asistencia

Las personas con distrofia miotónica pueden tener un mayor riesgo de caídas.⁵⁶ La disminución de la agudeza visual, la debilidad de las extremidades inferiores y la depresión pueden contribuir al aumento en el riesgo de tropiezos y caídas.¹² El uso de bastones, andadores, sillas de ruedas y dispositivos de movilidad eléctrica puede servir para que una persona siga siendo independiente en su movilidad de manera segura. El uso de dispositivos de movilidad ayuda a las personas a seguir desempeñando sus funciones y responsabilidades sociales, mientras mantienen y mejoran su calidad de vida. Los equipos de adaptación, como las esponjas de mango largo, las espumas para cubiertos y bolígrafos y los ganchos para botones, pueden facilitar actividades como bañarse y vestirse y permitir así que las

personas sean más independientes en el cuidado de sí mismas. Cuando se evalúa la necesidad de un equipo de adaptación, también puede ser útil consultar a un terapeuta ocupacional.

Niños con distrofia miotónica

Aunque se considera que la DM1 es la distrofia muscular más común de los adultos, también se reconocen manifestaciones congénitas (presentes al nacer) e infantiles.^{60, 61} La distrofia miotónica congénita (DMC) tiende a ser más severa que su forma infantil y a menudo se asocia con hipotonía, insuficiencia respiratoria y problemas de alimentación.^{3, 60, 61} Cuando los síntomas se presentan durante los años de la infancia, la progresión es similar a la DM que se presenta en edad adulta, sin embargo, dado que los síntomas comienzan antes, pueden ser más graves en etapas posteriores de la vida.⁶² A pesar de la aparición precoz de la debilidad muscular, la DMC puede representar un trastorno del desarrollo en el que los niños muestran cierta mejoría de la fuerza y las capacidades funcionales, aunque con graves retrasos motores.⁶³ Esta maduración muscular con la edad puede compensar parte de la fisiopatología subyacente de la enfermedad.⁶⁴

La discapacidad cognitiva también está presente en los fenotipos pediátricos, con mayor gravedad en la forma congénita.^{3, 61} La necesidad de servicios de fisioterapia puede ser muy variable e individualizada en función del tipo y la gravedad de los síntomas. Inicialmente, los servicios de fisioterapia pueden centrarse en la adquisición de habilidades motoras, mientras que en el futuro los servicios se orientarán hacia áreas similares a las de los adultos con DM, incluyendo recomendaciones de ejercicio, órtesis y equipos de adaptación.

Intervención temprana y facilitación de las habilidades motoras

El niño estará desarrollando habilidades motoras y deberá ser derivado a los servicios de intervención temprana para el desarrollo de la motricidad gruesa y fina. Los retrasos del habla pueden requerir una terapia práctica más intensiva para facilitar el desarrollo motor y la consecución de los logros motrices.

Los servicios de fisioterapia práctica pueden prestarse en distintos entornos y formatos, desde las actividades tradicionales en el hogar o en la clínica hasta terapia acuática, pasando por el movimiento equino denominado hipoterapia. Los servicios tradicionales domiciliarios o clínicos utilizan el entorno natural del niño, como la guardería, el preescolar o el patio de recreo, para abordar necesidades específicas funcionales o de desarrollo. La capacitación de padres y cuidadores es esencial en la terapia pediátrica para garantizar que las habilidades de manipulación y facilitación del movimiento se trasladen al desempeño en casa durante las actividades de la vida diaria.

Terapia acuática

La terapia acuática utiliza las propiedades físicas del agua para realizar ejercicio. La flotabilidad proporciona apoyo y facilita los movimientos. Las propiedades viscosas o resistivas del agua también permiten fortalecer los músculos posturales y de las extremidades. Estas cualidades del medio acuático han demostrado ser beneficiosas para mejorar la movilidad funcional de los niños con limitaciones motoras.^{65, 66}

