



Universidad de Alcalá

Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud

---

**Fisioterapia en la función motora gruesa y  
en el equilibrio en las alteraciones  
neuromotoras de origen metabólico:  
Revisión Sistemática Cualitativa**

**GRADO EN FISIOTERAPIA**

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**Curso 2014 – 2015**

**Autor/a: Clara Benito Camarmas**

**Tutora: Prof<sup>a</sup>. Dra. Soraya Pacheco da Costa. Profesora Titular de Universidad**

**Departamento de Enfermería y Fisioterapia. Unidad Docente de Fisioterapia**

**Alcalá de Henares, a 22 de junio de 2015**



Universidad de Alcalá

Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud

---

**Fisioterapia en la función motora gruesa y  
en el equilibrio en las alteraciones  
neuromotoras de origen metabólico:  
Revisión Sistemática Cualitativa**

**GRADO EN FISIOTERAPIA**

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**Curso 2014-2015**

**Autor/a: Clara Benito Camarmas**

**V. Bº. Tutora: Profª. Dra. Soraya Pacheco da Costa**

**Alcalá de Henares, a 22 de junio de 2015**

## AGRADECIMIENTOS

---

Este trabajo no hubiera sido posible sin diferentes personas que, de una u otra manera, han facilitado su realización.

En primer lugar, agradecer a mi tutora, la Prof<sup>a</sup> Dra. Soraya Pacheco da Costa, por su implicación continua, la gran ayuda que me ha ofrecido y el tiempo dedicado tanto en la elaboración de este trabajo como en años anteriores. Ha sido toda una suerte poder contar con ella durante esta etapa.

A mis amigos, a Alba, Paloma y María, por compartir juntos nuevas etapas y experiencias y por demostrarme día a día que la amistad verdadera existe. A David, por cada palabra de aliento y su infinita paciencia en los momentos difíciles, por permanecer a mi lado a pesar de todo.

Por último y más importante, gracias a mi familia: mi mayor apoyo. A mis hermanas, Patricia y Cristina, porque siempre han sido un ejemplo a seguir; por toda la fuerza que me aportan cuando más lo necesito y los ánimos para crecer cada día aunque existan dificultades. A mis padres, por todo lo que han hecho y hacen por mí, por su confianza y protección ante cualquier situación; por cada palabra o gesto de apoyo; por creer en mí como nadie lo ha hecho, porque, aunque sea un tópico, son los mejores padres del mundo.

## RESUMEN

---

**Antecedentes:** En los últimos años ha aumentado la incidencia de las alteraciones metabólicas en la población infantil. Los errores congénitos del metabolismo conllevan un complejo cuadro clínico, con alteraciones neuromotoras como: ataxia, distonía, hipotonía y espasticidad. La efectividad de la Fisioterapia en sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico apenas ha sido desarrollada en la literatura científica; sin embargo, existen publicaciones científicas sobre la evidencia de las intervenciones fisioterapéuticas en sujetos con alteraciones sensoperceptivomotoras de similar presentación clínica.

**Objetivos:** El objetivo principal de esta revisión sistemática es determinar la efectividad de la Fisioterapia para mejorar la función motora gruesa y el equilibrio estático y funcional en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras similares a las presentadas por sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico. Los objetivos secundarios son: determinar los instrumentos de valoración empleados con mayor frecuencia para evaluar el equilibrio y la función motora gruesa, y proponer una línea de investigación que permita comprobar los resultados obtenidos en sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico.

**Material y métodos:** Se realizó una revisión sistemática de ensayos clínicos aleatorizados, revisiones sistemáticas y meta-análisis publicados entre octubre del 2014 y febrero del 2015. Se emplearon las bases de datos Pubmed, Cochrane Library, PEDro y TESEO; además de la búsqueda manual en las revistas Fisioterapia, Cuestiones de Fisioterapia y *Pediatric Physical Therapy*. Los criterios de inclusión fueron artículos que planteasen intervención de Fisioterapia en sujetos de entre 2 y 18 años con afectaciones sensoperceptivomotoras, y que considerasen como variables resultado la función motora gruesa y el equilibrio. Se limitó la búsqueda a los idiomas español, inglés y francés. Se evaluó la calidad metodológica de los artículos con la Escala *Scottish Intercollegiate Guidelines Network* - SIGN, el factor de impacto de la revista de publicación y la Escala de Jadad para ensayos clínicos aleatorizados.

**Resultados:** Un total de 177 artículos cumplían los criterios de inclusión. Tras eliminar duplicados, realizar la lectura del texto completo y evaluar la calidad metodológica de los artículos, se obtuvieron 15 artículos, todos ellos ensayos clínicos aleatorizados. La mayoría de los artículos tenía una muestra de niños de entre 3 y 12 años con capacidad de marcha y diagnóstico de parálisis cerebral. El instrumento de medida empleado con más frecuencia para evaluar la función motora gruesa fue *Gross Motor Function Measure*; para evaluar el equilibrio funcional, *Pediatric Balance Scale* y *Timed Up-and-Go Test*; y para el equilibrio estático, la prueba de estabilidad o estabiliometría. A fin de mejorar la función motora gruesa y el equilibrio, la mayoría de los artículos planteaba programas de Fisioterapia basados en la realización repetida de una actividad funcional específica, y la facilitación de la marcha con tapiz rodante, con uso o no de un sistema de soporte parcial de peso, en función del grado de afectación motora del sujeto. Solo en cuatro de los artículos analizados, se aplicaba otro tipo de intervenciones como hipoterapia, Fisioterapia acuática y plataforma de vibración.

**Conclusiones:** Los programas de Fisioterapia basados en la propuesta de actividades orientadas hacia una tarea específica y funcional, y el empleo del tapiz rodante con o sin soporte parcial de peso, son efectivos para mejorar la función motora gruesa y el equilibrio, tanto estático como funcional, en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras similares a las presentadas por sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico en periodo de estabilización. Por ello, se propone un ensayo clínico aleatorizado como futura línea de investigación para comprobar estos hallazgos en niños con alteraciones neuromotoras de origen metabólico.

**Palabras clave:** error congénito del metabolismo, enfermedad metabólica, Fisioterapia, función motora gruesa, equilibrio.

## ABSTRACT

---

**Background:** The incidence of metabolic disorders in children has increased in the last years. Inborn errors of metabolism involve a large number of symptoms, among which there are neuromotor disturbances such as ataxia, dystonia, hypotonia and spasticity. There is a lack of evidence about the effectiveness of Physiotherapy interventions in subjects with metabolic neuromotor disorders in the scientific literature. However, there are some papers on the effectiveness of Physiotherapy interventions in subjects with sensomotorperceptive alterations with similar clinical presentation.

**Objective:** The main objective of this systematic review is to determine the effectiveness of Physiotherapy interventions to improve gross motor function and static and functional balance in children with sensomotorperceptive alteration who have similar clinical presentation to those subjects with metabolic neuromotor disorders. Secondary objectives are to determine the most commonly used assessment tools to evaluate balance and gross motor function, and to propose a research Project to verify the results in subjects with neuromotor metabolic disorders.

**Material and Methods:** A systematic review of randomized clinical trials, systematic reviews and meta-analyzes was developed between October 2014 and February 2015. The search was performed in different databases, such as PUBMED, Cochrane Library, PEDro and TESEO, and, in addition to that, manual search was carried out in the journals *Fisioterapia*, *Cuestiones de Fisioterapia* and *Pediatric Physical Therapy*. Inclusion criteria were articles that used Physiotherapy interventions in subjects aged 2 to 18, with sensomotorperceptive affectations, and that the outcomes variables were gross motor function and balance. Search was limited in Spanish, English and French. The methodological quality of the articles was evaluated with the Scottish Intercollegiate Guidelines Network Scale – SIGN; the impact factor and the Jadad Scale for randomized clinical trials.

**Results:** A total of 177 articles met the inclusion criteria. After deleting duplicates results, and reading their full text, and assessing the methodological quality of the articles, there were 15 articles left, all of them were randomized clinical trials. Most of them had a sample of children between 3 and 12 years, with gait capacity, and diagnosed of cerebral palsy. The most common measuring instrument used to evaluate gross motor function was the Gross Motor Function Measure; to evaluate the functional balance was the Pediatric Balance Scale and the Timed Up-and-Go Test; and for static balance, the stability test. To improve gross motor function and balance, most of articles raised Physiotherapy programs based on performance of a specific and functional activity, and gait facilitation using a treadmill. Only four of the selected articles used other interventions, such as hippotherapy, aquatic Physical therapy and vibration platform.

**Conclusions:** Physical therapy programs based on performance of a specific and functional activity, and gait facilitation using a treadmill are effective to improving gross motor function and static and functional balance in children with sensomotorperceptive impairments similar to subjects with metabolic neuromotor disorders. Therefore, a randomized controlled trial is proposed as a future research line to verify these findings in children diagnosed with metabolic neuromotor disorders.

**Key words:** inborn error of metabolism, metabolic disorder, physical therapy, gross motor function, balance.

# ÍNDICE DE CONTENIDOS

---

<b>Resumen</b> .....	<b>i</b>
<b>Abstract</b> .....	<b>iii</b>
<b>Índice de contenidos</b> .....	<b>v</b>
<b>Índice de abreviaturas y acrónimos</b> .....	<b>viii</b>
<b>Índice de figuras y tablas</b> .....	<b>ix</b>
<b>1. INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>1</b>
1.1. Concepto .....	1
1.1.1. Patrón de mutación y herencia.....	2
1.2. Epidemiología.....	2
1.3. Clasificación y patofisiología.....	5
1.4. Sintomatología .....	6
1.4.1. Alteraciones motoras y neuromusculares.....	7
1.4.1.1. Ataxia.....	8
1.4.1.2. Distonía .....	9
1.4.1.3. Alteración del tono muscular: espasticidad e hipotonía .....	10
1.4.1.4. Debilidad muscular, intolerancia al ejercicio y calambres musculares.....	10
1.4.1.5. Neuropatía periférica .....	11
1.4.1.6. Dismorfismo y/o malformaciones .....	11
1.4.2. Otras alteraciones.....	12
1.5. Diagnóstico.....	14
1.5.1. Diagnóstico clínico o sintomatológico.....	14
1.5.2. Diagnóstico bioquímico y genético .....	15
1.5.3. Otras pruebas diagnósticas.....	15
1.6. Tratamiento .....	16
1.6.1. Tratamiento de primera línea .....	17

1.6.1.1. Terapia de reemplazamiento enzimático.....	17
1.6.1.2. Trasplante de células madre hematopoyéticas .....	18
1.6.2. Tratamiento sintomático.....	18
1.6.3. Tratamiento de Fisioterapia.....	19
1.6.3.1. Fortalecimiento y perfeccionamiento de la función motora.....	20
1.6.3.2. Fisioterapia respiratoria.....	21
1.6.3.3. Manejo y prevención de contracturas y deformidades .....	21
1.7. Justificación del estudio.....	22
<b>2. OBJETIVOS DEL ESTUDIO .....</b>	<b>23</b>
<b>3. MATERIAL Y MÉTODOS .....</b>	<b>24</b>
3.1. Búsqueda bibliográfica y selección de la información .....	24
3.1.1. Criterios de inclusión y de exclusión .....	25
3.2. Términos clave.....	26
3.3. Estrategia de búsqueda bibliográfica .....	26
3.3.1. Estrategia de la búsqueda bibliográfica en PUBMED.....	26
3.3.2. Estrategia de la búsqueda bibliográfica en Cochrane Library.....	27
3.3.3. Estrategia de la búsqueda bibliográfica en PEDro .....	27
3.3.4. Búsqueda bibliográfica manual .....	27
3.4. Recuperación de las fuentes bibliográficas.....	28
3.5. Análisis de la calidad metodológica y científica .....	28
<b>4. RESULTADOS.....</b>	<b>30</b>
4.1. Resultados de la búsqueda bibliográfica .....	30
4.2. Características generales .....	34
4.3. Variables resultado e instrumentos de medida .....	34
4.3.1. Función motora gruesa .....	35
4.3.2. Equilibrio funcional .....	36
4.3.3. Equilibrio estático.....	37

4.4. Intervención de Fisioterapia.....	38
4.4.1. Actividades funcionales orientadas a una tarea específica .....	38
4.4.1.1. Variable resultado: función motora gruesa .....	39
4.4.1.2. Variable resultado: equilibrio estático y funcional.....	39
4.4.2. Reeducción de la marcha sobre tapiz rodante .....	42
4.4.2.1. Variable resultado: función motora gruesa .....	42
4.4.2.2. Variable resultado: equilibrio estático y funcional.....	45
4.4.3. Otras modalidades terapéuticas.....	47
<b>5. DISCUSIÓN .....</b>	<b>50</b>
5.1. Fisioterapia y función motora gruesa .....	51
5.2. Fisioterapia y equilibrio.....	53
5.3. Aplicabilidad en el sujeto con alteración neuromotora de origen metabólico.....	54
5.4. Limitaciones del estudio .....	56
<b>6. FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN .....</b>	<b>58</b>
<b>7. CONCLUSIONES .....</b>	<b>61</b>
<b>8. BIBLIOGRAFÍA .....</b>	<b>62</b>
<b>9. ANEXOS.....</b>	<b>70</b>
9.1. Anexo I. Niveles de evidencia SIGN .....	70
9.2. Anexo II. Declaración CONSORT 2010 .....	71
9.3. Anexo III. Puntuaciones en la Escala de Jadad .....	72

## ÍNDICE DE ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS

---

- AP: anteroposterior (eje, dirección).
- BBS: *Berg Balance Scale*.
- BOTMP: *Bruininks Osteresky of Motor Proficiency*.
- ECA: Ensayo Clínico Aleatorizado.
- EECCAA: Ensayos Clínicos Aleatorizados.
- ECM: Error Congénito del Metabolismo.
- ERT: Terapia de Reemplazamiento Enzimático.
- GMFCS: *Gross Motor Function Classification System*.
- GMFM: *Gross Motor Function Measure*.
- M-ABC: *Movement Assessment Battery for Children*.
- ML: mediolateral (eje, dirección).
- MS/MS: Espectrometría de masas en tándem.
- PBS: *Pediatric Balance Scale*.
- SIGN: *Scottish Intercollegiate Guidelines Network*.
- SNC: Sistema Nervioso Central.
- TSE: Terapia de Sustitución Enzimática.
- TUG Test: *Timed "Up-and-Go" Test*.

# ÍNDICE DE FIGURAS Y TABLAS

---

## Índice de figuras

Figura 1.2.1. Prevalencia de cinco errores congénitos del metabolismo en neonatos .....	4
Figura 1.2.2. Prevalencia de cinco errores congénitos del metabolismo en neonatos en España según el Fondo de Investigación Sanitaria - FIS y la Asociación de Cribado Neonatal en España - AECNE.....	5
Figura 4.1.1. Diagrama de búsqueda bibliográfica .....	32

## Índice de tablas

Tabla 1.2.1. Prevalencia de cinco errores congénitos del metabolismo en neonatos .....	3
Tabla 1.2.2. Prevalencia de cinco errores congénitos del metabolismo en neonatos en España según el Fondo de Investigación Sanitaria - FIS y la Asociación de Cribado Neonatal en España - AECNE.....	4
Tabla 1.3.1. Clasificación propuesta por Saudubray.....	5
Tabla 1.4.1. Sintomatología característica en las alteraciones del metabolismo.....	13
Tabla 4.1.1. Resultados del proceso de búsqueda de la información .....	33
Tabla 4.4.1.1. Resumen de estudios de intervención con actividades funcionales orientadas a la tarea específica .....	41
Tabla 4.4.2.1. Resumen de estudios de intervención con tapiz rodante .....	46
Tabla 4.4.3.1. Resumen de estudios de intervención con otras modalidades terapéuticas...	49

# 1. INTRODUCCIÓN

## 1.1. Concepto

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) o trastornos metabólicos hereditarios son producidos por diferentes alteraciones en la función metabólica normal, debido a mutaciones en el contenido genético. Son muy poco frecuentes de manera individual, pero, en conjunto, suponen un importante problema sanitario, siendo responsables de una alta tasa de morbilidad y mortalidad en la población pediátrica <sup>(1-6)</sup>. A lo largo de los últimos años se han identificado nuevos tipos de ECM bioquímicamente distintos. Algunas publicaciones del año 2006 señalan más de 400 tipos <sup>(1)</sup>, mientras que estudios realizados en el año 2010 identifican alrededor de 700 ECM diferentes <sup>(2)</sup>.

La alteración genética causante de estas enfermedades está presente desde el momento de la concepción, por lo que la mayoría están activas desde la etapa fetal. Aun así, en muchos casos no originan daños en el feto, ya que la placenta supone un efectivo sistema para la eliminación de los metabolitos tóxicos, excepto en algunos tipos en los que hay afectación del metabolismo energético <sup>(8)</sup>.

La sintomatología se desarrolla normalmente durante la etapa neonatal, pasado un periodo de tiempo asintomático de entre dos y siete días tras el parto, o de manera inmediata en algunos casos. El origen metabólico del cuadro clínico no suele diagnosticarse hasta que la enfermedad se encuentra en una fase avanzada. En la mayoría de casos, es confundida con otras afectaciones más frecuentes dentro de la clínica, y diagnosticada como tales <sup>(1, 2, 4, 7)</sup>.

---

### 1.1.1. Patrón de mutación y herencia

La mutación responsable del ECM puede producirse en el material genético celular o en el ADN mitocondrial. En un 67% de los casos la herencia es autosómica recesiva; en el 21%, autosómica dominante; en el 6% está ligada al cromosoma X, y en el restante 6%, al material genético mitocondrial <sup>(2)</sup>.

Dicha mutación conlleva la alteración estructural de la proteína resultado de la síntesis de estos genes, o la disminución de sus niveles de producción. Este hecho desencadena desequilibrios químicos en el organismo que son los responsables de las consecuentes manifestaciones clínicas. Se produce el bloqueo de una etapa metabólica debido a la acumulación de metabolitos antes de la misma, la desviación de la ruta metabólica hacia la producción de compuestos tóxicos indeseables, el déficit en la síntesis de productos, o combinación de los anteriores <sup>(1, 2, 4)</sup>.

## 1.2. Epidemiología

Tanto el desarrollo como la distribución de los ECM en la población general dependen de las tasas de mutación, del patrón de herencia, de las alteraciones secundarias y de otros parámetros sociales y naturales, como las tasas de migración y la endogamia <sup>(2)</sup>.

La incidencia total de los ECM se sitúa entre 1/2.500 y 1/5.000 nacimientos. El 80% de estas alteraciones del metabolismo son consideradas como enfermedades raras o muy raras, ya que presentan una incidencia inferior al 0,0001%. Los estudios epidemiológicos publicados presentan algunas limitaciones y carencias, debido a la gran heterogeneidad de sintomatología clínica, a la dificultad para establecer un diagnóstico y al incremento del número de nuevos casos, por lo que se desconoce su incidencia global exacta. Normalmente se extrapolan los datos a partir de estudios realizados en poblaciones seleccionadas de casos reconocidos, lo que

supone una infraestimación en el número de casos y un sesgo en la severidad de la afectación (1, 2, 8).

El uso del cribado neonatal permite identificar alteraciones que afectan a recién nacidos e instaurar un tratamiento precoz, previniendo en muchas ocasiones el desarrollo de afectaciones graves e irreversibles, e incluso la muerte. A principio de los años noventa, el desarrollo de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), supuso un importante cambio en el enfoque del cribado neonatal, ya que permite cribar varias alteraciones simultáneamente. Según la *National Academy of Clinical Biochemistry* (NACB), los ECM detectables mediante MS/MS son: las alteraciones del catabolismo y del transporte de los aminoácidos, las alteraciones de la oxidación de los ácidos grasos y las acidemias orgánicas (1-4, 6, 9-11).