Hipoterapia

La hipoterapia es una estrategia de tratamiento en la que se utiliza el movimiento de un caballo para tratar deficiencias y limitaciones funcionales en personas con disfunción neuromuscular. Se ha demostrado que la hipoterapia mejora la postura erguida con estabilización del tronco, la movilidad pélvica y el desplazamiento del peso del cuerpo para influir positivamente en la función motora gruesa y la capacidad de andar en niños con retrasos del desarrollo.⁶⁷⁻⁶⁹

Resumen

No existen informes de ningún estudio que haya analizado específicamente el uso de las intervenciones anteriores en niños con distrofia miotónica. Es difícil documentar el impacto específico de estas intervenciones en comparación con las ganancias naturales que ocurren con el desarrollo, ya que hay muy pocos estudios de caso longitudinales apropiadamente controlados reportados en la literatura. Se

necesita más investigación para determinar el tipo apropiado, frecuencia, intensidad y duración de los servicios de terapia física para niños con DM.

Actualmente, la frecuencia e intensidad de los servicios prácticos varían en función de las necesidades de cada niño. Estos servicios pueden ir seguidos de una atención episódica en la que el fisioterapeuta desempeñará un papel más consultivo-educador, supervisando el desarrollo del niño y colaborando con la familia y la escuela para establecer un programa domiciliario de actividades diarias y ejercicios para maximizar las capacidades funcionales del niño. Dentro del sistema escolar, el fisioterapeuta trabajará con el equipo escolar, incluidos los profesores de aula y de gimnasia, la enfermera escolar y los orientadores para educar sobre la afección y las actividades y apoyos adecuados dentro del entorno escolar para garantizar la seguridad, la movilidad y maximizar las oportunidades de aprendizaje.

CONCLUSIÓN

En estas directrices, hemos intentado satisfacer las necesidades de los fisioterapeutas que rara vez se encuentran con pacientes con distrofia miotónica, por lo que es posible que no tengan muchos conocimientos sobre esta afección. Esperamos que la información y las referencias que hemos proporcionado ayuden a los fisioterapeutas a comenzar a satisfacer las necesidades de sus pacientes. Para las personas con DM que puedan estar leyendo estas directrices, esperamos haberles dado información útil sobre el papel de los fisioterapeutas en su cuidado, para que estén mejor preparadas para colaborar con ellos y mejorar así su función e independencia. Agradecemos sus comentarios sobre cómo podemos hacer que estas directrices respondan mejor a sus necesidades. Agradecemos la oportunidad y el apoyo proporcionados por la Fundación para la Distrofia Miotónica para compartir esta información con ustedes. Los autores desean reconocer a su mentora Shree Pandya, PT, DPT, MS por sus contribuciones a las versiones anteriores de esta guía.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Nota: las referencias bibliográficas se han mantenido en su idioma original.