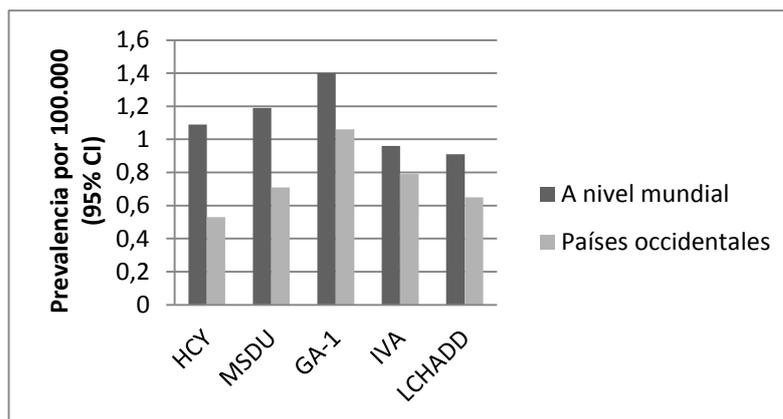
Estudios epidemiológicos realizados según datos de MS/MS indican que los ECM con mayor prevalencia son el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media y la fenilcetonuria. Estudios recientes han cuantificado la prevalencia de cinco alteraciones del metabolismo en neonatos, siendo del 0,53-1,06/100.000 nacidos en la población occidental (Tabla 1.2.1, Figura 1.2.1). Sin embargo, en estudios llevados a cabo en poblaciones orientales se registran tasas más elevadas, lo cual se relaciona con que son estas las poblaciones que presentan un mayor índice de consanguinidad (2, 12).

Tabla 1.2.1 Prevalencia de cinco errores congénitos del metabolismo en neonatos (12)

ECM	Prevalencia por 100.000 a nivel mundial [95% CI]	Prevalencia por 100.000 en países occidentales [95% CI]
HCY	1,09 [0,34; 3,55]	0,53 [0,31; 0,89]
MSDU	1,19 [0,77; 1,84]	0,71 [0,53; 0,96]
GA-1	1,40 [1,07; 1,84]	1,06 [0,90; 1,24]
IVA	0,96 [0,63; 1,45]	0,79 [0,55; 1,13]
LCHADD	0,91 [0,47; 1,77]	0,65 [0,43; 0,91]

HCY: Homocistinuria. MSDU: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. GA-1: Aciduria glutámica tipo 1. IVA: Acidemia isovalérica. LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga. ECM: Error Congénito del Metabolismo.

Figura 1.2.1. Prevalencia de cinco errores congénitos del metabolismo en neonatos <sup>(12)</sup>



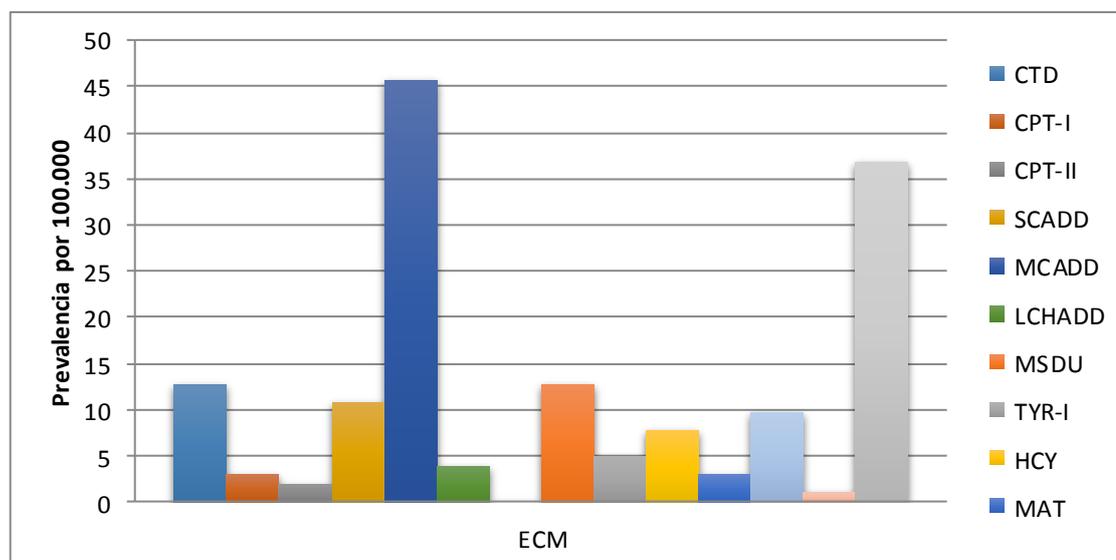
HCY: Homocistinuria. MSDU: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. GA-1: Aciduria glutámica tipo 1. IVA: Acidemia isovalérica. LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga.

La Asociación Española de Cribado Neonatal en España (AECNE) presentó, en la XIX Reunión de Centros de Cribado Neonatal, los últimos datos epidemiológicos sobre la incidencia de ECM en recién nacidos, actualizados de diciembre de 2012. Anteriormente, la red de investigación española fundada por el FIS (Fondo de Investigación Sanitaria, Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad) identificó 1.675 casos, entre los que había 158 tipos diferentes de ECM, entre los años 2003 y 2005 <sup>(2, 13)</sup>. (Tabla 1.2.2, Figura 1.2.2)

Tabla 1.2.2. Prevalencia de errores congénitos del metabolismo en España según el Fondo de Investigación Sanitaria - FIS y la Asociación de Cribado Neonatal en España - AECNE <sup>(13)</sup>

Error Congénito del Metabolismo		FIS 2003-2005	AECNE 2001- 2012
Ácidos grasos	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media – MCADD	1/ 85.177	1/ 21.872
	Deficiencia del transportador de carnitina – CTD		1/ 79.506
	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta – SCADD		1/ 93.962
	Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga - LCHADD	1/ 75.713	1/ 258.396
	Deficiencia de carnitina-palmioliil transferasa tipo I - CPT-I		1/ 344.529
	Deficiencia de carnitina-palmioliil transferasa tipo II - CPT-II		1/ 516.793
Aminoácidos	Fenilcetonuria – PKU		1/ 8.302
	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce – MSUD	1/ 32.448	1/ 79.506
	Homocistinuria – HCY		1/ 129.198
	Tirosinemia tipo I - TYR-I	1/ 97.345	1/ 206.717
	Deficiencia de metionina adenosil transferasa - MAT		1/ 344.529
Ácidos orgánicos	Acidemia metilmalónica – MMA	1/ 85.177	1/ 27.199
	Acidemia glutámica tipo I - GA-I	1/ 41.298	1/ 68.905
	Acidemia propiónica – PA	1/ 28.996	1/ 103.358
	Acidemia isovalérica – IVA		1/ 1.033.587

Figura 1.2.2 Prevalencia de errores congénitos del metabolismo en España según el Fondo de Investigación Sanitaria - FIS y la Asociación de Cribado Neonatal en España - AECNE <sup>(13)</sup>



MCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media. CTD; Deficiencia del transportador de carnitina. SCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta. LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga. CPT-I: Deficiencia de carnitina-palmioliil transferasa tipo I. CPT-II: Deficiencia de carnitina-palmioliil transferasa tipo II. PKU: Fenilcetonuria. MSDU: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. HCY: Homocistinuria. TYR-I: Tirosinemia tipo I. MAT: Deficiencia de metionina adenosil transferasa. MMA: Acidemia metilmalónica. GA-1: Acidemia glutárica tipo 1. PA: Acidemia propiónica. IVA: Acidemia isovalérica.

### 1.3. Clasificación y patofisiología

Debido a la heterogeneidad en su forma de presentación resulta complejo establecer una clasificación para este tipo de alteraciones. El Profesor Saudubray propuso una clasificación inicial de tipo clínico basada en la sintomatología y en la forma de presentación, en el desencadenante de la enfermedad y en el momento de debut clínico <sup>(1, 3)</sup>. (Tabla 1.3.1)

Tabla 1.3.1 Clasificación propuesta por Saudubray <sup>(1)</sup>

Según los síntomas	Según los factores desencadenantes	Según la edad de presentación
- Crónico progresivo	- Nutrientes	- Neonatal
- Agudo intermitente	- Intercurrencias	- Lactancia
- Agudo progresivo: tipo déficit energético o intoxicación	- Fármacos	- Adolescente y adulto

Desde un punto de vista patofisiológico, los ECM se clasifican en tres grupos con características diagnósticas diferenciadas: con riesgo de intoxicación, que afectan al metabolismo energético y que afectan a moléculas complejas.

- **Grupo I, ECM con riesgo de intoxicación:** el riesgo de intoxicación, agudo o progresivo, se debe a la acumulación de sustancias tóxicas procedentes rutas metabólicas. No suelen afectar a la salud del feto y se desarrollan tras un periodo de tiempo asintomático, ante determinadas situaciones que desencadenan la sintomatología de manera aguda (enfermedad, fiebre o alimentos). Dentro de este grupo destacan las aminoacidopatías, las acidemias orgánicas y las alteraciones del ciclo de la urea y de los hidratos de carbono.
- **Grupo II, ECM del metabolismo energético:** existe un déficit en los niveles de producción de energía o en su utilización a nivel de hígado, músculo, miocardio u otros tejidos. Se subdividen en alteraciones del metabolismo energético mitocondrial y citoplasmático. Los ECM mitocondriales son más graves, ya que conllevan alteraciones sistémicas y pueden interferir en el desarrollo embrionario o fetal, e incluso causar la muerte súbita.
- **Grupo III, ECM de moléculas complejas:** hay afectación de orgánulos celulares, interviniendo de manera negativa en los procesos de síntesis o catabolismo de las moléculas complejas. Dentro de este grupo se encuentran las alteraciones por depósito lisosomal, las peroxisomales y los errores en el transporte o en el procesamiento intracelular <sup>(1, 14, 15)</sup>.

## 1.4. Sintomatología

El complejo e inespecífico cuadro clínico que presenta el sujeto con una alteración metabólica congénita, se relaciona frecuentemente con enfermedades infecciosas o con otras alteraciones más comunes, como la parálisis cerebral. A medida que crece, se van desarrollando nuevas manifestaciones clínicas como

deterioro neurológico, convulsiones, retraso del desarrollo psicomotor, ataxia, alteración de la coordinación y malformaciones, entre otras (1, 4, 6, 7, 14, 15).

El desarrollo de la sintomatología depende del tipo de ECM. En los de riesgo de intoxicación (Grupo I) se desencadena, tras un periodo de tiempo asintomático, un repentino y grave cuadro clínico sin causa aparente y que no responde al tratamiento. En ECM por deficiencia energética (Grupo II), la presentación es menos clara y su gravedad es variable, en ocasiones los síntomas no se manifiestan hasta pasados meses e incluso años. Los ECM de moléculas complejas (Grupo III) se desarrollan de manera progresiva y los síntomas suelen ser permanentes (1, 14, 15).

A continuación, se exponen las manifestaciones clínicas que pueden desarrollarse en el caso de una enfermedad congénita metabólica, destacando las alteraciones motoras y neuromusculares, para las que se recomienda la Fisioterapia como tratamiento sintomatológico (16-25). (Tabla 1.4.1)

---

### **1.4.1. Alteraciones motoras y neuromusculares**

La presencia y el desarrollo de alteraciones motoras y neuromusculares dependen del nivel al que afecte la patología metabólica en el Sistema Nervioso Central (SNC) o en el Sistema Musculoesquelético. Puede haber alteraciones en corteza motora, ganglios basales, cerebelo, mielina, neuronas motoras, axones, músculos y uniones neuromusculares, o combinación de los anteriores (1, 6, 8, 21, 23-26).

Generalmente se altera tanto la función motora como el control postural, el sujeto es inestable en la línea media por la alteración del equilibrio; disminuye la fuerza muscular y el rango de movimiento articular y se altera el tono muscular, favoreciendo así el progresivo desarrollo de contracturas y deformidades. Es frecuente encontrar debilidad muscular e intolerancia al ejercicio, favoreciendo la aparición de fatiga y calambres musculares. Todo ello se traduce en una menor capacidad funcional y, con ello, una disminución en la calidad de vida. Durante la

infancia y la adolescencia es frecuente que se desarrolle ataxia y distonía, además de alteraciones del tono muscular y neuropatías periféricas (1, 6, 8, 21, 23-26).

---

#### 1.4.1.1. Ataxia

Se describe la ataxia como la incapacidad para mantener una postura y para realizar movimientos finos, precisos y controlados. Esta incoordinación en la dimensión y precisión del movimiento, se relaciona íntimamente con el equilibrio y con la capacidad motora (4, 26, 27). Las principales características del movimiento atáxico son: torpeza en los movimientos de las extremidades, descomposición del movimiento, dismetría, hipermetría y disdiadococinesia (27, 28).

Generalmente la ataxia se produce debido a una disfunción en el cerebelo, en sus aferencias y eferencias, en las vías sensitivas de las columnas posteriores de la médula espinal, o por combinación de estas causas. La ataxia metabólica presenta dos tipos de desarrollo: crónicamente progresiva o intermitente (5, 26, 28, 29).

- **Ataxia aguda intermitente:** en enfermedades del metabolismo intermedio, aminoacidopatías y alteraciones del ciclo de la urea. Tiende a permanecer constante y empeora durante los episodios de descompensación (5, 26, 28).
- **Ataxia con disfunción espinocerebral progresiva:** la de inicio en la infancia es una de las formas más graves dentro de las ataxias recesivas, destacando la ataxia de Friedrich. Se caracteriza por atrofia del cerebelo, del tronco del encéfalo y de los tractos espinales, con síndrome atáxico sensorial, pérdida de la propiocepción y arreflexia. Su progresión es variable, ya que algunos sujetos presentan periodos de estabilización. Se desarrolla principalmente en síndromes mitocondriales (5, 26, 28, 29).
- **Ataxia con deterioro neurológico progresivo:** en enfermedad de Refsum, esfingolipidosis, aciduria L-2-hidroxi-glutárica, xantomatosis cerebrotendinosa y deficiencia de coenzima Q10. En algunos casos de alteraciones de la glicosilación puede presentar mejoría (26).

- **Ataxia con epilepsia mioclónica progresiva:** el signo clínico fundamental es la epilepsia severa. Hay mioclonus y ataxia, con demencia, espasticidad y convulsiones. Puede estar presente en alteraciones lisosomales y mitocondriales <sup>(5, 26)</sup>.

---

#### 1.4.1.2. Distonía

La distonía es un trastorno del movimiento que se caracteriza por presentar contracciones musculares persistentes e involuntarias que causan torsión con movimientos repetitivos, o más comúnmente, posturas anómalas. El movimiento distónico se produce debido a la activación de músculos que normalmente no intervienen en un determinado movimiento, con co-contracciones sostenidas de la musculatura antagonista, ya que se afecta la inervación recíproca. Se produce un aumento del tono muscular antes, durante y después del movimiento, con una postura final que se mantiene en el tiempo. En las etapas iniciales se desencadena solo con determinadas acciones específicas, luego con cualquier acción y finalmente incluso en reposo. En casos severos da lugar al desarrollo de deformidades articulares y tendinosas <sup>(4, 5, 28, 30, 31)</sup>.

La distonía heredodegenerativa se produce por una alteración metabólica y se presenta de manera asociada a otros signos graves de afectación neurológica, como espasticidad, deterioro cognitivo y epilepsia. Es uno de los principales síntomas en los trastornos del metabolismo de los neurotransmisores, en algunos casos de enfermedad de Wilson, déficit de pantotenato cinasa 2 y citopatías mitocondriales. A diferencia de la distonía idiopática, la de origen metabólico se instaura de manera generalizada o presenta un inicio postural. No obstante, en algunos casos, se desarrolla en etapas tardías de manera focal, aunque teniendo una rápida generalización <sup>(7, 26, 30)</sup>.

---

### **1.4.1.3. Alteración del tono muscular: espasticidad e hipotonía**

La espasticidad se produce por una afectación a nivel de la motoneurona superior o de los tractos corticoespinales. Generalmente, se debe a un daño causado durante los últimos meses del embarazo o en el parto, siendo uno de los síntomas más inespecíficos. Normalmente se desarrolla de manera progresiva y se asocia a otros síntomas neurológicos y a un deterioro global, aunque en algunos casos se presenta de manera aislada en forma de paraparesia espástica. Se considera la posibilidad de afectación metabólica en aquellos niños diagnosticados de parálisis cerebral pero sin historia ni pruebas clínicas de daño cerebral perinatal o postnatal <sup>(26)</sup>.

La hipotonía aislada o predominante se presenta en algunos ECM de aparición neonatal, normalmente, asociada a otros síntomas neurológicos. La hipotonía metabólica más severa aparece en alteraciones de la cadena respiratoria mitocondrial y del ciclo de la urea y en trastornos peroxisomales, entre otros <sup>(1, 14, 15)</sup>.

---

### **1.4.1.4. Debilidad muscular, intolerancia al ejercicio y calambres musculares**

La debilidad muscular puede estar presente al nacer o desarrollarse de manera progresiva. Durante la infancia se manifiesta con debilidad en el llanto y en la succión, y con escasez de movimientos. En casos severos se desarrollan dificultades respiratorias causadas por la debilidad de la musculatura intercostal. Conlleva un retraso en el desarrollo motor del niño, a la hora de adquirir hitos motores, como la sedestación, la bipedestación y la marcha, y actividades como saltar y subir y bajar escaleras <sup>(1, 5, 28)</sup>.

El origen de la debilidad muscular en la patología metabólica se relaciona con la afectación del sistema neuromuscular. Normalmente presenta un comienzo insidioso o intermitente, con periodos de parálisis. Hay intolerancia al ejercicio

debido a la alteración de las rutas bioquímicas que intervienen en la contracción muscular; la fatiga es el síntoma inicial, pero también puede aparecer mialgia y calambres musculares. Es común en los déficits de utilización de carbohidratos y de la beta oxidación de los ácidos grasos y en algunas alteraciones de la cadena respiratoria mitocondrial <sup>(1, 5, 28)</sup>.

---

#### **1.4.1.5. Neuropatía periférica**

En los ECM, los nervios periféricos pueden verse afectados en estructura o en función, por lo que se desarrollan polineuropatías de diversos tipos: polineuropatía axonal, como forma clínica más común, y polineuropatía sensoriomotora crónica, en casos de alteración mitocondrial y de la oxidación de los ácidos grasos de cadena larga. La polineuropatía desmielinizante crónica aparece con frecuencia en las alteraciones del metabolismo de la mielina, alteraciones peroxisomales y en algunos trastornos mitocondriales <sup>(26)</sup>.

---

#### **1.4.1.6. Dismorfismo y/o malformaciones**

Algunos sujetos con patología metabólica presentan rasgos físicos característicos como dismorfia facial (fascies toscas o características faciales similares a las presentadas en el síndrome de Down) y displasias y malformaciones a nivel musculoesquelético, cardíaco, renal o de las vías aéreas superiores. Aparecen con mayor frecuencia en casos de alteración del metabolismo energético y en trastornos peroxisomales y lisosomales <sup>(1, 7, 14)</sup>.

---

## 1.4.2. Otras alteraciones

El SNC durante el periodo neonatal es muy vulnerable a los efectos tóxicos producidos por la acumulación de metabolitos, a las carencias energéticas o a la falta de algún componente esencial. Por ello, los ECM que afectan al SNC se caracterizan por presentar un comienzo temprano. Cuando la enfermedad se inicia en etapas posteriores, al final de la adolescencia o al inicio de la edad adulta, la función se altera solo parcialmente <sup>(1, 51)</sup>.

En ECM con riesgo de intoxicación y en algunos de origen peroxisomal se desencadenan movimientos involuntarios de tipo pedaleo o boxeo, temblor y sacudidas, y el sujeto puede entrar en un estado de letargia y coma. Cuando hay acumulación de metabolitos volátiles se desarrolla un olor anormal y característico en el cuerpo o en la orina (jarabe de arce o pies sudorosos) <sup>(1, 14, 15, 32)</sup>. Tan solo el 1-5% de las afectaciones metabólicas cursan con retraso mental, por malformación cerebral o por estar alterada la disponibilidad energética o la neurotransmisión <sup>(10)</sup>.

Varios tipos de ECM cursan con convulsiones e incluso con epilepsia, especialmente en neonatos y niños, presentándose en la mayoría de casos como crisis convulsivas focalizadas, aisladas y precoces <sup>(1, 3, 15, 34)</sup>.

Las alteraciones respiratorias se desarrollan en casos graves, desde etapas tempranas o como manifestaciones tardías. Las más comunes son: estridor laríngeo, polipnea, enfermedad pulmonar intersticial, hipertensión pulmonar, infección e insuficiencia respiratoria. Estas alteraciones se relacionan con el nivel en el que se produce la afectación, en vías aéreas altas o bajas, en la pared torácica o en la musculatura involucrada en la ventilación <sup>(30-37)</sup>. También pueden desarrollarse síntomas cardíacos, por insuficiencia cardíaca o por trastornos en la conducción, pudiendo conllevar el fallo cardíaco <sup>(1, 14, 15)</sup>.

Con frecuencia hay alteraciones hepáticas (ascitis, edema, encefalopatía hepática), renales (litiasis renal, síndrome nefrótico, insuficiencia renal), dermatológicas (rash cutáneos y lesiones vesiculobullosas), hematológicas (anemia,

eritroblastopenia, pancitopenia y trombopenia) y digestivas (dolor abdominal, meteorismo, diarrea y vómitos) (1, 7, 14, 15).

Tabla 1.4.1. Sintomatología característica en las alteraciones del metabolismo <sup>(8)</sup>

Alteración metabólica	Principales enfermedades	Alteraciones motoras y neuromusculares	Otras alteraciones
<b>Hidratos de carbono</b>	Glucogenosis, Déficit de Glut-1SD, Galactosemia	Hipotonía, hemiparesia, ataxia, distonía, debilidad y calambres musculares, retraso motor, intolerancia al ejercicio y mialgia	Hiporreflexia, confusión, convulsiones, trastorno del sueño, cefalea, microcefalia, letargia, hepatomegalia, HTA, cardiopatía, vómitos, distensión abdominal, diarrea, ictericia, hipoglucemia, hiperlipidemia y alteración auditiva
<b>Aminoácidos</b>	Alteración del ciclo de la urea y de los neurotransmisores, Hiperfenilalaninemia TYR, Leucinosis, Cistinosis, HCY	Hipotonía/hipertonía/e spasticidad, temblor, ataxia, coreoatetosis, distonía, mioclonía, movimientos estereotipados, síndrome rígido-acinésico y retraso motor	Retraso mental, alteración del comportamiento, irritabilidad, convulsiones, trastorno del sueño, síncope, microcefalia, crisis oculógiras, ptosis palpebral, olor anómalo, fotofobia, letargia o coma, dificultad respiratoria, alteración cardiovascular y de la coagulación, anemia, HTA, hipo/ hipertermia, hepatoesplenomegalia, ictericia, alteración renal y pancreática, hipoglucemia, litiasis, hiposalivación, vómitos, disfagia, alteración cutánea y capilar, estrabismo, miosis, retinopatía, cristales en la córnea, alteración del colágeno, osteoporosis y raquitismo
<b>Peroxisomas</b>	Síndrome de Zellweger y de Refsum, Aciduria mevalónica	Hipotonía, pobre reactividad, retraso psicomotor y neuropatía periférica	Retraso del crecimiento, alteración del comportamiento, convulsiones, dismorfia craneo-facial, anomalías esqueléticas, hepatomegalia, alteración digestiva, sordera y afectación ocular
<b>Acidemias orgánicas normocetósicas</b>	Acidemia propiónica, isovalérica, metilmalónica y mevalónica y MSUD	Hipotonía axial, ataxia, distonía y discinesia	Encefalopatía, letargia, convulsiones, retraso mental y del crecimiento, coma, olor anómalo, dismorfia facial, lesiones cutáneas, cataratas, hepatoesplenomegalia, vómitos, insuficiencia hepática y adenopatía
<b>Lípidos y afectación por depósito lisosomal</b>	Mucopolisacaridosis, Mucopolisacaridosis, Alteración de la $\beta$ -oxidación de ácidos grasos, Esfingolipidosis, Oligosacaridosis	Limitación de movimientos por rigidez, hipotonía/espasticidad, contracturas articulares, parálisis, mioclonus, ataxia, debilidad muscular, miopatía, retraso motor y neuropatía periférica (síndrome del túnel carpiano)	Retraso mental y del crecimiento, llanto débil o ronco, demencia, convulsiones, agresividad, irritabilidad, hiperactividad, trastorno del sueño, macrocefalia, dolor óseo o neuropático, hiporreflexia, respuesta exagerada a sonidos, habla incoherente, hipersensibilidad al tacto, dismorfismo, hipertrofia amigdalal/ gingival/ de adenoides, hernia, disostosis, edemas, deformidad torácica y vertebral, alteración cardíaca y de la coagulación, obstrucción aérea, enfermedad pulmonar restrictiva, diarrea, hidrops fetal, alteración renal hepatoesplenomegalia, osteoporosis, protusión abdominal, vómitos, degeneración de retina, opacidad corneal, mancha roja en el fondo del ojo, déficit y parálisis visual, estrabismo, cataratas, nistagmus, ceguera, sordera y angioqueratomas y xantomas
<b>Mitocondrias</b>	Alteración de la cadena respiratoria. Citopatía mitocondrial (Síndrome de Leigh y de Pearson, NARP, MELAS, MERf)	Hipotonía, hemiparesia/ hemiapnosia, distonía, ataxia, debilidad muscular, mioclonía y neuropatía axonal sensitivo-motora	Encefalopatía, epilepsia, demencia, psicosis y depresión, migraña, retraso del crecimiento, alteración osteoarticular, caquexia, anemia, disfagia, macroglosia, cardiomiopatía, bloqueo e insuficiencia cardíaca y hepática, hepatomegalia, hipertensión pulmonar, leucopenia, trombocitopenia, DM, hipotiroidismo, déficit de GH y ACTH, hipoparatoroidismo, insuficiencia gonadal y renal, vómitos, sordera, diarrea estreñimiento, oftalmoplejía, cataratas, retinitis pigmentaria y atrofia óptica

HTA: Hipertensión arterial. TYR: Tirosinemia. HCY: Homocistinuria. MSUD: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. NARP: Síndrome de neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa. MELAS: Síndrome de encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares a un accidente cerebrovascular. MERRF: Síndrome de epilepsia mioclonica con fibras rojas rasgadas. DM: Diabetes mellitus. GH: Hormona de crecimiento. ACTH: Hormona adrenocorticotropa.

## 1.5. Diagnóstico

La primera etapa para el diagnóstico de la patología metabólica consiste en establecer una hipótesis clínica según las manifestaciones que presenta el sujeto, la cual se confirma mediante pruebas bioquímicas y genéticas para establecer el diagnóstico definitivo <sup>(1, 4, 6)</sup>.

Los avances tanto en el diagnóstico como en el tratamiento de los ECM han permitido mejorar su pronóstico. Una vez establecida la sospecha clínica, se inicia una secuencia diagnóstico-terapéutica que consiste en establecer, tras el diagnóstico sintomático, un tratamiento sintomático. A esto le sigue un diagnóstico específico, acompañado por el tratamiento específico y finalmente, el diagnóstico molecular que permite iniciar el tratamiento definitivo, además de orientar el pronóstico y establecer consejo genético <sup>(1, 4, 6)</sup>.

El diagnóstico prenatal posibilita la identificación de embriones afectados en caso de embarazo de alto riesgo. Para ello, se determina el nivel y la actividad de la molécula alterada mediante la biopsia de las vellosidades del tejido coriónico o del cordón umbilical y con el cultivo de células del líquido amniótico <sup>(25, 40)</sup>.

---

### 1.5.1. Diagnóstico clínico o sintomatológico

Es difícil establecer un diagnóstico clínico en este grupo de patologías debido a su presentación heterogénea en edades tempranas. La sospecha clínica generalmente viene determinada por la asociación de síntomas agudos más datos recogidos de la historia obstétrica y familiar y del examen clínico <sup>(1, 2, 4, 6, 7, 32)</sup>. Los principales datos a tener en cuenta son <sup>(1, 2, 6, 7)</sup>:

- Recién nacido a término, tras embarazo y parto normales y con un peso adecuado al nacer.

- Enfermedad metabólica familiar, especialmente en hermanos, y síndromes clínicos no definidos en varios miembros de la familia.
- Consanguinidad o endogamia familiar.
- Pérdidas fetales tardías o muertes neonatales sin un diagnóstico etiológico preciso.
- Complicaciones significativas durante el embarazo que pudiesen afectar tanto al feto como a la madre.

---

### **1.5.2. Diagnóstico bioquímico y genético**

Para establecer el diagnóstico bioquímico se analiza la actividad de la molécula deficiente o alterada y de otras moléculas relacionadas con la acción de la primera, que sirven como marcadores bioquímicos, a nivel de plasma y de orina, o mediante la biopsia del tejido de un órgano diana con depósitos del sustrato. Tras esto, el diagnóstico genético de mutaciones confirma un resultado positivo en las anteriores pruebas, determinando la presencia y la localización de la mutación, lo que permite ofrecer el consejo genético específico (6, 8-10, 23-25, 39-43).

---

### **1.5.3. Otras pruebas diagnósticas**

Además de lo anterior, es necesario realizar otras pruebas diagnósticas que permitan determinar el grado de afectación a diferentes niveles, producido por la alteración del metabolismo. Entre los métodos más utilizados destacan los cuestionarios pediátricos de dolor, calidad de vida y nivel de funcionalidad; el grado de desarrollo ponderoestatural y de maduración sexual y la edad ósea, mediante

radiografías de mano y muñeca, y con la prueba de densidad mineral ósea a nivel general y en raquis lumbar, caderas y fémures <sup>(8, 25, 42)</sup>.

Para evaluar el nivel de afectación de los diferentes órganos, aparatos y sistemas se realizan pruebas cardiacas (electrocardiograma, ecocardiografía con doppler tisular y resonancia magnética cardiaca), pruebas renales (análisis de laboratorio, ecografía y biopsia), pruebas neurológicas (resonancia magnética cerebral, electromiograma, prueba de conducción nerviosa y electroencefalograma), pruebas oftalmológicas (estudio del fondo del ojo, electrorretinograma, audiometría y pruebas de potenciales evocados), pruebas respiratorias funcionales, ecografía abdominal y resonancia magnética o ultrasonografía para determinar el volumen de hígado y de bazo <sup>(6, 8, 9, 40-42)</sup>.

## 1.6. Tratamiento

Las opciones terapéuticas para los sujetos diagnosticados de un ECM tienen como objetivo actuar sobre las distintas alteraciones derivadas del mismo: del desarrollo psicomotor y cognitivo, del comportamiento, las psiquiátricas, y las convulsiones, entre otras. Puesto que la patología metabólica presenta un carácter progresivo, muchos de los signos y síntomas son irreversibles. Por ello, el enlentecimiento o estabilización en la progresión de la enfermedad, supone una respuesta importante y positiva ante el tratamiento. Es esencial contar con un equipo multidisciplinar e integrado, médico, quirúrgico y fisioterapéutico, entre otros, para ofrecer un óptimo tratamiento a los sujetos afectados <sup>(24, 25, 39, 43-45)</sup>.

Se estima que solo existe un tratamiento eficaz para el 12% de sujetos con un ECM. El 45% de ellos obtiene beneficios parciales, mientras que el tratamiento disponible resulta ineficaz para el restante 34% de sujetos <sup>(26)</sup>.

---

## 1.6.1. Tratamiento de primera línea

---

### 1.6.1.1. Terapia de reemplazamiento enzimático

Varias publicaciones científicas han recogido la efectividad de la Terapia de Reemplazamiento Enzimático (ERT) o Terapia de Sustitución Enzimática (TSE) en sujetos con un ECM. Este tratamiento se basa en suplir la molécula alterada por su forma activa, administrada por vía intravenosa en intervalos de tiempo regulares, a fin de estabilizar o revertir la progresión la enfermedad, siendo más efectiva cuando se aplica desde etapas iniciales (8, 9, 24, 25, 40-52).

Este tratamiento ha demostrado tener diferentes efectos positivos: preservación de la estructura y de la función cardiaca, estabilización del grado de aclaramiento renal de creatinina y del grado de filtración glomerular, disminución del dolor, reducción de los síntomas gastrointestinales, mejora de la función respiratoria, disminución del volumen de hígado y de bazo, aumento del rango de movimiento articular y de la capacidad motora, resolución de la anemia y de la trombocitopenia y mejora o normalización de las alteraciones óseas. Debido a que las moléculas administradas no tienen capacidad para atravesar la barrera hemato-encefálica, presenta poco o nulo efecto sobre las alteraciones del SNC (8, 9, 24, 25, 40-52).

Como efectos adversos destaca la respuesta de hipersensibilidad al tratamiento, o reacción relacionada con la infusión, aunque solo en raras ocasiones supone una situación de gravedad para la salud del sujeto. Está contraindicada en caso de embarazo y durante el periodo de lactancia, y en sujetos en los que la enfermedad está muy avanzada, puesto que no lograría ningún efecto (8, 9, 24, 25, 40-52).

---

### 1.6.1.2. Trasplante de células madre hematopoyéticas

Un donante compatible y sano aporta células madre hematopoyéticas procedentes de la médula ósea, de la sangre periférica o de la sangre del cordón umbilical, con capacidad para producir la molécula alterada. Estas células atraviesan la barrera hemato-encefálica, por lo que tienen efecto sobre las alteraciones del SNC y preservan el desarrollo intelectual cuando se aplica desde etapas iniciales. Las complicaciones tras el trasplante no son infrecuentes, conllevando elevadas tasas de morbilidad y mortalidad, por lo que su uso terapéutico es limitado <sup>(25, 44, 48, 50-52)</sup>.

Cada vez se emplea con más frecuencia la ERT antes del trasplante de células madre para mejorar las condiciones clínicas pre-intervención. En algunos casos, tras la intervención se administran inmunosupresores y esteroides, para evitar un posible rechazo <sup>(25, 50, 51)</sup>.

---

### 1.6.2. Tratamiento sintomático

El tratamiento sintomático es el más usado dentro del abordaje terapéutico del sujeto con un ECM. Se basa en estabilizar o mejorar las alteraciones derivadas de la patología metabólica. Entre las diferentes opciones terapéuticas destaca el tratamiento dietético con el cual se eliminan de la dieta aquellos alimentos que contengan la sustancia que resulta tóxica para el sujeto, a fin de reducir rápidamente sus niveles en el organismo. Esta dieta se va modificando a medida que los niveles descienden y según el niño crece; aun así, en algunos tipos de ECM el tratamiento dietético es inefectivo <sup>(10, 24, 33, 40, 41, 49, 53, 54)</sup>.

Se administran fármacos analgésicos narcóticos, anticonvulsivantes y otros específicos para las alteraciones renales, cardiovasculares y gastrointestinales que presente el sujeto. En algunos casos, es necesario recurrir a un tratamiento

quirúrgico: descompresión de la médula espinal, para el síndrome del túnel carpiano, para la escoliosis, y trasplante renal, valvular y cardíaco (8, 17, 25, 40, 41, 45, 47, 49).

Cuando se producen alteraciones respiratorias se proponen diversos tipos de tratamiento: Fisioterapia respiratoria para la limpieza de las vías aéreas, tratamiento quirúrgico (adenotonsilectomía, reducción de tejido blando de la laringe, traqueotomía) y ventilación mecánica no invasiva por presión positiva aérea continua, entre otros (25, 30, 37, 45).

Para las alteraciones del sistema musculoesquelético destaca la Fisioterapia, como se detalla más adelante, y el uso de equipamiento ortopédico. También se propone Logoterapia en caso de alteración de la comunicación y ayudas auditivas para las pérdidas moderadas de audición (8, 16, 19, 23, 40, 41, 52).

Además de apoyo psicológico y las sociedades de pacientes en casos de depresión y ansiedad tanto del paciente como de sus familiares (8, 25, 40).

---

### **1.6.3. Tratamiento de Fisioterapia**

Debido a la escasez de literatura científica disponible, la aplicación de la Fisioterapia en el sujeto pediátrico con alteración neuromotora de origen metabólico se basa fundamentalmente en las opiniones de los expertos, en la experiencia clínica y en la evidencia científica publicada acerca de alteraciones sensoperceptivomotoras que presentan características comunes a las del sujeto con alteración neuromotora por causa metabólica (52).

El objetivo del tratamiento de Fisioterapia es el de preservar u optimizar las funciones motoras y fisiológicas, tanto como sea posible dentro de los límites de la enfermedad. Así, se procura minimizar el avance de la clínica, prevenir el desarrollo de complicaciones secundarias y procurar el máximo nivel de funcionalidad y de calidad de vida del sujeto (16, 18, 23, 25, 52).

---

### 1.6.3.1. Fortalecimiento y perfeccionamiento de la función motora

En el niño con alteración neuromotora de origen metabólico el tratamiento de Fisioterapia logra aumentar los beneficios obtenidos sobre la función motora cuando se aplica en combinación con otro tipo de tratamiento, como el control dietético, la ERT o el trasplante de células madre hematopoyéticas. Esto se debe a que contribuye a disminuir la cantidad de metabolito acumulado en el tejido muscular, aumentando así tanto la fuerza como la capacidad funcional <sup>(24, 52)</sup>.

Para obtener estos beneficios, es necesario que el tratamiento de Fisioterapia respete los límites aeróbicos del sujeto, por lo que se recomienda monitorizar los niveles de oxigenación durante la sesión de tratamiento y tras la misma, mediante pulsioximetría. Sin embargo, una actividad física extenuante aumenta la debilidad muscular, favoreciendo la degeneración del músculo y la aparición de fatiga. Es preferible disminuir la cantidad de carga empleada y aumentar el número de repeticiones, además de establecer los descansos necesarios <sup>(16-18, 20, 22, 52)</sup>.

La Fisioterapia favorece el aumento de la fuerza muscular, la adopción de patrones de movimiento funcionales y el asentamiento de habilidades motoras, tales como el control cefálico y de tronco, las transferencias de peso, las transiciones entre diferentes posiciones y el movimiento en el suelo, la sedestación, la bipedestación y la marcha <sup>(16-18, 20, 22, 52)</sup>.

En niños con mayor fuerza residual se proponen métodos terapéuticos adicionales como la terapia acuática, que ofrece oportunidades de movimiento mientras que protege de la hiperextensión. También el uso de bicicleta sin resistencia excesiva y evitando las actividades físicas extenuantes como la subida de escaleras. También se emplean agentes sensoriales, para estimular o inhibir el sistema neurológico del niño, mejorando así el tono muscular, el control postural y el equilibrio estático <sup>(16, 18, 21, 22)</sup>.

---

### **1.6.3.2. Fisioterapia respiratoria**

El abordaje de las alteraciones respiratorias desde la Fisioterapia comprende tener en cuenta los efectos de las diferentes posiciones sobre la función respiratoria, maximizar la eficiencia de la función pulmonar y emplear técnicas de limpieza de las vías aéreas y de higiene pulmonar, además de mantener la movilidad de la parrilla costal y fortalecer los músculos inspiratorios <sup>(16, 52)</sup>.

---

### **1.6.3.3. Manejo y prevención de contracturas y deformidades**

El tratamiento de Fisioterapia debe favorecer la alineación corporal y el posicionamiento adecuado de los diferentes segmentos corporales para minimizar el riesgo de desarrollar contracturas y deformidades. Con dicho fin, se aplican de manera preventiva estiramientos musculares, incidiendo en diferentes áreas corporales en base a los requerimientos y a las características individuales del sujeto y en los grupos musculares con mayor tendencia a desarrollar contractura: flexores de caderas y de rodillas, tensor de la fascia lata, flexores plantares, tibial posterior, fascia plantar, musculatura pronadora del antebrazo, y flexores de las muñecas y de los dedos <sup>(16, 17, 20, 52)</sup>.