1. Turner C, Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Current opinion in neurology* 2014;27:599-606.
2. Johnson NE. Myotonic Muscular Dystrophies. *Continuum (Minneapolis)* 2019;25:1682-1695.
3. Harper PS, vanEngelen B, Eymard B, Wilcox DE. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press, 2004.
4. Association APT. Guide to Physical Therapist Practice: American Physical Therapy Association, 2014.
5. Muscular weakness assessment: use of normal isometric strength data. The National Isometric Muscle Strength (NIMS) Database Consortium. *Archives of physical medicine and rehabilitation* 1996;77:1251-1255.
6. Hogrel JY, Payan CA, Ollivier G, et al. Development of a French isometric strength normative database for adults using quantitative muscle testing. *Archives of physical medicine and rehabilitation* 2007;88:1289-1297.
7. Andrews AW, Thomas MW, Bohannon RW. Normative values for isometric muscle force measurements obtained with hand-held dynamometers. *Physical therapy* 1996;76:248-259.
8. Beenakker EA, van der Hoeven JH, Fock JM, Maurits NM. Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. *Neuromuscular disorders: NMD* 2001;11:441-446.
9. Moxley RT, 3rd, Logigian EL, Martens WB, et al. Computerized hand grip myometry reliably measures myotonia and muscle strength in myotonic dystrophy (DM1). *Muscle & nerve* 2007;36:320-328.
10. Groh WJ. Mexiletine is an effective antimyotonia treatment in myotonic dystrophy type 1. *Neurology* 2011;76:409; author reply 409.
11. Logigian EL, Martens WB, Moxley RT, et al. Mexiletine is an effective antimyotonia treatment in myotonic dystrophy type 1. *Neurology* 2010;74:1441-1448.
12. Wiles CM, Busse ME, Sampson CM, Rogers MT, Fenton-May J, van Deursen R. Falls and stumbles in myotonic dystrophy. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry* 2006;77:393-396.
13. Missaoui B, Rakotovo E, Bendaya S, et al. Posture and gait abilities in patients with myotonic dystrophy (Steinert disease). Evaluation on the short-term of a rehabilitation program. *Ann Phys Rehabil Med* 2010;53:387-398.
14. Hammaren E, Kjellby-Wendt G, Kowalski J, Lindberg C. Factors of importance for dynamic balance impairment and frequency of falls in individuals with myotonic dystrophy type 1 - a cross-sectional study - including reference values of Timed Up & Go, 10m walk and step test. *Neuromuscul Disord* 2014;24:207-215.
15. Hammaren E, Kjellby-Wendt G, Lindberg C. Muscle force, balance and falls in muscular impaired individuals with myotonic dystrophy type 1: a five-year prospective cohort study. *Neuromuscular disorders: NMD* 2015;25:141-148.
16. Bachasson D, Moraux A, Ollivier G, et al. Relationship between muscle impairments, postural stability, and gait parameters assessed with lower-trunk accelerometry in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord* 2016;26:428-435.
17. Kierkegaard M, Petitclerc E, Hebert LJ, Mathieu J, Gagnon C. Responsiveness of performance-based outcome measures for mobility, balance, muscle strength and manual dexterity in adults with myotonic dystrophy type 1. *Journal of rehabilitation medicine* 2018;50:269-277.

18. ACSM. ACSM. Guidelines for exercise testing and prescription. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2010.
19. Peric M, Peric S, Rapajic N, et al. Multidimensional aspects of pain in myotonic dystrophies. *Acta Myol* 2015;34:126-132.
20. S, Bjelica B, Bozovic I, et al. Fatigue in myotonic dystrophy type 1: a seven-year prospective study. *Acta Myol* 2019;38:239-244.
21. Miro J, Gertz KJ, Carter GT, Jensen MP. Pain location and intensity impacts function in persons with myotonic dystrophy type 1 and facioscapulohumeral dystrophy with chronic pain. *Muscle & nerve* 2014;49:900-905.
22. Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, Carter GT, McDonald CM. Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Archives of physical medicine and rehabilitation* 2008;89:320-328.
23. Minis MA, Kalkman JS, Akkermans RP, et al. Employment status of patients with neuromuscular diseases in relation to personal factors, fatigue and health status: a secondary analysis. *Journal of rehabilitation medicine* 2010;42:60-65.
24. Hilbert JE, Barohn RJ, Clemens PR, et al. High frequency of gastrointestinal manifestations in myotonic dystrophy type 1 and type 2. *Neurology* 2017;89:1348-1354.
25. Bellini M, Biagi S, Stasi C, et al. Gastrointestinal manifestations in myotonic muscular dystrophy. *World J Gastroenterol* 2006;12:1821-1828.
26. Tieleman AA, van Vliet J, Jansen JB, van der Kooi AJ, Borm GF, van Engelen BG. Gastrointestinal involvement is frequent in Myotonic Dystrophy type 2. *Neuromuscular disorders: NMD* 2008;18:646-649.
27. Services UDoHaH. Physical Activity Guidelines for Americans, [online]. Available at: https://health.gov/sites/default/files/2019-09/Physical_Activity_Guidelines_2nd_edition.pdf.
28. A prospective, quantitative study of the natural history of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): implications for therapeutic trials. The FSH-DY Group. *Neurology* 1997;48:38-46.
29. Kraemer W, Looney, D. Underlying Mechanisms and Physiology of Muscular Power. *Strength and Conditioning Journal* 2012;34:13-19.
30. Cup EH, Pieterse AJ, Ten Broek-Pastoor JM, et al. Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Archives of physical medicine and rehabilitation* 2007;88:1452-1464.
31. Voet NB, van der Kooi EL, van Engelen BG, Geurts AC. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *The Cochrane database of systematic reviews* 2019;12:Cd003907.
32. Lindeman E, Leffers P, Spaans F, et al. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Archives of physical medicine and rehabilitation* 1995;76:612-620.
33. Andrews JG, Conway K, Westfield C, et al. Implementation of Duchenne Muscular Dystrophy Care Considerations. *Pediatrics* 2018;142.
34. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen, II, Lindeman E, van Engelen BG, Geurts AC. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2013:Cd003907.
35. Garber CE, Blissmer, B, Deschenes, MR, Franklin, BA, Lamonte MJ, Lee, IM Nieman DC, Swain, DP; AMerica College of Sports Medicine. American College of Sports Medicine position stand. Quantity and quality of exercise for developing and maintaining cardiorespiratory, musculoskeletal, and neuromotor fitness in apparently healthy adults: guidance for prescribing exercise. *Med Sci Sports Exerc* 2011;43:1334-1359.