## 1.7. Justificación del estudio

En resumen, los ECM son alteraciones de base genética muy poco frecuentes en la población, pero que, en conjunto, suponen elevadas tasas de morbilidad y mortalidad infantil. Por ello, es importante establecer un diagnóstico precoz que permita aumentar la efectividad del tratamiento. Sin embargo, debido a las reducidas tasas epidemiológicas, a la dificultad para establecer un diagnóstico preciso y a la gran variedad sintomatológica que pueden presentar; solo algunas de estas alteraciones cuentan con un tratamiento eficaz, en la mayoría de casos orientado hacia lograr la estabilización o la mejora de las manifestaciones clínicas.

La Fisioterapia juega un importante papel dentro del tratamiento de las alteraciones neuromotoras de origen metabólico, ya que ha demostrado aportar beneficios sobre la capacidad motora y la funcionalidad cuando se aplica dentro de un tratamiento multidisciplinar. A pesar de ello son escasas las fuentes científicas que contemplan su uso en este tipo de alteraciones. Es necesario determinar qué intervenciones de Fisioterapia se emplean con más frecuencia para mejorar la función motora y el equilibrio en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras, para así proponer su aplicación en sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico.

## 2. OBJETIVOS DEL ESTUDIO

El objetivo principal de esta revisión sistemática cualitativa es determinar la efectividad de la Fisioterapia para mejorar el equilibrio, estático y dinámico, y la función motora gruesa en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras con síntomas similares a los de las alteraciones neuromotoras de origen metabólico, en periodo de estabilización.

Como objetivos secundarios se plantean los siguientes:

- Determinar los instrumentos de valoración empleados con mayor frecuencia para evaluar el equilibrio, estático y dinámico, y la función motora gruesa en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras.
- Proponer una línea de investigación que permita corroborar los resultados obtenidos en una muestra de niños con enfermedades neuromotoras de origen metabólico en periodo de estabilización.

## 3. MATERIAL Y MÉTODOS

Para realizar una búsqueda bibliográfica y un análisis metodológico preciso, se recopiló, revisó y analizó la literatura científica publicada en los últimos años cuyo contenido se adaptase a la pregunta de investigación de esta revisión sistemática. El proceso llevado a cabo se detalla a continuación en los siguientes apartados:

- Búsqueda bibliográfica y selección de la información.
- Recuperación de las fuentes bibliográficas.
- Análisis de la calidad metodológica y científica.

### 3.1. Búsqueda bibliográfica y selección de la información

La búsqueda bibliográfica se realizó entre los meses de octubre de 2014 y febrero de 2015, utilizando diferentes bases de datos de las Ciencias de la Salud: PUBMED, Cochrane Library y PEDro, además de la búsqueda manual en las revistas españolas *Fisioterapia* y *Cuestiones de Fisioterapia* y en la revista *Pediatric Physical Therapy*. Se revisaron también otras fuentes de la literatura científica, utilizando la base de datos TESEO para buscar tesis doctorales. También fueron consideradas las referencias a otros artículos y las publicaciones sugeridas en las fuentes de información anteriormente citadas.

---

### 3.1.1. Criterios de inclusión y de exclusión

Se establecieron previamente los criterios de selección de la información, tanto los criterios de inclusión, como los de exclusión.

#### **Criterios de inclusión**

- Publicaciones de mayor evidencia científica según la Escala *Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN): niveles 1++, 1+ y 1- <sup>(55)</sup> (Anexo I). Corresponden a los diseños de ensayo clínico aleatorizado (ECA) y revisión sistemática o meta-análisis elaborados a partir de ensayos clínicos aleatorizados (EECCAA).
- Publicados entre enero del 2004 y enero del 2015.
- Publicados en inglés, francés o español.
- Cuya población muestral comprenda a sujetos de entre 2 y 18 años, con una alteración sensoperceptivomotora y capacidad de marcha (empleando o no ayudas técnicas para ello).
- En los que se aplique como intervención la Fisioterapia.
- Que consideren como variables resultado la alteración de la función motora gruesa y/o del equilibrio.

#### **Criterios de exclusión**

- En los que se aplique como intervención otro tipo de tratamiento, de manera aislada o en combinación con la Fisioterapia.

---

### 1.3.2. Términos clave

Los términos clave utilizados para la búsqueda bibliográfica se obtuvieron en su mayoría del tesoro Mesh Database: “*Postural Balance*”, “*Motor Skills Disorders*”, “*Ataxia*”, “*Dyskinesias*”, “*Movement Disorders*”, “*Physical Therapy Modalities*”, “*Rehabilitation*”, “*Physiotherapy*” y “*Exercise Therapy*”. Además se incluyeron como palabras clave “*Child*” y “*Adolescent*” en la base de datos Cochrane Library, pues no cuenta con filtros de búsqueda para restringir la misma en base al rango de edad de la población muestral. Dichos términos se combinaron con los operadores booleanos AND/OR según los requisitos de cada una de las bases de datos.

---

### 1.3.3. Estrategia de búsqueda bibliográfica

---

#### 1.3.3.1. Estrategia de la búsqueda bibliográfica en PUBMED

En la base de datos PUBMED, el algoritmo de búsqueda bibliográfica empleado fue: (“*Postural Balance*”[Mesh] OR “*Motor Skills Disorders*”[Mesh] OR “*Ataxia*”[Mesh] OR “*Dyskinesias*”[Mesh] OR “*Movement Disorders*”[Mesh]) AND (“*Physical Therapy Modalities*”[Mesh] OR “*Rehabilitation*”[Mesh] OR “*Exercise Therapy*”[Mesh] OR “*Physiotherapy*”).

Posteriormente, en el apartado *Limits* se añadieron diferentes filtros de búsqueda según los criterios de inclusión: *Article types: Meta-Analysis, Randomized Controlled Trial, Systematic Reviews; Publication Dates: From: 2014/01/01; Species: Humans*. Además, en el desplegable, se seleccionaron las casillas *Languages: English, French, Spanish*, y *Ages: Preschool Child (2-5 years), Child (6-12 years) y Adolescent (13-18 years)*.

---

### 1.3.3.2. Estrategia de la búsqueda bibliográfica en Cochrane Library

En Cochrane Library se seleccionó *Advance search*, y en *Title, Abstract, Keywords*, se introdujo: ("*Postural Balance*" OR "*Motor Skills Disorders*" OR "*Ataxia*" OR "*Dyskinesias*" OR "*Movement Disorders*") AND ("*Physical Therapy Modalities*" OR "*Rehabilitation*" OR "*Physiotherapy*" OR "*Exercise Therapy*") AND ("*Child*" OR "*Adolescent*"). En el apartado de *Search Limits* se seleccionaron las opciones: *Cochrane Reviews, Other Reviews, Trials; Years from 2004*.

---

### 1.3.3.3. Estrategia de la búsqueda bibliográfica en PEDro

En PEDro, se seleccionó *Advanced Search*, y en el apartado de *Abstract and Title* se introdujeron por separado, en búsquedas distintas, los términos clave: "*Postural Balance*", "*Motor Skills Disorders*", "*Ataxia*", "*Dyskinesias*" y "*Movement Disorders*", y en los filtros de búsqueda: *Therapy: Neurodevelopmental therapy, neurofacilitation, Subdiscipline: Paediatrics*, y *Published since: 2004*.

---

### 1.3.3.4. Búsqueda bibliográfica manual

La búsqueda bibliográfica manual se realizó en las revistas *Fisioterapia*, *Cuestiones de Fisioterapia* y *Pediatric Physical Therapy*, desde la página web de cada una de ellas, revisando todos los números publicados desde el año 2004 y teniendo en cuenta los criterios de inclusión y de exclusión para su selección.

Se utilizó la base de datos TESEO para buscar tesis doctorales, en todas las universidades españolas entre los cursos académicos 03/04 y 14/15. Los términos empleados para la búsqueda bibliográfica fueron: "alteración/es del equilibrio", "alteración/es del movimiento" y "ataxia".

También se tuvieron en cuenta los artículos enviados directamente por los autores y aquellos obtenidos a partir de referencias y publicaciones sugeridas en otros, que fueron incluidos en caso de cumplir los criterios de selección.

### **3.2. Recuperación de las fuentes bibliográficas**

Los textos completos de los artículos científicos seleccionados fueron recuperados mediante diferentes vías, en función de la accesibilidad de los mismos.

La mayoría se obtuvieron directamente desde la base de datos empleada para la búsqueda o mediante el Buscador de la Biblioteca de la Universidad de Alcalá, gracias a sus suscripciones a diferentes revistas científicas, permitiendo así el acceso a estas fuentes.

En aquellas en las que esto no fue posible, se optó por la comunicación directa vía correo electrónico con los autores, solicitando el envío del artículo y explicando previamente el interés por la obtención del mismo para elaborar esta revisión sistemática. Por último, cuando tampoco fue posible la comunicación con los autores, se solicitó el documento a la Biblioteca de la Universidad de Alcalá.

### **3.3. Análisis de la calidad metodológica y científica**

La calidad metodológica y científica se evaluó según en base al factor de impacto de la revista de publicación y según la calidad del propio artículo.

El factor de impacto determina de manera cuantitativa el prestigio de la revista científica, según *Thomson Reuters*. Se obtiene mediante el *Journal Citation Reports* (JCR). Se calcula dividiendo el número de citas del año en curso entre el número de

publicaciones de la revista durante los dos años anteriores. Así, cuanto mayor sea la puntuación obtenida, mayor será el factor de impacto y con ello, el prestigio de la revista <sup>(56)</sup>.

$$\text{Factor de impacto (2013)} = \frac{\text{Citas en 2013 a publicaciones de 2012 y 2011}}{\text{Publicaciones en 2011 y 2012}}$$

Para evaluar la calidad metodológica y científica de cada uno de los artículos seleccionados, independientemente de la revista de publicación, se emplearon escalas y listas de comprobación según el tipo de estudio que se tratase: la Escala de Jadad y la Declaración CONSORT 2010 (*Consolidated Standards of Reporting Trials*) para EECCAA (Anexo II), y la Declaración PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis*) para meta-análisis y revisiones sistemáticas.

La Escala de Jadad evalúa la calidad de los EECCAA en base a 5 ítems, considerándolos de baja calidad si obtienen puntuación inferior a 3 en la escala <sup>(57)</sup>; la Declaración CONSORT 2010 consta de 25 ítems más un diagrama y también se utiliza para evaluar EECCAA <sup>(58)</sup>. La Declaración PRISMA, actualización y ampliación de la Declaración QUORUM (*Quality Of Reporting Of Meta-analysis*), se emplea en caso de revisiones sistemáticas y meta-análisis, comprende 27 ítems más un diagrama de flujo de cuatro fases <sup>(59, 60)</sup>.

Los artículos recuperados se clasificaron según su evidencia siguiendo los niveles establecidos en la Escala SIGN, que clasifica los estudios en ocho niveles, de 1 a 4 puntos, siendo 1++ el nivel máximo y 4 el nivel más bajo (Anexo I) <sup>(55)</sup>.

Por tanto, según la calidad metodológica y científica, fueron seleccionados para formar parte de esta revisión sistemática cualitativa aquellos estudios que cumpliesen con la mayoría de ítems de las listas de comprobación CONSORT y PRISMA, cuyo nivel de evidencia fuese de 1++, 1+ o 1- en la Escala SIGN y, en caso de EECCAA, que obtuviesen una puntuación igual o superior a 3 en la Escala de Jadad.

## 4. RESULTADOS

### 4.1. Resultados de la búsqueda bibliográfica

Con el proceso de búsqueda bibliográfica en las bases de datos, empleando los algoritmos anteriormente descritos y aplicando los filtros precisos en base a los criterios de inclusión, se obtuvieron 98 resultados en PUBMED, 51 en Cochrane Library y 7 resultados en PEDro. La búsqueda manual en las revistas científicas proporcionó 10 resultados: 9 en *Pediatric Physical Therapy*, 1 en Fisioterapia y ninguno en Cuestiones de Fisioterapia. La búsqueda de tesis doctorales en TESEO no arrojó resultados. Fueron identificados y seleccionados 10 artículos científicos a partir de referencias en otros y como publicaciones sugeridas a lo largo del proceso, además de otro artículo que el propio autor facilitó por correo electrónico. Por tanto, fueron 177 los resultados totales identificados.

Tras esto, se eliminaron aquellos artículos científicos coincidentes en las diferentes fuentes de búsqueda. Fueron excluidos 34 resultados, quedando un total de 143 artículos no repetidos.

Posteriormente, en la fase de preanálisis de la información, se realizó la lectura crítica del título y del *abstract* de cada uno de los artículos y a continuación, en la fase de análisis, se hizo la lectura a texto completo de aquellos estudios en los que hubiera dudas acerca de si cumplían o no los criterios de selección. Tras este proceso, 125 resultados fueron excluidos por diversas razones: 49 por no ajustarse a los criterios de inclusión de la muestra (población muestral de otro rango de edades y/o sin alteración sensoperceptivomotora), 11 en los que no se aplica intervención (evaluación de escalas de medición) y 35 en los que la intervención aplicada no es de Fisioterapia (tratamiento médico o farmacológico, deporte, videojuegos o realidad virtual); 11 consideran otras variables resultado (parámetros de la marcha, rendimiento académico, nivel de atención), 3 están publicados en otro idioma y 16 tienen un menor nivel de evidencia científica según la Escala SIGN (ensayos clínicos

no aleatorizados y revisiones sistemáticas o meta-análisis realizados a partir de estudios que no son EECCAA). Algunos de los resultados se excluyeron por combinación de varias de las anteriores razones.

Por tanto, fueron 18 los artículos analizados a texto completo para determinar su calidad metodológica y científica, empleando para ello la Declaración CONSORT y la Escala de Jadad, ya que todos corresponden al diseño de EECCAA. Fueron excluidos dos artículos por obtener una puntuación inferior a 3 en la Escala de Jadad<sup>(59, 60)</sup>; y un estudio científico de reciente publicación debido a que no fue posible acceder al texto completo<sup>(61)</sup>. Los restantes 15 resultados obtuvieron una puntuación igual o superior a 3 en la Escala de Jadad (Anexo III), siendo incluidos para formar parte de esta revisión sistemática cualitativa (Figura 4.1.1.).

En la Tabla 4.1.1 se muestran los datos principales de los 15 artículos científicos seleccionados: autores y año, título del estudio, revista de publicación y factor de impacto *Thomson Reuters*, diseño del estudio, puntuación obtenida en la Escala de Jadad, nivel de evidencia según la Escala SIGN y país.

Figura 4.1.1. Diagrama de la búsqueda bibliográfica.

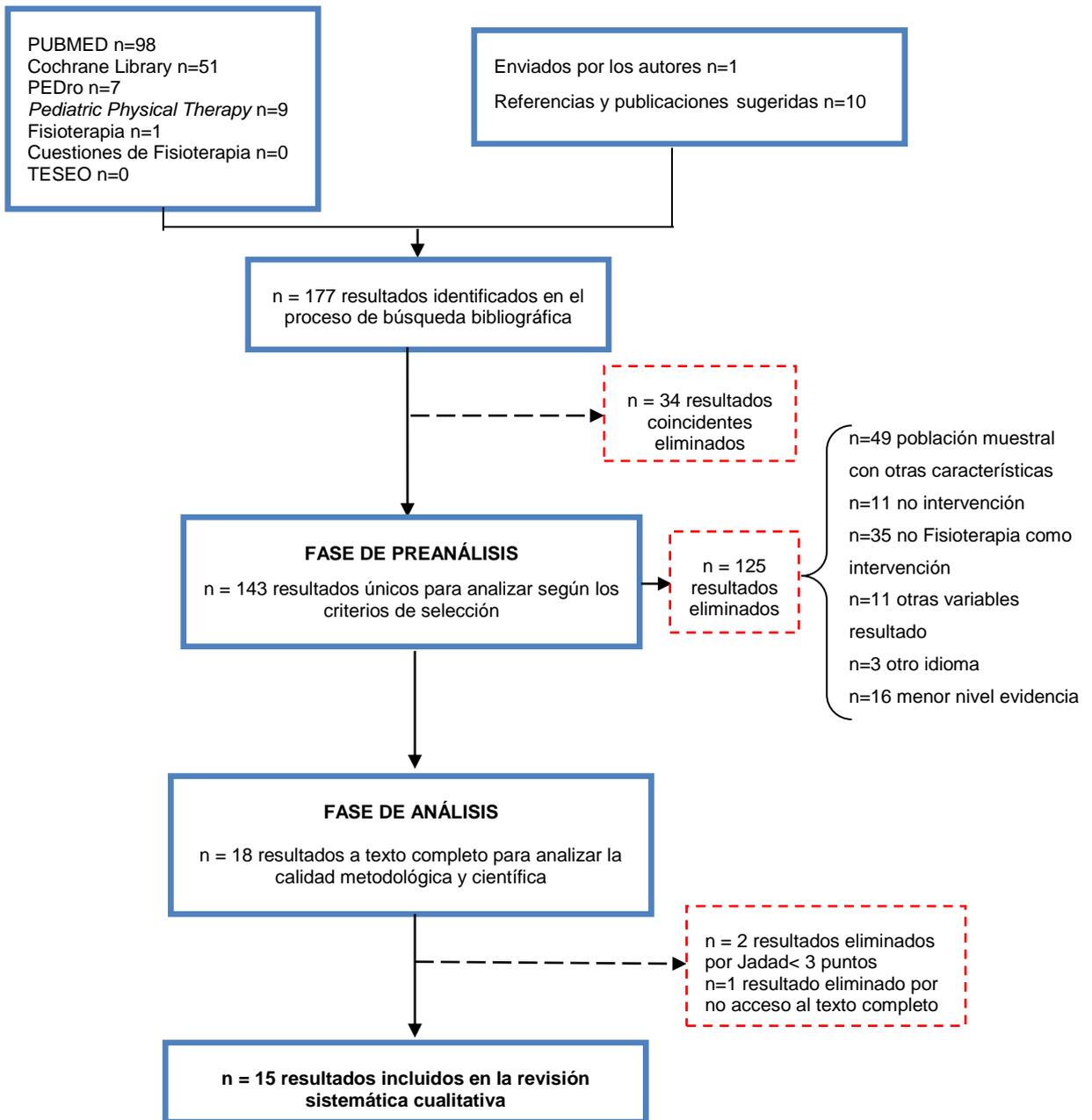


Tabla 4.1.1. Resultados del proceso de búsqueda de la información.

AUTORES - AÑO	TÍTULO	REVISTA - FACTOR DE IMPACTO	DISEÑO ESTUDIO	PUNTOS JADAD	NIVEL SIGN	PAÍS
<b>El-Shamy SM, et al. (62) (2014)</b>	Effect of balance training on postural balance control and risk of fall in children with diplegic cerebral palsy	<i>Disabil Rehabil.</i> (1,837)	ECA	3/5	1+	Egipto
<b>El-Shamy SM, et al. (63) (2014)</b>	Effect of whole-body vibration on muscle strength and balance in diplegic cerebral palsy: a randomized controlled trial	<i>Am J Phys Med Rehabil.</i> (2,012)	ECA	4/5	1++	Egipto
<b>Grecco LA, et al. (64) (2013)</b>	A comparison of treadmill training and overground walking in ambulant children with cerebral palsy: randomized controlled clinical trial	<i>Clin Rehabil.</i> (2,180)	ECA	4/5	1++	Brasil
<b>Grecco LA, et al. (65) (2013)</b>	Effect of treadmill gait training on static and functional balance in children with cerebral palsy: a randomized controlled trial	<i>Braz J Phys Ther.</i> (0,979)	ECA	4/5	1++	Brasil
<b>Su IY, et al. (66) (2013)</b>	Treadmill training with partial body weight support compared with conventional gait training for low-functioning children and adolescents with nonspastic cerebral palsy: a two-period crossover study	<i>Prosthet Orthot Int.</i> (1,073)	ECA	3/5	1+	Suiza
<b>Herrero P, et al. (67) (2012)</b>	Study of the therapeutic effects of a hippotherapy simulator in children with cerebral palsy: a stratified single-blind randomized controlled trial	<i>Clin Rehabil.</i> (2,180)	ECA	4/5	1++	España
<b>Chrysagis N, et al. (68) (2012)</b>	The effect of treadmill training on gross motor function and walking speed in ambulatory adolescents with cerebral palsy: a randomized controlled trial	<i>Am J Phys Med Rehabil.</i> (2,012)	ECA	4/5	1++	Grecia
<b>Grupta S, et al. (69) (2011)</b>	Effect of strength and balance training in children with Down's syndrome: a randomized controlled trial	<i>Clin Rehabil.</i> (2,180)	ECA	3/5	1+	India
<b>Johnston TE, et al. (70) (2011)</b>	Effects of a supported speed treadmill training exercise program on impairment and function for children with cerebral palsy	<i>Dev Med Child Neurol.</i> (3,292)	ECA	4/5	1++	USA
<b>Hillier S, et al. (71) (2010)</b>	Aquatic physical therapy for children with developmental coordination disorder: a pilot randomized controlled trial	<i>Phys Occup Ther Ped.</i> (1,418)	ECA (piloto)	4/5	1++	Australia
<b>Davis E, et al. (72) (2009)</b>	A randomized controlled trial of the impact of therapeutic horse riding on the quality of life, health, and function of children with cerebral palsy	<i>Dev Med Child Neurol.</i> (3,292)	ECA	4/5	1++	Australia
<b>Salem Y, et al. (73) (2009)</b>	Effects of task-oriented training on mobility function in children with cerebral palsy	<i>Neuro Rehabilitation</i> (1,736)	ECA	4/5	1++	USA
<b>Katz-Leurer M, et al. (74) (2009)</b>	The effects of a "home-based" task-oriented exercise programme on motor and balance performance in children with spastic cerebral palsy and severe traumatic brain injury	<i>Clin Rehabil.</i> (2,180)	ECA	3/5	1+	Israel
<b>Cherng RJ, et al. (75) (2007)</b>	Effect of treadmill training with body weight support on gait and gross motor function in children with cerebral palsy	<i>Am J Phys Med Rehabil.</i> (2,012)	ECA	3/5	1+	Taiwan
<b>Liao HF, et al. (76) (2007)</b>	Effectiveness of Loaded Sit-to-Stand resistance exercise for children with mild spastic diplegia: a randomized clinical trial	<i>Arch Phys Med Rehabil.</i> (2,012)	ECA	4/5	1++	Taiwan

## 4.2. Características generales

Los artículos científicos analizados cuentan con una muestra poblacional de edades comprendidas entre los 3 y los 19 años. La mayoría de ellos tiene una muestra con un rango de edades desde los 3-5 años, y hasta los 12 años <sup>(64, 65, 69, 73, 72, 76)</sup>, en edad escolar, y con capacidad de marcha, empleando o no elementos de ayuda para ello.

Las alteraciones sensoperceptivomotoras de las muestras poblacionales son de diversos tipos, siendo estudiada con más frecuencia la parálisis cerebral <sup>(62-70, 72-76)</sup>, englobando a niños con diferente nivel de afectación motora según la *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS).

El tamaño de la muestra es reducido en la mayoría de ellos; con mayor frecuencia se realizan en una población muestral de 20 a 30 participantes <sup>(62, 63, 68, 69, 74, 76)</sup>; excepto uno de los estudios <sup>(72)</sup>, que cuenta con una amplia muestra de 99 sujetos con parálisis cerebral de entre 4 y 12 años.

Con respecto al tipo de intervención de Fisioterapia llevado a cabo en los artículos seleccionados, la mayoría plantea una duración total de la intervención de 10-12 semanas <sup>(62, 63, 66-68, 70, 72, 75)</sup>. También hay muchos otros que pautan 5-7 semanas <sup>(64, 65, 69, 73, 74, 76)</sup>. La frecuencia de las sesiones de Fisioterapia más comúnmente estudiada es de 2-3 sesiones/ semana <sup>(62, 64-66, 68, 69, 73, 75, 76)</sup>.

## 4.3. Variables resultado e instrumentos de medida

Es fundamental en los EECCAA, contar con instrumentos de medida válidos y fiables según las variables resultado que vayan a ser evaluadas. Esto permite que el análisis de los resultados obtenidos sea lo más objetivo posible, evitando sesgos vinculados al instrumento de medida. En esta revisión sistemática se consideran

como variables resultado la función motora gruesa y el equilibrio, tanto estático como dinámico o funcional.

Existen varios instrumentos de medida para valorar estas variables en la población pediátrica. A continuación, se detallan aquellos que se emplean con mayor frecuencia en los EECCA analizados.

---

### 4.3.1. Función motora gruesa

El instrumento de medida usado con más frecuencia para evaluar la función motora gruesa en los artículos analizados <sup>(64, 68, 70, 73, 75, 76)</sup> es la *Gross Motor Function Measure* (GMFM) <sup>(77)</sup>, que ha demostrado ser válida y fiable. Esta escala se compone de 88 ítems distribuidos en cinco subescalas o dimensiones que determinan el grado de movimiento del niño en diferentes posiciones y actividades funcionales: (A) tumbado y volteos, (B) sedestación, (C) gateo y rodillas, (D) bipedestación y (E) caminar, correr y saltar. Cada ítem se puntúa del 0 al 3, según la escala Likert. Para obtener el resultado total de cada una de las dimensiones se suman las puntuaciones de los ítems que la componen y se expresa en forma de porcentaje. La puntuación total de la escala se obtiene al calcular la media de las puntuaciones de las cinco dimensiones, por lo que una mayor puntuación indica mejoras en la función motora gruesa del sujeto evaluado. En algunos estudios <sup>(66, 67, 72)</sup> se emplea una versión reducida de la GMFM-88, la GMFM-66, que consta de 66 ítems y valora las mismas dimensiones.

Solamente uno de los artículos analizados <sup>(71)</sup> evalúa la función motora con un instrumento de medida distinto, el *Movement Assessment Battery for Children-2* (M-ABC-2) <sup>(78)</sup>, que cuenta con un nivel aceptable de validez y de fiabilidad y también se emplea para evaluar el equilibrio. Se compone de 8 ítems distribuidos en tres subescalas: destreza manual (3 ítems), habilidades con pelota (2 ítems) y equilibrio estático y funcional (3 ítems). El rango total de puntuación es de 0-40 puntos, y puntuaciones más bajas suponen una menor capacidad motora del sujeto evaluado.

---

### 4.3.2. Equilibrio funcional

Para evaluar el equilibrio funcional destaca, en los artículos seleccionados <sup>(62, 64, 65)</sup>, el uso de la *Berg Balance Scale* (BBS) <sup>(79, 80)</sup>, así como su versión pediátrica, la *Pediatric Balance Scale* (PBS) <sup>(81)</sup> que son instrumentos fiables para determinar las alteraciones del equilibrio. Se componen de 14 ítems basados en actividades funcionales, puntuándose cada uno de ellos de 0 a 4 según la ayuda que necesite el sujeto para realizar la tarea motora y el tiempo que requiera para ello, empleando los dispositivos de asistencia habituales si es preciso. La puntuación total indica el riesgo de caídas del sujeto, clasificándolo en uno de los tres grupos según el rango de puntuación en el que se encuentre: bajo riesgo (41-56 puntos), riesgo medio (21-40 puntos) y alto riesgo (20 puntos o menos). La máxima puntuación indica que el sujeto es capaz de realizar las tareas de manera adecuada e independiente.

Otros artículos <sup>(64, 73, 74)</sup> emplean el *Timed Up-and-Go Test* (TUG) <sup>(82)</sup>, un instrumento de evaluación válido y que presenta una excelente fiabilidad inter e intra evaluador para valorar tanto el equilibrio como la movilidad funcional en niños con y sin discapacidad motora. Este test determina el tiempo, en segundos, que tarda el sujeto en realizar la tarea de levantarse de una silla (partiendo de una posición de sedestación en la que los pies contactan con el suelo y hay 90° de flexión tanto en rodillas como en caderas), caminar una distancia de 3 metros, a lo largo de una línea dibujada en el suelo, girar y regresar caminando a la silla para volver a sentarse, mientras está siendo cronometrado. Así, tiempos menores indican mejores resultados.

Con menor frecuencia, se utiliza la subescala de equilibrio del *Bruininks Osteresky of Motor Proficiency* (BOTMP) y *The Functional Reach Test* en algunos de los artículos <sup>(69, 74)</sup>.

---

### 4.3.3. Equilibrio estático

Con respecto a los instrumentos de valoración empleados para el equilibrio estático en los resultados analizados <sup>(62-65)</sup>, destaca la prueba de estabilidad o estabiliometría <sup>(83, 84)</sup>, que determina las oscilaciones del centro de masas del sujeto con respecto a su base de sustentación, según las direcciones anteroposterior (AP), en el eje X, y mediolateral (ML), en el eje Y. Para cuantificar estos parámetros se utiliza una plataforma de equilibrio con líneas y columnas que dibujan una cuadrícula en función de los ejes X e Y, además de sensores capaces de recoger las oscilaciones del centro de masas. Durante esta prueba el sujeto evaluado está en bipedestación sobre la plataforma, con los miembros superiores a lo largo del cuerpo y, cuando sea preciso, empleando el dispositivo de asistencia que utilice habitualmente para mantener la posición. La mirada ha de permanecer fija en un punto del espacio situado a la altura de los ojos y a un metro de distancia. Se realizan dos mediciones, durante 30 segundos cada una de ellas, con ojos abiertos y con ojos cerrados, para cuantificar el grado de oscilaciones del centro de masas en los ejes X e Y en cada una de estas situaciones.

Un tipo de plataforma de equilibrio utilizado es la *Biodex Balance System* <sup>(84)</sup>, con un modo estático y 12 niveles dinámicos en función del grado de inclinación. Cuenta con una pantalla que le sirve al sujeto como *feed-back* ya que se solicitan tareas de desplazar objetos de un punto a otro en función de su desplazamiento corporal mientras mantiene los pies en contacto con la superficie de la plataforma. Los resultados obtenidos cuantifican el índice de estabilidad total, y el grado de oscilación del centro de masas en los ejes AP y ML. Valores más elevados en estos parámetros indican un peor equilibrio estático.

Para evaluar el equilibrio estático en sedestación, uno de los EEECCAA <sup>(67)</sup> emplea otros instrumentos de valoración: la dimensión B del GMFM y la *Sitting Assessment Scale*.

## 4.4. Intervención de Fisioterapia

En los artículos científicos analizados, los programas de Fisioterapia más frecuentemente utilizados son los que están enfocados al fortalecimiento y/o a la mejora del equilibrio en base a actividades funcionales orientadas hacia una tarea específica <sup>(62, 69, 73, 74, 76)</sup>; el uso del tapiz rodante, con o sin soporte parcial de peso <sup>(64-66, 68, 70, 75)</sup>; y otras modalidades terapéuticas como la hipoterapia (implementada con caballos o mediante el uso de un simulador) <sup>(67, 72)</sup>, la Fisioterapia acuática <sup>(71)</sup> y la terapia con vibración <sup>(63)</sup>.

A continuación se especifican los resultados obtenidos en estos artículos por la aplicación de estas intervenciones para mejorar la función motora gruesa y/o el equilibrio.

---

### 4.4.1. Actividades funcionales orientadas a una tarea específica

Los hallazgos más recientes indican que el aprendizaje motor es mayor cuando la tarea propuesta se ajusta de manera específica al resultado que se desea obtener. Por tanto, para mejorar la ejecución de una tarea funcional, es esencial realizarla y practicarla para favorecer la reorganización cortical de manera específica y siendo esta de larga duración. Todo ello implica beneficios sobre la función motora, la fuerza muscular y la marcha <sup>(62, 69, 73, 74, 76)</sup>. (Tabla 4.4.1.1)

---

#### 4.4.1.1. Variable resultado: función motora gruesa

Salem <sup>(73)</sup> compara un programa de Fisioterapia que comprende actividades de fortalecimiento en base a tareas funcionales específicas (marcha, subir y bajar escaleras, transferencias entre diferentes posiciones) aumentando de manera gradual el número de repeticiones y el grado de dificultad de cada una de las actividades planteadas; con un programa de Fisioterapia convencional centrado en la marcha y en el equilibrio, mediante la facilitación y la normalización de los patrones de movimiento, en niños con parálisis cerebral con afectación leve-moderada, niveles I-III en GMFCS; durante 5 semanas, con dos sesiones semanales. Como resultados, el grupo experimental registra un aumento de 11,28 puntos en la dimensión D de la GMFM, y de 9,04 puntos en la dimensión E. En el grupo control, con un programa de Fisioterapia no enfocado a tareas específicas, hubo un aumento de 5,1 puntos en la dimensión D y de 3,88 puntos en la dimensión E. Estos resultados indican mejoras estadísticamente significativas a favor del grupo experimental.

Liao <sup>(76)</sup> propone un programa de Fisioterapia durante 6 semanas, con tres sesiones por semana, en dos grupos niños con parálisis cerebral de niveles I-II en GMFCS. Al grupo experimental, se le añaden 3 series de 10 repeticiones de la tarea específica de sentarse y levantarse de una silla llevando puesto un chaleco con pesos, y variando la carga del 20 al 50% de la resistencia máxima; se implementa en el domicilio bajo la supervisión de los padres. Tras la intervención, el grupo experimental obtiene mejoras estadísticamente significativas en las dimensiones D y E de la GMFM.

---

#### 4.4.1.2. Variable resultado: equilibrio estático y funcional

El-Shamy y cols. <sup>(62)</sup> compara la eficacia de un programa de Fisioterapia del neurodesarrollo a lo largo de 3 meses en combinación con el uso de una plataforma de equilibrio (*Biodex Balance System*), en modo estático durante el primer mes y en

modalidad dinámica posteriormente. La población muestral comprende niños con parálisis cerebral de niveles I-II en GMFCS. En el grupo control las sesiones de Fisioterapia son de 2 horas, y en el grupo experimental de 90 minutos de Fisioterapia más 30 minutos en la plataforma de equilibrio. Tras la intervención, aunque se registran mejoras del equilibrio en ambos grupos, esta es significativamente mayor en el grupo experimental, con un aumento de 17,57 puntos en estático y de 13,46 puntos en dinámico, en la prueba de estabilidad sobre la plataforma. También aumenta la puntuación total de la PBS, de 15,86 puntos.

Grupta <sup>(69)</sup> evalúa, en niños con síndrome de Down, los efectos de un programa de Fisioterapia basado en actividades de fortalecimiento usando resistencias progresivas en los miembros inferiores más una serie de actividades funcionales de equilibrio, con 3 sesiones semanales durante 6 semanas y 10 repeticiones de cada actividad. Se obtiene una mejora significativa tras la intervención en comparación con el grupo control sin tratamiento, con un aumento de 9,5 puntos en la subescala de equilibrio del BOTMP. No se registran mejoras en tres de las actividades propuestas por diversos motivos: caminar en línea, ya que se obtuvo la máxima puntuación en la evaluación inicial; mantener la bipedestación sobre la barra de equilibrio con los ojos cerrados, siendo la única actividad propuesta sin visión; y caminar sobre la barra de equilibrio llevando en la mano un stick, que resulta demasiado complejo tanto al inicio como al final de la intervención.

El estudio de Salem <sup>(73)</sup>, mencionado anteriormente, también recoge mejoras en el equilibrio funcional en el grupo cuya intervención supone la aplicación de un programa de Fisioterapia de fortalecimiento orientado hacia tareas específicas, con una disminución de 4 segundos en el TUG Test tras la intervención, mientras que en el otro grupo solo hay una disminución de 1,80 segundos. Estos resultados suponen un aumento significativo del equilibrio funcional en los participantes del grupo experimental.

Similares fueron los resultados obtenidos por Katz-Leurer <sup>(74)</sup> al evaluar los efectos de un programa de Fisioterapia basado en dos tareas funcionales: sentarse y levantarse de una silla, y subir y bajar un escalón con ambos miembros inferiores de manera alternativa; en niños con parálisis cerebral de niveles I-II en GMFCS, y en niños con daño cerebral postraumático severo. La intervención se realiza en el

domicilio y bajo la supervisión de los padres; con un incremento progresivo del número de repeticiones, yendo del 50 al 75% de la capacidad máxima del sujeto. El programa establece 3 series de un minuto por actividad, con 5 sesiones semanales y durante 6 semanas. Tras esto, se registra en el grupo experimental un aumento de 3-4 cm en el *Functional Reach Test*, y una disminución de 1,6 segundos en el TUG Test, no habiendo cambios en el grupo control. Además, esta mejora se mantuvo durante el periodo de seguimiento de 12 semanas, una vez finalizada la intervención.

Tabla 4.4.1.1. Resumen estudios de intervención con actividades funcionales orientadas a la tarea específica

AUTORES – AÑO	OBJETIVO	MUESTRA	TIPO DE INTERVENCIÓN	VARIABLES RESULTADO	RESULTADOS – LIMITACIONES
<b>Salem Y, Godwin EM</b> <sup>(73)</sup> (2009)	Efecto de la Fisioterapia de fortalecimiento orientado a la tarea específica.	n=10 parálisis cerebral, nivel I-III GMFCS. 4-12 años.	Dos grupos con programas de Fisioterapia (5 semanas - 2 sesiones/ semana). Grupo experimental: actividades funcionales de fortalecimiento orientadas a tareas funcionales específicas.	Función motora gruesa (dimensiones D y E de GMFM). Equilibrio funcional (TUG Test).	Mejora significativa a favor del grupo experimental (no abandonos). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral.
<b>Liao HF, Liu YC, Liu WY, Lin YT</b> <sup>(76)</sup> (2007)	Efectividad de la Fisioterapia basada en tarea específica de sentarse-levantarse con carga adicional.	n=24 parálisis cerebral, nivel I-II GMFCS. 5-12 años.	Dos grupos con programas de Fisioterapia (6 semanas - 3 sesiones/ semana). Al grupo experimental se añade Fisioterapia basada en la actividad específica de sentarse y levantarse de una silla con carga adicional.	Función motora gruesa (dimensiones D y E de GMFM).	Mejora significativa a favor del grupo experimental (4 abandonos). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral.
<b>EI-Shamy SM, Abd El-Kafy EM</b> <sup>(62)</sup> (2014)	Efecto de un programa de equilibrio sobre el control postural y el riesgo de caídas.	n=30 parálisis cerebral, nivel I-II GMFCS. 10-12 años.	Dos grupos con programas de Fisioterapia del neurodesarrollo (3 meses - 3 sesiones/ semana). Grupo control sesiones de 2 horas y grupo experimental de 90 minutos, más plataforma de equilibrio durante 30 minutos.	Equilibrio estático y funcional (estabilidad plataforma de equilibrio; PBS).	Mejora en ambos grupos, significativamente mayor en el grupo experimental (no abandonos). No enmascaramiento. No seguimiento post-intervención.
<b>Grupta S, Rao BK, SDK</b> <sup>(69)</sup> (2011)	Efecto de la Fisioterapia basada en actividades funcionales específicas de fortalecimiento y equilibrio.	n=23 Síndrome de Down. 5-12 años.	Grupo experimental con programa Fisioterapia basado en actividades funcionales específicas de fortalecimiento para miembros inferiores y de equilibrio (6 semanas - 3 sesiones/ semana); Grupo control sin tratamiento.	Equilibrio funcional (subescala equilibrio BOTMP).	Mejora significativa a favor del grupo experimental (no abandonos). No enmascaramiento. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral.
<b>Katz-Leurer M, Rotem H, Karen O, Meyer S</b> <sup>(74)</sup> (2009)	Efecto de la Fisioterapia con actividades basadas en la tarea específica	n=20 (10 daño cerebral postraumático; 10 parálisis cerebral, nivel I-II GMFCS. 7-13 años.	Grupo experimental con programa de Fisioterapia basado en las actividades funcionales de sentarse y levantarse de una silla y subir y bajar un escalón con ambos miembros inferiores (6 semanas-5 sesiones/semana, seguimiento semana 12). Grupo control sin tratamiento.	Equilibrio funcional ( <i>The Functional Reach Test</i> ; TUG Test).	Mejora significativa a favor del grupo experimental, que se mantiene en semana 12 (1 abandono durante la intervención y 1 en seguimiento). Enmascaramiento simple. Reducido tamaño muestral.