36. McDonald CM. Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *American journal of physical medicine & rehabilitation* 2002;81:S108-120.
37. Nelson ME, Rejeski WJ, Blair SN, et al. Physical activity and public health in older adults: recommendation from the American College of Sports Medicine and the American Heart Association. *Med Sci Sports Exerc* 2007;39:1435-1445.
38. Bibeau WS, Moore JB, Mitchell NG, Vargas-Tonsing T, Bartholomew JB. Effects of acute resistance training of different intensities and rest periods on anxiety and affect. *J Strength Cond Res* 2010;24:2184-2191.
39. Martinsen EW. Physical activity in the prevention and treatment of anxiety and depression. *Nord J Psychiatry* 2008;62 Suppl 47:25-29.
40. Weuve J, Kang JH, Manson JE, Breteler MM, Ware JH, Grodstein F. Physical activity, including walking, and cognitive function in older women. *Jama* 2004;292:1454-1461.
41. Yaffe K, Fiocco AJ, Lindquist K, et al. Predictors of maintaining cognitive function in older adults: the Health ABC study. *Neurology* 2009;72:2029-2035.
42. Paterson DH, Warburton DE. Physical activity and functional limitations in older adults: a systematic review related to Canada's Physical Activity Guidelines. *The international journal of behavioral nutrition and physical activity* 2010;7:38.
43. Larson EB, Wang L, Bowen JD, et al. Exercise is associated with reduced risk for incident dementia among persons 65 years of age and older. *Ann Intern Med* 2006;144:73-81.
44. Puetz TW. Physical activity and feelings of energy and fatigue: epidemiological evidence. *Sports Med* 2006;36:767-780.
45. Orngreen MC, Olsen DB, Vissing J. Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Annals of neurology* 2005;57:754-757.
46. Roussel MP, Morin M, Gagnon C, Duchesne E. What is known about the effects of exercise or training to reduce skeletal muscle impairments of patients with myotonic dystrophy type 1? A scoping review. *BMC Musculoskelet Disord* 2019;20:101.
47. Gagnon C, Petitclerc E, Kierkegaard M, Mathieu J, Duchesne E, Hebert LJ. A 9-year follow-up study of quantitative muscle strength changes in myotonic dystrophy type 1. *Journal of neurology* 2018;265:1698-1705.
48. Laustriat D, Gide J, Barrault L, et al. In Vitro and In Vivo Modulation of Alternative Splicing by the Biguanide Metformin. *Molecular therapy Nucleic acids* 2015;4:e262.
49. Ng SY, Manta A, Ljubicic V. Exercise biology of neuromuscular disorders. *Applied physiology, nutrition, and metabolism = Physiologie appliquee, nutrition et metabolisme* 2018;43:1194-1206.
50. Tollback A, Eriksson S, Wredenberg A, et al. Effects of high resistance training in patients with myotonic dystrophy. *Scand J Rehabil Med* 1999;31:9-16.
51. Manta A, Stouth DW, Xhuti D, et al. Chronic exercise mitigates disease mechanisms and improves muscle function in myotonic dystrophy type 1 mice. *J Physiol* 2019;597:1361-1381.
52. Sharp L, Cox DC, Cooper TA. Endurance exercise leads to beneficial molecular and physiological effects in a mouse model of myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* 2019;60:779-789.
53. Fowler WM, Jr. Importance of overwork weakness. *Muscle Nerve* 1984;7:496-499.
54. Lindeman E, Leffers P, Reulen J, Spaans F, Drukker J. Quadriceps strength and timed motor performances in myotonic dystrophy, Charcot-Marie-Tooth disease, and healthy subjects. *Clin Rehabil* 1998;12:127-135.
55. Shubert TE. Evidence-based exercise prescription for balance and falls prevention: a current review of the literature. *J Geriatr Phys Ther* 2011;34:100-108.