GMFCS: *Gross Motor Function Classification System*. GMFM: *Gross Motor Function Measure*. TUG Test: *Timed “Up-and-Go” Test*. PBS: *Pediatric Balance Scale*. BOTMP: *Bruininks Osteresky of Motor Proficiency*.

---

## 4.4.2. Reeducción de la marcha sobre tapiz rodante

Debido a la importancia del aprendizaje motor orientado hacia una tarea específica, el uso del tapiz rodante en la reeducación de la marcha se basa en repetir el movimiento del ciclo de la marcha como elemento esencial para mejorar la misma, por lo que se utiliza en las intervenciones fisioterapéuticas en sujetos con alteraciones sensoriomotoras. Esto favorece el control de la activación de la musculatura agonista y antagonista, lo cual implica beneficios en la función motora y en el control postural del sujeto.

El uso del tapiz rodante tiene dos variantes: el que se realiza usando soporte parcial del peso y el realizado sin el mismo. El uso de soporte parcial de peso es posible en centros de Fisioterapia, ya que es necesario instalar un elevador eléctrico con arnés ajustable para la suspensión del peso corporal, mientras que la variante sin soporte de peso es más accesible en entornos cotidianos, como en el colegio o el propio domicilio, por lo que resulta más sencillo incorporar su uso dentro de la actividad diaria del niño <sup>(64-66, 68, 70, 75)</sup>. (Tabla 4.4.2.1)

---

### 4.4.2.1. Variable resultado: función motora gruesa

El estudio de Grecco <sup>(64)</sup> compara la efectividad de la reeducación de la marcha sobre el suelo, como superficie fija, y sobre tapiz rodante sin soporte parcial del peso, como superficie móvil, en niños con parálisis cerebral de niveles I-III en GMFCS. Esta última intervención se realiza aumentando de manera progresiva la velocidad del tapiz, dentro del 60-80% de la intensidad máxima tolerada y contando con monitorización; en el grupo de marcha sobre suelo no es posible monitorizar el aumento de la velocidad de la marcha que se les solicita a los sujetos. La intervención se realiza durante 7 semanas, con dos sesiones semanales de 30 minutos en cada grupo. Tras este tiempo, ambos grupos obtienen mejoras en la función motora gruesa, siendo estadísticamente significativas en el grupo experimental: en la puntuación total de la GMFM (aumento de 11,40%) así como en

sus dimensiones C (aumento de 7,90%), D (aumento de 23,90%) y E (aumento de 20,20%). Además, este grupo obtiene mejores resultados en la evaluación de seguimiento tras 4 semanas.

Chrysagis <sup>(68)</sup> compara los efectos sobre la función motora gruesa en adolescentes con parálisis cerebral de niveles I-III en GMFCS por el uso de tapiz rodante sin soporte parcial de peso, con incremento gradual de la velocidad de la marcha de 0,20km/h y facilitación desde la pelvis; frente a un programa de Fisioterapia con actividades en colchoneta (fortalecimiento y estiramiento muscular, volteos y reducción del tono), actividades enfocadas al equilibrio y a la función motora y facilitación de la marcha sobre el suelo. La intervención tiene una duración de 12 semanas, con 3 sesiones de 45 minutos a la semana. Tras esto, se registran mejoras en ambos grupos, con diferencias significativas entre ellos: en el grupo en el que no se usa tapiz rodante se registra un aumento de 0,69% en la puntuación total de la GMFM, mientras que en el que hubo intervención con tapiz rodante, el aumento es de 3,87%.

Muy similar es el planteamiento del estudio realizado por Johnston <sup>(70)</sup>, quien compara los efectos de un programa de Fisioterapia basado en tareas funcionales con actividades que implican estiramiento muscular y carga de peso en bipedestación, con un programa de reeducación de la marcha sobre tapiz rodante, en este caso, usando soporte parcial de peso, en niños con parálisis cerebral con afectación moderada-severa, de niveles III-IV en GMFCS. Se aplica un aumento progresivo de la velocidad de la marcha y una disminución del soporte de peso de hasta el 30% del peso del niño. Ambas intervenciones se realizan en el domicilio bajo la supervisión de los padres. Se plantean sesiones de 20 minutos, 5 veces a la semana y durante 10 semanas, más un periodo de seguimiento de 4 semanas. En la valoración realizada tras el tratamiento no se registran diferencias estadísticamente significativas entre los grupos: el grupo que no usó tapiz rodante obtiene mejores resultados en la GMFM pero no se mantienen en la evaluación de seguimiento tras 4 semanas.

Su <sup>(66)</sup> establece un estudio de diseño cruzado con dos grupos, aplicando los dos tipos de intervención en ambos, siguiendo secuencias diferentes. Plantea como objetivo examinar la efectividad del uso del tapiz rodante con soporte parcial de peso, comparándolo con la aplicación de un programa de Fisioterapia convencional, en niños y adolescentes con parálisis cerebral no espástica (atetoide, distónica, sin clasificar) con diversos grados de afectación, de niveles II-V en GMFCS, además de con alteración mental severa. Para la facilitación de la marcha con tapiz rodante, al igual que Johnston <sup>(70)</sup>, emplea un soporte del 30% del peso del sujeto y un aumento gradual de la velocidad en base a la tolerancia. El programa de Fisioterapia consta de actividades para el fortalecimiento muscular de los miembros inferiores, transferencias de peso y facilitación de la bipedestación y de la marcha. Ambas intervenciones se realizan durante 12 semanas y con una frecuencia similar: 2 sesiones semanales de 25 minutos para el uso del tapiz rodante y 3 sesiones por semana de 30 minutos para el programa de Fisioterapia convencional. Las valoraciones se realizan antes y después de cada intervención. Se registran mejoras significativamente mayores tras usar el tapiz rodante con soporte parcial de peso, con un aumento significativo en la puntuación total de la GMFM-66, así como en sus dimensiones D y E.

El estudio de Cherng <sup>(75)</sup> presenta algunas similitudes con el de Su <sup>(66)</sup>, pues establece el mismo tipo de diseño experimental, con una frecuencia y duración de las intervenciones prácticamente igual. En este caso, propone el uso de tapiz rodante con soporte parcial de peso e incremento gradual de la velocidad de la marcha, en niños con parálisis cerebral con afectación moderada-leve, de niveles I-III en GMFCS. Divide la muestra en dos grupos que reciben tanto esta intervención (B), durante 20 minutos; como un programa de Fisioterapia convencional basado en actividades orientadas a aumentar el rango de movimiento, el fortalecimiento y estiramiento muscular, transferencias entre distintas posiciones y actividades en bipedestación (A), durante 30 minutos. Establece en cada grupo diferentes secuencias: AAB en el Grupo I y ABA en el Grupo II. Se realizan tres valoraciones, cada una después de las 12 semanas de duración de cada una de las intervenciones. Los resultados obtenidos indican mejoras significativamente mayores en la función motora gruesa tras la intervención B que tras la A, con mayor

puntuación en la GMFM y en sus dimensiones D y E, en ambos grupos, aunque no se mantienen a largo plazo. Es destacable en este estudio que no se determina objetivamente ni el porcentaje de peso soportado, ni la velocidad del tapiz rodante, dejando estos parámetros a juicio del fisioterapeuta, según las características de cada sujeto, por lo que los niños con un nivel III en GMFCS precisan de un soporte de peso considerable, mientras que es mínimo en los niños con niveles I y II.

---

#### **4.4.2.2. Variable resultado: equilibrio estático y funcional**

Los dos estudios de Grecco <sup>(64, 65)</sup> comparan la efectividad de la reeducación de la marcha sobre el suelo y sobre el tapiz rodante sin soporte parcial de peso, en niños con parálisis cerebral con afectación leve-moderada, de niveles I-III en GMFCS. Ambos estudios recogen mejoras en el equilibrio en los dos grupos, siendo significativamente mayores en el grupo de tapiz rodante.

Con respecto al equilibrio estático, hay una disminución del rango de desplazamiento del centro de masas en los ejes AP y ML, aunque estos cambios no se mantienen en la evaluación de seguimiento tras 4 semanas. En cuanto al equilibrio funcional se registra una disminución de 6,50 segundos en el TUG Test <sup>(64)</sup> y un aumento en la puntuación de la BBS (de 11,80 <sup>(64)</sup> y 14,70 puntos <sup>(65)</sup>). Estos resultados sí se registran en la evaluación de seguimiento en el grupo con uso del tapiz rodante.

Tabla 4.4.2.1. Resumen de estudios de intervención con tapiz rodante.

AUTORES – AÑO	OBJETIVO	MUESTRA	TIPO DE INTERVENCIÓN	VARIABLES RESULTADO	RESULTADOS – LIMITACIONES
<b>Grecco LA, Zanon N, Sampaio LM, Oliveira CS</b> <sup>(64)</sup> (2013)	Efecto de la Fisioterapia con tapiz rodante sin soporte de peso.	n=36 parálisis cerebral, nivel I-III GMFCS. 3-12 años.	Dos grupos con programas de reeducación de marcha (7 semanas - 2 sesiones/ semana, seguimiento semana 4). Grupo experimental: marcha monitorizada en tapiz rodante sin soporte de peso. Grupo control: marcha no monitorizada sobre suelo.	Función motora gruesa (GMFM). Equilibrio estático y funcional (estabilidad plataforma de equilibrio; BBS, TUG Test)	Mejora en ambos grupos, significativamente mayor a favor del grupo experimental, que se mantiene en semana 4 (3 abandonos durante la intervención y 2 en seguimiento). Enmascaramiento simple. No monitorización en grupo control.
<b>Chrysagis N, Skordilis EK, Stavrou N, Grammatopoulou E, Koutsouki D</b> <sup>(68)</sup> (2012)	Efecto de la Fisioterapia con tapiz rodante sin soporte de peso.	n=22 parálisis cerebral, nivel I-III GMFCS. 13-19 años.	Grupo experimental: reeducación de marcha con tapiz rodante sin soporte de peso. Grupo control: actividades en colchoneta, para el equilibrio y la función motora y facilitación de la marcha (12 semanas - 3 sesiones/ semana).	Función motora gruesa (dimensiones D y E de GMFM).	Mejora en ambos grupos, significativamente mayor a favor del grupo experimental (no abandonos). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral.
<b>Johnston TE, Watson KE, Ross SA, Gates PE, Gaughan JP, Lauer RT et al.</b> <sup>(70)</sup> (2011)	Efecto de la Fisioterapia con tapiz rodante con soporte parcial de peso.	n=32 parálisis cerebral, nivel III-IV GMFCS. 6-13 años.	Grupo experimental: reeducación de marcha con tapiz rodante con soporte parcial de peso. Grupo control: programa de Fisioterapia convencional (10 semanas - 5 sesiones/ semana, seguimiento semana 4).	Función motora gruesa (GMFM).	No diferencias significativas entre grupos (6 abandonos durante la intervención y 2 en seguimiento). Fallo del enmascaramiento. Reducido tamaño muestral.
<b>Su IY, Chung KK, Chow DH</b> <sup>(66)</sup> (2013)	Efectividad de la Fisioterapia con tapiz rodante con soporte parcial de peso.	n=10 parálisis cerebral no espástica, nivel II-V GMFCS. 6-17 años.	Dos grupos con dos programas de Fisioterapia (Grupo I-AB y Grupo II-BA). A: tapiz rodante con soporte parcial de peso durante 25 minutos B: Fisioterapia convencional, 30 minutos (12 semanas - 2 sesiones/ semana en programa A, y 3 sesiones/ semana en el B)	Función motora gruesa (dimensiones D y E de GMFM-66).	Mejora significativa a favor de intervención con tapiz rodante con soporte parcial de peso (2 abandonos durante la intervención). No enmascaramiento. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral.
<b>Cherng RJ, Liu CF, Lau TW, Hong RB</b> <sup>(75)</sup> (2007)	Efecto de la Fisioterapia con tapiz rodante con soporte de peso.	n=8 parálisis cerebral, nivel I-III GMFCS. 3-7 años.	Dos grupos con dos programas de Fisioterapia (Grupo I-AAB y Grupo II-ABA). A: tapiz rodante con soporte parcial de peso, 20 minutos B: Fisioterapia convencional, 30 minutos (12 semanas – 2-3 sesiones/ semana)	Función motora gruesa (GMFM).	Mejora significativa a favor de la intervención con tapiz rodante con soporte parcial de peso (no abandonos). No enmascaramiento. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral.
<b>Grecco LA, Tomita SM, Christovão TC, Pasini H, Sampaio LM, Oliveira CS</b> <sup>(65)</sup> (2013)	Efecto de programa de Fisioterapia con tapiz rodante sin soporte de peso.	n=15 parálisis cerebral, nivel I-III GMFCS. 3-12 años.	Dos grupos con reeducación de marcha (7 semanas - 2 sesiones/ semana). Grupo experimental: marcha monitorizada sobre tapiz rodante sin soporte de peso. Grupo control marcha no monitorizada sobre suelo.	Equilibrio estático y funcional (estabilidad plataforma de equilibrio; BBS).	Mejora en ambos grupos, significativamente mayor a favor del grupo experimental (1 abandono durante la intervención). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral. No monitorización de grupo control.

GMFCS: Gross Motor Function Classification System. GMFM: Gross Motor Function Measure. TUG Test: Timed “Up-and-Go” Test. BSS: Berg Balance Scale.

---

### 4.4.3. Otras modalidades terapéuticas

A continuación se detallan los efectos en la función motora gruesa y en el equilibrio estático y funcional registrados tras la intervención con otros tipos de opciones terapéuticas dentro de la Fisioterapia. (Tabla 4.4.3.1)

El estudio de Herrero <sup>(67)</sup> evalúa la efectividad del uso de un simulador de hipoterapia sobre la función motora y el equilibrio en sedestación, en niños con parálisis cerebral, independientemente de la gravedad de su afectación. Se utiliza un simulador de hipoterapia que reproduce los movimientos rítmicos del caballo durante la marcha, sobre el que el niño permanece sentado con abducción de caderas; en uno de los grupos el simulador está encendido, mientras que en el otro permanece apagado; se pauta una sesión semanal de 15 minutos durante 10 semanas, con una evaluación de seguimiento pasados 3 meses. Tras la intervención se obtienen aumentos en la puntuación de la dimensión B de la GMFM-66 en ambos grupos; siendo significativamente mayor en el grupo de simulador encendido. Según el análisis de subgrupos, el efecto es mayor en sujetos con más afectación motora (nivel V en GMFCS), aunque en ninguno de los casos los beneficios se mantienen en la evaluación de seguimiento.

Con respecto a la hipoterapia, en este caso implementada con caballos, el estudio de Davis <sup>(72)</sup> determina los efectos sobre la función motora en niños con parálisis cerebral, pautando un tratamiento de igual duración y frecuencia de que Herrero <sup>(67)</sup>, aunque en este caso el grado de afectación de la muestra no sobrepasa el nivel III en GMFCS. El programa de hipoterapia se orienta a mejorar el control postural, la fuerza muscular del tronco y el movimiento de disociación de tronco y pelvis. Tras la intervención no se registran diferencias estadísticamente significativas en la puntuación de la GMFM-66 con respecto a los valores obtenidos en la evaluación pre-intervención, por lo que no se atribuyen efectos sobre la función motora gruesa tras la aplicación de este programa de hipoterapia.

Hillier <sup>(71)</sup> evalúa la efectividad de la Fisioterapia acuática siguiendo los principios del método Halliwick, para obtener mejoras en el equilibrio y facilitar los movimientos coordinados, integrando además algunas actividades orientadas hacia la tarea específica sobre las habilidades con pelota, equilibrio en bipedestación y caminar y correr; en niños con alteraciones en el desarrollo de la coordinación cuyo percentil M-ABC sea inferior a 15. Este programa se realiza durante 6-8 semanas, hasta completar 6 sesiones de 30 minutos, con una sesión por semana. Se registran cambios significativos en la función motora y en el equilibrio: aumento de 2,6 puntos (14%) en la puntuación de M-ABC en el grupo control sin tratamiento, indicando empeoramiento, y una disminución de 3,9 puntos (20%) en el grupo de intervención, indicando mejora.

El-Shamy <sup>(63)</sup> aplica como intervención la terapia de vibración corporal para lograr mejoras en el equilibrio estático en niños con parálisis cerebral de leve afectación, con niveles I-II en GMFCS. Esta terapia se basa en la capacidad de las ondas de vibración para activar los circuitos propioceptivos, permitiendo así mejorar la coordinación inter e intramuscular. Para ello compara los efectos de un programa de 60 minutos de Fisioterapia convencional según la teoría del neurodesarrollo (con actividades de fortalecimiento y estiramiento muscular, propioceptivas y de equilibrio) de manera aislada en uno de los grupos, y seguido de 9 minutos de vibración sobre una plataforma, en el otro grupo. Durante la sesión se aumenta progresivamente la frecuencia de las ondas (de 12 Hz a 18 Hz) y se solicita al niño actividades motoras que impliquen la transferencia de peso de un hemicuerpo al otro, aumentar y disminuir el grado de flexión de rodillas y de caderas, e incluir rotaciones de tronco. Se pautan 5 sesiones por semana, durante 3 meses. Se obtienen como resultados mejoras estadísticamente significativas en ambos grupos, siendo mayores en el grupo en el que se emplea la plataforma de vibración, con reducción de 0,55 puntos en el índice global de estabilidad; de 0,45 puntos con respecto a las oscilaciones del centro de masas en el eje AP, y de 0,35 puntos en el eje ML.

Tabla 4.4.3.1. Resumen de estudios de intervención con otras modalidades terapéuticas.

AUTORES – AÑO	OBJETIVO	MUESTRA	TIPO DE INTERVENCIÓN	VARIABLES RESULTADO	RESULTADOS - LIMITACIONES
<b>Herrero P, Gómez-Trullén EM, Asensio A, García E, Casas R, Monserrat E, et al</b> <sup>(67)</sup> (2012)	Efecto de la hipoterapia aplicada mediante el uso de un simulador.	n=38 parálisis cerebral, nivel I-V GMFCS. 4-18 años.	Dos grupos con programas de hipoterapia con simulador (10 semanas - 1 sesión/ semana, seguimiento mes 3). Simulador encendido en grupo experimental y apagado en grupo control.	Función motora gruesa (GMFM-66) y equilibrio estático en sedestación ( <i>Sitting Assessment Scale</i> . Dimensión B GMFM-66).	Mejora en ambos grupos, significativamente mayor a favor del grupo experimental (2 abandonos durante intervención y 2 en seguimiento). Enmascaramiento simple.
<b>Davis E, Davies B, Wolfe R, Raadsvekd R, Heine B, Thomason P, et al</b> <sup>(72)</sup> (2009)	Efecto de un programa de hipoterapia.	n=99, parálisis cerebral, nivel I-III GMFCS. 4-12 años.	Grupo experimental con programa de hipoterapia (10 semanas - 1 sesión/ semana). Grupo control sin tratamiento.	Función motora gruesa. (GMFM-66).	No diferencias significativas entre grupos (no abandonos). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención. Falta de asistencia a sesiones.
<b>Hillier S, McIntyre A, Plummer L</b> <sup>(71)</sup> (2010)	Efectividad de un programa de Fisioterapia acuática.	n=12, alteración de coordinación 5-8 años.	Grupo experimental con programa de Fisioterapia acuática según principios del método Halliwick y orientado a tareas específicas (6-8 semanas - 1 sesión/ semana). Grupo control sin tratamiento.	Función motora gruesa. Equilibrio estático y funcional (M-ABC).	Mejora significativa a favor del grupo experimental (no abandonos). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención. Reducido tamaño muestral. Falta de asistencia sesiones.
<b>El-Shamy SM</b> <sup>(63)</sup> (2014)	Efecto de un programa de Fisioterapia con plataforma de vibración.	n=30 parálisis cerebral, nivel I-II GMFCS. 8-12 años.	Dos grupos con programa de Fisioterapia del neurodesarrollo (3 meses - 5 sesiones/ semana), durante 60 minutos. Al grupo experimental se añaden 9 minutos sobre plataforma de vibración.	Equilibrio estático (estabilidad plataforma de equilibrio).	Mejora en ambos grupos, significativamente mayor a favor del grupo experimental (no abandonos). Enmascaramiento simple. No seguimiento post-intervención.

GMFCS: *Gross Motor Function Classification System*. M-ABC: *Movement Assessment Battery for Children*. M-ABC: *Movement Assessment Battery for Children*.

## 5. DISCUSIÓN

En esta revisión sistemática se incluyeron artículos científicos sobre EECCAA recientes con un alto nivel de calidad metodológica, ya que durante el proceso de búsqueda de la información se descartaron los estudios de inferior nivel de calidad. Las publicaciones científicas encontradas en este proceso fueron evaluadas con la Escala de Jadad, obteniendo resultados de 3-4 puntos. Ningún artículo obtuvo una puntuación más alta, debido a la dificultad que supone establecer un diseño a doble ciego en este tipo de intervenciones. La mayoría de ellos realiza el enmascaramiento del evaluador <sup>(63-65, 67, 68, 71, 72, 74, 76)</sup>, aunque en dos <sup>(70, 73)</sup> hubo fallos en el cegamiento a lo largo del proceso. Los restantes cuatro estudios <sup>(62, 66, 69, 75)</sup> no aplican ningún tipo de enmascaramiento, lo que puede interferir de manera negativa en la fiabilidad de los resultados obtenidos.

Dos de los estudios seleccionados presentan un diseño cruzado, en el que los dos grupos en los que se divide la muestra reciben ambos tipos de intervenciones, con diferente secuencia temporal <sup>(66, 75)</sup>; cinco artículos cuentan con un grupo control al que no aplican intervención alguna <sup>(67, 69, 71, 72, 74)</sup>. En el resto de artículos se realiza la intervención experimental en uno de los dos grupos, mientras que en el otro se aplica otro tipo de tratamiento de Fisioterapia, para así poder comparar los resultados obtenidos en las variables resultado como consecuencia de cada una de las intervenciones propuestas <sup>(62-65, 68, 70, 73, 76)</sup>.

Puesto que el objetivo principal de esta revisión sistemática es determinar la efectividad de la intervención con Fisioterapia en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras para mejorar la función motora gruesa y el equilibrio, se han considerado diferentes opciones terapéuticas. A continuación se discute la efectividad de cada una de ellas según las variables resultado, además de clarificar los métodos de evaluación usados con más frecuencia para valorar estas variables.

## 5.1. Fisioterapia y función motora gruesa

La función motora gruesa se valora en la mayoría de los artículos seleccionados con la GMFM <sup>(64, 66-68, 70, 72, 73, 75, 76)</sup>, ya sea en su versión con 66 o con 88 ítems, pues cuentan con una población muestral de sujetos con parálisis cerebral. Las evaluaciones realizadas con la GMFM han determinado cambios en las puntuaciones obtenidas antes y después de la intervención con Fisioterapia, tanto en la puntuación total como en sus dimensiones D y E <sup>(64, 66, 68, 73, 75, 76)</sup> que implican una exigencia motora mayor, pues comprenden las actividades de bipedestación, marcha, correr y saltar.

Los programas de Fisioterapia basados en actividades orientadas a realizar de manera repetida una tarea específica que resulte funcional y motivacional para el sujeto han recogido beneficios en la función motora gruesa, en sujetos con un nivel leve-moderado de afectación motora <sup>(73, 76)</sup>. Las actividades propuestas son: marcha, subir y bajar escaleras, transferencias entre distintas posiciones <sup>(73)</sup>, y levantarse y sentarse en una silla con carga de peso adicional <sup>(76)</sup>. Además, estos programas pueden ser realizados en el domicilio, bajo la supervisión de los padres, y de manera adicional al tratamiento de Fisioterapia habitual. A medida que el niño logra mejoras en su capacidad motora, se incrementa tanto el número de repeticiones como el grado de dificultad de las actividades propuestas. Este tipo de intervención ha demostrado obtener mejoras en las dimensiones D y E de la GMFM tras 5-6 semanas de intervención, aunque no en un plazo mayor de tiempo.

En cuanto al uso del tapiz rodante, en todos los estudios excepto en uno <sup>(70)</sup> se registran mejoras en la función motora gruesa del sujeto, tanto con el uso de soporte parcial de peso <sup>(66, 75)</sup> como sin este <sup>(64, 68)</sup>. En sujetos con un mayor grado de afectación motora, el uso del soporte parcial de peso facilita la realización de la tarea, mientras que no es necesario su aplicación en sujetos con un nivel leve de afectación, que sean capaces de mantener la bipedestación de manera autónoma y que no precisen de gran ayuda para la marcha.

Este tipo de intervención le permite al fisioterapeuta facilitar la marcha al niño mientras está sobre el tapiz; además comprende los aspectos positivos de tratarse de una actividad funcional orientada hacia la tarea específica de marcha, pues implica la repetición continua del patrón de marcha, reforzando así el grado de aprendizaje motor. La capacidad de regular tanto la velocidad de la marcha como el porcentaje de peso soportado permite que la intervención sea dinámica y con capacidad para ajustarse al proceso evolutivo del niño.

Se han recogido resultados positivos empleando una frecuencia de 2-3 sesiones de 30 minutos a la semana <sup>(64, 66, 68, 75)</sup>, registrando mayores puntuaciones en la GMFM, y en sus dimensiones D y E, tras 12 semanas de intervención <sup>(66, 68, 75)</sup>; aunque Grecco <sup>(64)</sup> ya registra cambios positivos tras 7 semanas, las cuales se mantienen en el tiempo al menos durante cuatro semanas tras la intervención.

Este tipo de tratamiento puede realizarse tanto en centros de rehabilitación como en el domicilio, previa instrucción a los padres y contando con el control periódico del fisioterapeuta, con llamadas telefónicas o visitas al domicilio. Esto es más accesible si el tapiz rodante no cuenta con un sistema de soporte parcial de peso, ya que puede ser plegable y portátil y resulta más económico.

El hecho de no hallar resultados positivos en el estudio planteado por Johnston <sup>(70)</sup> al aplicar esta intervención puede deberse a que los parámetros de tratamiento establecidos no se ajusten a las características de la población muestral, la cual comprende niños con un nivel severo de afectación motora; en lo referente a emplear un escaso porcentaje de soporte del peso, por emplear una velocidad de marcha demasiado elevada o por una frecuencia excesiva de las sesiones de tratamiento. También se produjo durante el estudio un error en el proceso de enmascaramiento.

La aplicación de Fisioterapia acuática en piscina siguiendo los principios del método Halliwick también ha reportado beneficios en la función motora gruesa; aunque estos resultados son menos concluyentes que los registrados al implementar las anteriores intervenciones, ya que se trata de un único estudio piloto en el que se producen varios abandonos a lo largo de la intervención, debido al problema de accesibilidad de los participantes a la zona de piscina <sup>(71)</sup>.

En cuanto a la intervención con hipoterapia, ninguno de los dos estudios analizados registra mejoras en la función motora gruesa tras la intervención <sup>(67, 72)</sup>.

## 5.2. Fisioterapia y equilibrio

El modo más objetivo para evaluar el equilibrio estático, y por ello el más usado, es la prueba de estabilidad realizada sobre una plataforma de equilibrio con capacidad para registrar el grado de oscilación del centro de masas del sujeto evaluado a lo largo de los ejes AP y ML <sup>(62-65)</sup>. Con respecto al equilibrio funcional, la mayoría de estudios lo evalúa según las puntuaciones obtenidas en las escalas BBS o PBS <sup>(62, 64, 65)</sup> y en el TUG Test <sup>(64, 73, 74)</sup>.

En cuanto al planteamiento de tareas funcionales específicas, al igual que todos los estudios objetivan mejoras en la función motora gruesa, también recogen mejoras en el equilibrio. De los cuatro estudios que lo evalúan <sup>(62, 69, 73, 74)</sup>, uno de ellos registra beneficios tanto en el equilibrio estático como en el funcional tras usar una plataforma de equilibrio <sup>(62)</sup>; los otros tres proponen un programa de actividades específicas orientadas a mejorar el equilibrio, obteniendo mejores resultados en las escalas: BBS <sup>(62)</sup>, BOTMP <sup>(69)</sup>, TUG Test <sup>(73, 74)</sup> y *Functional Reach Test* <sup>(74)</sup>. Además, los cambios positivos permanecen durante al menos doce semanas, según el estudio de Katz-Leurer <sup>(74)</sup>, siendo el único que cuenta con una evaluación de seguimiento.

La frecuencia de intervención más usada para obtener mejoras en el equilibrio es de 2-3 sesiones semanales, para sujetos con un nivel leve-moderado de afectación motora <sup>(62, 69, 73)</sup>; aun así se ha de tener en cuenta la gran heterogeneidad de las características de la población muestral de los anteriores artículos.

La intervención con tapiz rodante <sup>(64, 65)</sup> ha registrado mejoras tanto en el equilibrio estático como en el funcional, cuando se usa sin soporte de peso y con una frecuencia media de 2 sesiones de 30 minutos a la semana, en niños con un grado de afectación motora leve-moderada. Los resultados positivos obtenidos se

objetivan ya desde la séptima semana de intervención, y se mantienen en el tiempo, durante las siguientes 4 semanas tras el fin del tratamiento, en el equilibrio funcional, pero no en el equilibrio estático <sup>(64)</sup>.

Otras intervenciones también han supuesto mejoras en el equilibrio estático y funcional, aunque no es posible determinar conclusiones ya que no se cuenta con otros EECCAA en los que se realice la misma intervención para comparar los resultados. Entre las mejoras recogidas en los estudios analizados destacan: aumento del equilibrio estático en sedestación por la intervención con hipoterapia usando un simulador <sup>(67)</sup>; aumento del equilibrio estático y funcional con un programa de Fisioterapia acuática <sup>(71)</sup>; y mejora del equilibrio estático por el uso terapéutico de una plataforma de vibración <sup>(63)</sup>.

### **5.3. Aplicabilidad en el sujeto con alteración neuromotora de origen metabólico**

Debido a que los diagnósticos de Fisioterapia se abordan independientemente del diagnóstico clínico de la enfermedad del sujeto, los resultados anteriormente expuestos sobre la efectividad de la Fisioterapia en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras, pueden ser extrapolables a niños con alteraciones neuromotoras de origen metabólico, ya que estos presentan habitualmente alteraciones tanto en la función motora gruesa como en el equilibrio estático y funcional. Además, debido a la inexistencia de estudios científicos de alta calidad metodológica en los que se aplique la Fisioterapia en sujetos con alteración neuromotora por causa metabólica, es este el único modo de orientar la actuación fisioterápica.

Es conveniente tener en cuenta algunos aspectos propios de la patología del metabolismo, no comunes con las alteraciones sensoperceptivomotoras que presentan las muestras de los artículos analizados, para proporcionar así un óptimo tratamiento fisioterápico, efectivo a la par que seguro.

Puesto que el sujeto con alteración neuromuscular de origen metabólico frecuentemente presenta tendencia a la fatiga y problemas respiratorios y cardíacos, deben respetarse los límites aeróbicos. Al plantear un programa de Fisioterapia basado en actividades orientadas hacia una tarea funcional específica se han de evitar aquellas que resulten extenuantes y no emplear resistencias adicionales excesivas. Por tanto, la progresión terapéutica se establece aumentando el número de repeticiones de la actividad, en vez de incrementando la cantidad de carga o el grado de dificultad de la tarea motora si esto supone sobrepasar los límites aeróbicos del sujeto, como puede ocurrir en el caso de tareas como la subida y bajada excesiva de escaleras.

Esto también debe ser respetado cuando se utiliza el tapiz rodante. Se usa el soporte parcial de peso, de un 30% o superior, en niños con mayor afectación motora que tengan dificultad para mantener una adecuada bipedestación de manera autónoma sobre el tapiz, o si la facilitación requerida para la marcha es tal que un único fisioterapeuta no puede abordar las necesidades del sujeto; además permite reducir el grado de esfuerzo a nivel muscular y cardiorrespiratorio.

La progresión terapéutica ha de aumentar de manera gradual, estableciendo los descansos necesarios y sin sobrepasar la frecuencia de 2-3 sesiones semanales, ya que ha demostrado ser suficiente para obtener mejoras tanto en la función motora gruesa como en el equilibrio. Además, es conveniente monitorizar las constantes vitales del sujeto; antes, durante y después de la sesión de tratamiento.

Como instrumentos de valoración se propone el uso de la escala GMFM para evaluar la función motora gruesa, considerando tanto la puntuación global como las correspondientes a sus dimensiones D y E; la prueba de estabilidad sobre una plataforma de equilibrio capaz de registrar las oscilaciones del centro de masas del sujeto en los ejes AP y ML, para cuantificar el equilibrio estático, y escalas funcionales para valorar el equilibrio dinámico, como la PBS y el TUG Test.

Por último, es necesario tener en cuenta que aunque la patología metabólica comprenda periodos de estabilidad clínica, se trata de un proceso progresivo y de afectación multisistémica. Por ello, obtener resultados de estabilidad clínica supone un logro con respecto a la intervención realizada. Además, es fundamental aplicar la

Fisioterapia dentro de un abordaje terapéutico multidisciplinar, ya que los diferentes tratamientos se benefician unos de otros, e incluso pueden potenciar los efectos positivos obtenidos, como es el caso de la Fisioterapia usada en combinación con la ERT y con el trasplante de células madre hematopoyéticas.

## 5.4. Limitaciones del estudio

Esta revisión sistemática cuenta con algunas limitaciones que han de tenerse en cuenta al analizar los resultados expuestos anteriormente.

En el proceso de búsqueda de la información, los criterios selección suponen filtros en cuanto a la cantidad de estudios científicos analizados. Entre ellos se encuentra la limitación de escoger solo aquellos de mayor calidad científica, no considerando otros de menor calidad: estudios de casos y controles, estudios de cohortes, series de casos o estudios de un solo caso.

También se descartaron las publicaciones anteriores al 2004, omitiendo posibles estudios relevantes previos a esta fecha. Tampoco fueron considerados aquellos que hubieran sido publicados en idiomas distintos al español, inglés y francés, habiendo identificado durante el proceso de búsqueda algunos artículos publicados en chino, que no fueron incluidos.

En el proceso de selección de los estudios existe el sesgo en la inclusión y exclusión de los mismos debido a que fue realizado únicamente por el autor. Además, durante la fase de recuperación de los artículos, uno de ellos no pudo ser analizado, ya que no fue posible el acceso al texto completo. Los que sí fueron incluidos cuentan con sesgos, a pesar de ser EECAA con una puntuación igual o superior a 3 en la Escala de Jadad. Entre ellos destaca la imposibilidad de contar con un enmascaramiento doble, debido a las características de la intervención, por lo que la mayoría presenta un cegamiento simple del evaluador. También debe considerarse como sesgo que las intervenciones se aplican con diferente frecuencia y duración. Además, son pocos los estudios que cuentan con una evaluación de

seguimiento que permita determinar si los resultados inmediatos obtenidos se mantienen en un plazo mayor de tiempo.

En cuanto a las características de población muestral, los tipos de alteraciones sensoperceptivomotoras considerados son diferentes, al igual que los grados de afectación motora de los sujetos. También es destacable a la hora de extrapolar los datos a sujetos con alteración neuromotora de origen metabólico, que muchos de los estudios analizados tienen como criterio de exclusión a sujetos que presenten alteraciones cardíacas, respiratorias o multisistémicas, lo cual es muy frecuente en la patología del metabolismo. Por ello se recomienda el abordaje multidisciplinar y la monitorización de las constantes vitales en este tipo de sujetos.

Por todo lo anteriormente mencionado, sería necesario contar con estudios de investigación de mayor evidencia científica, empleando protocolos homogéneos y de larga duración que permitan corroborar los resultados hallados en esta revisión sistemática. A continuación se plantea una propuesta para la realización de un ECA acerca de la intervención con un programa de Fisioterapia en sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico, considerando las intervenciones que aportan mayores beneficios en la función motora gruesa y en el equilibrio, en sujetos en edad escolar con capacidad de marcha, con o sin el uso de elementos de ayuda, y teniendo en cuenta los aspectos propios de la patología metabólica.

## 6. FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

A continuación se propone un proyecto de investigación como resultado de la revisión sistemática realizada.

### TÍTULO

**Efectividad de un programa de Fisioterapia en sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico: ensayo clínico controlado aleatorizado.**

### OBJETIVO

El objetivo principal es determinar la efectividad de un programa de Fisioterapia basado en actividades funcionales orientadas hacia una tarea específica y al uso de tapiz rodante, en niños y adolescentes en edad escolar con alteraciones neuromotoras de origen metabólico, para lograr mejoras en la función motora gruesa y en el equilibrio estático y funcional.

### SUJETOS Y METODOLOGÍA

#### **Muestra**

La muestra es de 30 sujetos en edad escolar, entre los 3 y los 16 años. Los criterios de inclusión son los siguientes: con diagnóstico de alteración congénita metabólica en periodo de estabilización clínica, que hayan adquirido la capacidad de marcha (con o sin empleo de dispositivos de ayuda para ello) y cuyos padres y/o tutores legales hayan firmado el Consentimiento Informado. Los participantes son seleccionados de colegios de integración y/o educación especial, para asegurar que todos reciben un tratamiento de Fisioterapia diario en el propio centro, que se mantiene a lo largo del estudio.

Se excluyen a aquellos sujetos que no presenten alteración en la función motora gruesa y/o en el equilibrio y aquellos que no se encuentren en un periodo de estabilidad clínica, con complicaciones sistémicas graves (cardíacas, respiratorias o epilepsia no controlada) que pudieran interferir en el transcurso de la intervención.

## **Procedimiento**

La muestra se divide manera aleatoria, por una persona ajena al estudio, en dos grupos con igual número de sujetos cada uno: 15 en el grupo experimental y otros 15 en el grupo control.

El estudio tiene una duración total de 37 semanas: una primera semana en la que se realiza la valoración basal de los participantes, y 12 semanas en las que se aplica la intervención y se realiza la posterior evaluación de los resultados inmediatos. Tras un periodo de tiempo de 6 meses se realiza una nueva valoración para comprobar si los resultados anteriores persisten a medio plazo.

La intervención en el grupo experimental consiste en sesiones de 30 minutos, tres días a la semana y durante 12 semanas consecutivas. Este tratamiento se aplica de manera adicional al tratamiento de Fisioterapia convencional que el sujeto recibe a diario en el colegio. Durante el mismo, se respetarán los límites aeróbicos de cada participante, se establecerán los descansos necesarios y se monitorizarán las constantes vitales del sujeto antes, durante y después de la sesión. El programa de Fisioterapia propuesto consiste en:

- Actividades de sentarse y levantarse de una silla, facilitación de las transferencias entre distintas posiciones y actividades orientadas a mejorar el equilibrio. Se irá aumentando el número de repeticiones de cada actividad a medida que el niño logra realizar sin ninguna dificultad la tarea motora, durante 15 minutos.
- Descanso.
- Facilitación de la marcha empleando un tapiz rodante, sin soporte parcial de peso en sujetos con menor grado de afectación motora y con soporte del 30% del peso en aquellos con un mayor grado de afectación. La velocidad de la marcha aumentará gradualmente a medida que el sujeto logre mantener un patrón de marcha adecuado con mínima facilitación, durante 15 minutos.