56. de Die-Smulders CE, Howeler CJ, Thijs C, et al. Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain : a journal of neurology* 1998;121 (Pt 8):1557-1563.
57. Rhodes RE, Warburton DE, Murray H. Characteristics of physical activity guidelines and their effect on adherence: a review of randomized trials. *Sports Med* 2009;39:355-375.
58. Burnet K, Kelsch E, Zieff G, Moore JB, Stoner L. How fitting is F.I.T.T.? A perspective on a transition from the sole use of frequency, intensity, time, and type in exercise prescription. *Physiol Behav* 2019;199:33-34.
59. Okkersen K, Jimenez-Moreno C, Wenninger S, et al. Cognitive behavioural therapy with optional graded exercise therapy in patients with severe fatigue with myotonic dystrophy type 1: a multicentre, single-blind, randomised trial. *The Lancet Neurology* 2018;17:671-680.
60. Johnson NE, Butterfield R, Berggren K, et al. Disease burden and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy: A cross-sectional study. *Neurology* 2016;87:160-167.
61. Ho G, Cardamone M, Farrar M. Congenital and childhood myotonic dystrophy: Current aspects of disease and future directions. *World J Clin Pediatr* 2015;4:66-80.
62. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry* 2010;81:358-367.
63. Kikuchi S, Kozuka N, Uchida E, et al. The Change of Grip Strength in a Patient with Congenital Myotonic Dystrophy Over a 4-year Period. *J Jpn Phys Ther Assoc* 2008;11:23-27.
64. Pucillo EM, Dibella DL, Hung M, et al. Physical function and mobility in children with congenital myotonic dystrophy. *Muscle & nerve* 2017;56:224-229.
65. Fragala-Pinkham MA, Dumas HM, Barlow CA, Pasternak A. An aquatic physical therapy program at a pediatric rehabilitation hospital: a case series. *Pediatr Phys Ther* 2009;21:68-78.
66. McManus BM, Kotelchuck M. The effect of aquatic therapy on functional mobility of infants and toddlers in early intervention. *Pediatr Phys Ther* 2007;19:275-282.
67. McGibbon NH, Andrade CK, Widener G, Cintas HL. Effect of an equine-movement therapy program on gait, energy expenditure, and motor function in children with spastic cerebral palsy: a pilot study. *Developmental medicine and child neurology* 1998;40:754-762.
68. Winchester P, Kendall K, Peters H, Sears N, Winkley T. The effect of therapeutic horseback riding on gross motor function and gait speed in children who are developmentally delayed. *Phys Occup Ther Pediatr* 2002;22:37-50.
69. Stergiou A, Tzoufi M, Ntzani E, Varvarousis D, Beris A, Ploumis A. Therapeutic Effects of Horseback Riding Interventions: A Systematic Review and Meta-analysis. *American journal of physical medicine & rehabilitation* 2017;96:717-725.

La misión de la Fundación de distrofia miotónica
es comunidad, cuidado y una cura.

Respaldamos y conectamos a la **comunidad** con distrofia miotónica.
Proporcionamos recursos y abogamos por el **cuidado**.
Aceleramos la investigación hacia los tratamientos y una **cura**.



**Myotonic
Dystrophy**
FOUNDATION

663 Thirteenth Street, Suite 100, Oakland, California 94612
415.800.7777 | info@myotonic.org | www.myotonic.org