Los participantes del grupo control continuarán recibiendo su tratamiento habitual de Fisioterapia convencional diario en el colegio, sin proponer ningún tipo de intervención fisioterápica de manera adicional a este.

## **Variables resultado**

Las variables resultado son evaluadas en tres momentos a lo largo del estudio: en la valoración basal; una vez finalizado programa de Fisioterapia de 12 semanas, para determinar los efectos a inmediatos, y en la valoración de seguimiento, 6 meses después, para comprobar si los resultados obtenidos en la anterior valoración se mantienen a medio plazo. Las valoraciones son realizadas por dos evaluadores que permanecen cegados con respecto al grupo en el que cada participante ha sido asignado. Las variables resultado evaluadas y los instrumentos de valoración empleados para ello son:

- Función motora gruesa: evaluada con la escala *Gross Motor Function Measure-88* (GMFM), la cual se emplea habitualmente con niños con parálisis cerebral. Se considerará tanto la puntuación global como las puntuaciones de sus dimensiones D (bipedestación) y E (caminar, correr y saltar) <sup>(77)</sup>.
- Equilibrio estático: se evalúa con una prueba de estabilidad en la cual se determinan las oscilaciones del centro de masas del sujeto a lo largo de los ejes anteroposterior y mediolateral, para lo cual se emplea una plataforma de equilibrio con sensores <sup>(83, 84)</sup>.
- Equilibrio funcional: mediante las escalas funcionales *Pediatric Balance Scale* (versión pediátrica de la *Berg Balance Scale*) <sup>(81)</sup> y *Timed "Up to Go" Test* <sup>(82)</sup>.

## **Análisis estadístico**

Antes del análisis estadístico se calcula la potencia del análisis, para determinar el número mínimo de participantes de cada grupo en los que deben registrarse cambios para que sean considerados estadísticamente significativos.

Las variables resultado se expresan como valores medios (con un intervalo de confianza de 95%). Se calcula el Test *t-student* para analizar las variables resultado en cada uno de los grupos, antes y después de la intervención, y el Test *t-student* independiente para el análisis entre los grupos experimental y control. Los valores con  $p < 0.05$  se consideran estadísticamente significativos. Todos los datos se organizan y distribuyen en tablas usando el *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS v.19.0).

## 7. CONCLUSIONES

Los programas de Fisioterapia basados en la propuesta de actividades orientadas a la realización de una tarea específica y funcional, y el empleo del tapiz rodante con o sin soporte parcial de peso, son efectivos para mejorar la función motora gruesa y el equilibrio, tanto estático como funcional, en niños con alteraciones sensoperceptivomotoras similares a las presentadas por los sujetos con alteraciones neuromotoras de origen metabólico en periodo de estabilización.

En niños con alteraciones sensoperceptivomotoras, los instrumentos de valoración empleados con mayor frecuencia para evaluar el equilibrio funcional son la *Pediatric Balance Scale* y el *Timed Up-and-Go Test*, mientras que para evaluar el equilibrio estático se realiza una prueba de estabilidad sobre una plataforma con capacidad para detectar las oscilaciones del centro de masas del sujeto. Con respecto a la función motora gruesa, el instrumento de valoración utilizado con mayor frecuencia es la *Gross Motor Function Measure*.

Se propone una línea de investigación que permita corroborar estos hallazgos en niños con alteraciones neuromotoras de origen metabólico en periodo de estabilización, con edades comprendidas entre los 3 y los 16 años.

## 8. BIBLIOGRAFÍA

- (1) Sanjurjo-Crespo P, Baldellou-Vázquez A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. 2ªed. Madrid: Ergon; 2006.
- (2) Pampols T. Inherited metabolic rare disease. *Adv Exp Med Biol.* 2010; 686: 397-431.
- (3) Walterfang M, Bonnot O, Mocellin R, Velakoulis D. The neuropsychiatry of inborn errors of metabolism. *J Inherit Metab Dis.* 2013; 36(4): 687-702.
- (4) Kliegman RM, Stanon BF, St.Geme III JW, Schor NF, Behrman RE. Nelson. Tratado de Pediatría. 19ªed. Barcelona: Elsevier; 2013.
- (5) Berg BO. *Child Neurology: a clinical manual.* 2ªed. Philadelphia: J.B. Lippincott Company; 1994.
- (6) Levene MI, Chervenak FA, Whittle MJ, Bennett MJ, Punt J. *Fetal and neonatal neurology and neurosurgery.* 3ªed. Londres: Churchill Livingstone; 2001.
- (7) Chakrapani A, Cleary MA, Wraith JE. Detection of inborn errors of metabolism in the newborn. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2001; 84(3): 205-10.
- (8) García de Lorenzo A. Consenso para el estudio y tratamiento de la enfermedad de Fabry. Fundación GETER. *Med Clin (Barc).* 2011; 137(4): 178-83.
- (9) Marsden D, Levy H. Newborn screening of lysosomal storage disorders. *Clin Chem.* 2010; 56(7): 1071-9.
- (10) Vockley J, Andersson HC, Antshel KM, Braverman NE, Burton BK, Frazier DM, et al. Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2014; 16(2): 188-200.
- (11) Alonso JR, Bóveda MD, Castiñeiras DE, Cocho JA, Couce ML, Fraga JM, et al. *Errores Innatos el Metabolismo 2000.* Santiago de Compostela: Universidad de Santiago de Compostela; 1999.

- (12) Moorthie S, Cameron L, Sagoo GS, Bonham JR, Burton H. Systematic review and meta-analysis to estimate the birth prevalence of five inherited metabolic diseases. *J Inherit Metab Dis.*2014;37(6):889-98.
- (13) Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE) [en línea]: Programas de cribado neonatal en España: datos actualizados a diciembre de 2012. <http://aecne.es/datos.html>. [Consulta: 10 diciembre 2015].
- (14) Saudubray JM, Nassogne MC, de Lonlay P, Touati G. Clinical approach to inherited metabolic disorders in neonates: an overview. *Semin Neonatol.*2002;7(1):3-15.
- (15) Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G, Walter JH. Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment. 4ªed.Heidelberg:Springer;2006.
- (16) Case LE, Kishnani PS. Physical therapy management of Pompe disease. *Genet Med.*2006;8(5):318-27.
- (17) Hetherington C, Harris NJ, Smith TW. Orthopaedic management in four cases of mucopolidosis type III. *J R Soc Med.*1999;92(5):244-6.
- (18) Bembi B, Ciana G, Martini C, Benettoni A, Gombacci A, Deganuto M et al. Efficacy of multidisciplinary approach in the treatment of two cases of nonclassical infantile glycogenosis type II. *J Inherit Metab Dis.*2003;26(7):675-81.
- (19) Rogac M, Meznaric M, Zeviani M, Sperl W, Neubauer D. Functional outcome of children with mitochondrial diseases. *Pediatr Neurol.*2011;44(5):340-6.
- (20) Kathuria S, Arora S, Ramesh V. Sjögren-Larsson syndrome: importance of early diagnosis and aggressive physiotherapy. *Dermatol Online J.*2012;18(9):11.
- (21) Kratz SV. Sensory integration intervention: historical concepts, treatment strategies and clinical experiences in three patients with succinic semialdehyde dehydrogenase (SSADH) deficiency. *J Inherit Metab Dis.*2009;32(3):353-60.
- (22) Chien YH, Lee NC, Thurberg BL, Chiang SC, Zhang XK, Keutzer J et al. Pompe disease in infants: improving the prognosis by newborn screening and early treatment. *Pediatrics.*2009;124(6):1116-25.

- (23) Fuijkschot J, Theelen T, Seyger MM, van der Graaf M, de Groot IJ, Wevers RA, et al. Sjögren-Larsson syndrome in clinical practice. *J Inherit Metab Dis.*2012;35(6):955-62.
- (24) Toscano A, Schoser B. Enzyme replacement therapy in late-onset Pompe disease: a systematic literature review. *J Neurol.*2013;260(4):951-9.
- (25) Scarpa M, Almássy Z, Beck M, Bodamer O, Bruce IA, De Meirleir L, et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet J Rare Dis.*2011;6(72):1-18.
- (26) García-Cazorla A, Wolf NI, Serrano M, Pérez-Dueñas B, Pineda M, Campistol J et al. Inborn errors of metabolism and motor disturbances in children. *J Inherit Metab Dis* 2009; 32(5):618-29.
- (27) García-Conde J, Merino Sánchez J, González Macías J. *Patología General: semiología clínica y fisiopatología.*2ªed.Madrid:McGraw Hill Interamericana de España;2004.
- (28) Piña-Garza JE. *Fenichel's clinical pediatric neurology: a signs and symptoms approach.*7ªed.Phyladelphia:Elsevier;2013.
- (29) Palau F, Espinós C. Autosomal recessive cerebellar ataxias. *Orphanet J Rare Dis.*2006;1(47):1-19.
- (30) Micheli F, Nogués MA, Asconapé JJ, Fernández Pardal MM, Biller J. *Tratado de neurología clínica.* Buenos Aires:Médica Panamericana;2002.
- (31) Erazo-Torricelli R. Distonías: Formas de presentación en pediatría. *Rev Med Hondur.*2014;82(2):54-7.
- (32) Baren JM, Jill M. *Pediatric Emergency Medicine.* Philadelphia:Elsevier;2008.
- (33) García-Cazorla A, Wolf NI, Serrano M, Moog U, Pérez-Dueñas B, Póo P et al. Mental retardation and inborn errors of metabolism. *J Inherit Metab Dis.*2009;32(5):597-608.
- (34) Wolf NI, García-Cazorla A, Hoffmann GF. Epilepsy and inborn errors of metabolism in children. *J Inherit Metab Dis.*2009;32(5):609-17.

- (35) Lara-Aguilar RA, Juárez-Vázquez CI, Medina-Lozano C. Terapia de las enfermedades por depósito lisosomal: actualidad y perspectivas. *Rev Invest Clin.*2011;63(6):651-8.
- (36) Nashed A, Al-Saleh S, Gibbons J, MacLusky L, MacFurlane J, Riekstins A, et al. Sleep-related breathing in children with mucopolysaccharidosis. *J Inherit Metab Dis.*2009;32(4):544-50.
- (37) Berger KI, Fagondes SC, Giugliani R, Hardy KA, Lee KS et al. Respiratory and sleep disorders in mucopolysaccharidosis. *J Inherit Metab Dis.*2013;36(2):201-10.
- (38) Palencia-Luances R. Enfermedades neuro-metabólicas en la infancia. 2ªed. Valladolid:Universidad de Valladolid;2011.
- (39) Van-Karnebeek CD, Shevell M, Zschocke J, Moeschler JB, Stockler S. The metabolic evaluation of the child with an intellectual developmental disorder: diagnostic algorithm for identification of treatable causes and new digital resource. *Mol Genet Metab.*2014;111(4):428-38.
- (40) Germain DP. Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.*2010;5(30)1-49.
- (41) Metha A, Beck M, Eyskens F, Feliciani C, Kantola I, Ramaswami U. Fabry disease: a review of current management strategies. *QJM.*2010;103(9):641-59.
- (42) Kaplan P, Baris H, De Meirleir L, Di Rocco M, El-Beshlawy A, Huemer M, et al. Revised recommendations for the management of Gaucher disease in children. *Eur J Pediatr.*2013;172(4):447-58.
- (43) Chien YH, Hwu WL, Lee NC. Pompe disease: early diagnosis and early treatment make a difference. *Pediatr Neonatol.*2013;54(4):219-27.
- (44) Harmatz P. Enzyme replacement therapy with galsulfase for mucopolysaccharidosis VI: clinical facts and figures. *Turk J Pediatr.*2010;52(5)443-9.
- (45) Malik V, Nichani J, Rothera MP, Wraith JE, Jones SA, Walker R et al. Tracheostomy in mucopolysaccharidosis type II (Hunter's Syndrome). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.*2013;77(7):1204-8.

- (46) Beck M, Ricci R, Widmer U, Dehout F, de Lorenzo AG, Kampmann C et al. Fabry disease: overall effects of agalsidase alfa treatment. *Eur J Clin Invest.*2004;34(12):838-44.
- (47) Cybulla M, Walter KN, Schwarting A, Divito R, Feriozzi S, Sunder-Plassmann G. Kidney transplantation in patients with Fabry disease. *Transpl Int.*2009;22(4):475-81.
- (48) Grabowski GA. Gaucher disease and other storage disorders. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program.*2012;2012:13-8.
- (49) Lidove O, West ML, Pintos-Morell G, Reisin R, Nicholls K, Figuera LE. Effects of enzyme replacement therapy in Fabry disease: a comprehensive review of the medical literature. *Genet Med.*2010;12(11):668-79.
- (50) Muenzer J. Early initiation of enzyme replacement therapy for the mucopolysaccharidoses. *Mol Genet Metab.*2014;111(2):63-72.
- (51) De Ru MH, Boelens JJ, Das AM, Jones SA, Van der Lee JH, Mahlaoui N, et al. Enzyme replacement therapy and/or hematopoietic stem cell transplantation at diagnosis in patients with mucopolysaccharidosis type I: results of a European consensus procedure. *Orphanet J Rare Dis.*2011;6(55):1-9.
- (52) Haley SM, Fragala-Pinkham M, Latham NK, Skrinar AM, Cogswell D. The emerging role of the pediatric physical therapist in evaluation and intervention for individuals with lysosomal storage diseases. *Pediatr Phys Ther.* 2005;17(2):128-39.
- (53) Casey L. Caring for children with phenylketonuria. *Can Fam Physician.*2013;59(8):837-40.
- (54) Van Spronsen FJ. Phenylketonuria: a 21st century perspective. *Nat Rev Endocrinol.*2010;6(9):509-14.
- (55) Harbour R, Miller J. A new system for grading recommendations in evidence based guidelines. *BMJ.*2001;323(7308):334-6.
- (56) Thomson Reuters [en línea]: 2013 Journal Citation Reports Science Edition. <<http://adminapps.webofknowledge.com/JCR/JCR?PointOfEntry=Home&SID=1FikHE2cLCIFo5aeN3j>>. [Consulta: 24 enero 2015].

- (57) Jadad AR, Moore RA, Carroll D, Jenkinson C, Reynolds DJ, Gavaghan DJ, et al. Assessing the quality of reports of randomized clinical trials: is blinding necessary? *Control Clin Trials*.1996;17(1):1-12.
- (58) Cobos-Carbó A, Augustovski F. Declaración CONSORT 2010: actualización de la lista de comprobación para informar ensayos clínicos aleatorizados de grupos paralelos. *Med Clin*.2011;137(5):213-5.
- (59) Villarroya MA, González-Aguëro A, Moros T, Gómez-Trullén E, Casajús JA. Effects of whole body vibration training on balance in adolescents with and without Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2013;34(10):3057-65.
- (60) Silva e Borges MB, Werneck MJ, da Silva Mde L, Gandolfi L, Pratesi R. Therapeutic effects of a horse riding simulator in children with cerebral palsy. *Arq Neuropsiquiatr*. 2011;69(5):799-804.
- (61) El-Basatiny HM, Abdel-Aziem AA. Effect of backward walking training on postural balance in children with hemiparetic cerebral palsy: a randomized controlled study. *Clin Rehabil*. 2015;29(5):457-67.
- (62) El-Shamy SM, Abd El Kafy EM. Effect of balance training on postural balance control and risk of fall in children with diplegic cerebral palsy. *Disabil Rehabil*. 2014;36(14):1176-83.
- (63) El-Shamy SM. Effect of whole-body vibration on muscle strength and balance in diplegic cerebral palsy: a randomized controlled trial. *Am J Phys Med Rehabil*. 2014;93(2):114-21.
- (64) Grecco LA, Zanon N, Sampaio LM, Oliveira CS. A comparison of treadmill training and overground walking in ambulant children with cerebral palsy: randomized controlled clinical trial. *Clin Rehabil*. 2013;27(8):686-96.
- (65) Grecco LA, Tomita SM, Christovao TC, Pasini H, Sampaio LM, Oliveira CS. Effect of treadmill gait training on static and functional balance in children with cerebral palsy: a randomized controlled trial. *Braz J Phys Ther*. 2013;17(1):17-23.
- (66) Su IY, Chung KK, Chow DH. Treadmill training with partial body weight support compared with conventional gait training for low-functioning children and

- adolescents with nonspastic cerebral palsy: a two-period crossover study. *Prosthet Orthot Int.* 2013;37(6):445-53.
- (67) Herrero P, Gómez-Trullén EM, Asensio A, García E, Casas R, Monserrat E et al. Study of the therapeutic effects of a hippotherapy simulator in children with cerebral palsy: a stratified single-blind randomized controlled trial. *Clin Rehabil.* 2012;26(12):1105-13.
- (68) Chrysagis N, Skordilis EK, Stavrou N, Grammatopoulou E, Koutsouki D. The effect of treadmill training on gross motor function and walking speed in ambulatory adolescents with cerebral palsy: a randomized controlled trial. *Am J Phys Med Rehabil.* 2012;91(9):747-60.
- (69) Grupta S, Rao BK, SDK. Effect of strength and balance training in children with Down's syndrome: a randomized controlled trial. *Clin Rehabil.* 2011;25(5):425-32.
- (70) Johnston TE, Watson KE, Ross SA, Gates PE, Gaughan JP, Lauer RT, et al. Effects of a supported speed treadmill training exercise program on impairment and function for children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2011;53(8):742-50.
- (71) Hillier S, McIntyre A, Plummer L. Aquatic physical therapy for children with developmental coordination disorder: a pilot randomized controlled trial. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2010;30(2):111-24.
- (72) Davis E, Davies B, Wolfe R, Raadsveld R, Heine B, Thomason P et al. A randomized controlled trial of the impact of therapeutic horse riding on the quality of life, health, and function of children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2009;51(2):111-9.
- (73) Salem Y, Godwin EM. Effects of task-oriented training on mobility function in children with cerebral palsy. *NeuroRehabilitation.* 2009;24(4):307-13.
- (74) Katz-Leurer M, Rotem H, Karen O, Meyer S. The effects of a 'home-based' task-oriented exercise programme on motor and balance performance in children with spastic cerebral palsy and severe traumatic brain injury. *Clin Rehabil.* 2009;23(8):714-24.

- (75) Cherng RJ, Liu CF, Lau TW, Hong RB. Effect of treadmill training with body weight support on gait and gross motor function in children with spastic cerebral palsy. *Am J Phys Med Rehabil.* 2007;86(7):548-55.
- (76) Liao HF, Liu YC, Liu WY, Lin YT. Effectiveness of loaded sit-to-stand resistance exercise for children with mild spastic diplegia: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil.* 2007;88(1):25-31.
- (77) Palisano RJ, Hanna SE, Rosenbaum PL, Russell DJ, Walter SD, Wood EP, et al. Validation of a model of gross motor function for children with cerebral palsy. *Phys Ther.* 2000;80(10):974-85.
- (78) Schoemaker MN, Niemeijer AS, Flapper BC, Smits-Engelsman BC. Validity and reliability of the Movement Assessment Battery for Children-2 Checklist for children with and without motor impairments. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54(4):368-75.
- (79) Kembhavi G, Darrah J, Magill-Evans J, Loomis J. Using the Berg Balance Scale to distinguish balance abilities in children with cerebral palsy. *Pediatr Phys Ther.* 2002; 14(2):92-9.
- (80) La Porta F, Caselli S, Susassi S, Cavallini P, Tennant A, Franceschini M. Is the Berg Balance Scale an internally valid and reliable measure of balance across different etiologies in neurorehabilitation? A revisited Rasch analysis study. 2012;93(7):1209-16.
- (81) Yi SH, Hwang JH, Kim SJ, Kwon JY. Validity of pediatric balance scales in children with spastic cerebral palsy. *Neuropediatrics.* 2012;43(6):307-13.
- (82) Williams EN, Carroll SG, Reddihough DS, Phillips BA, Galea MP. Investigation of the timed 'Up & Go' test in children. *Dev Med Child Neurol.* 2005;47(8):518-24.
- (83) Nobre A, Monteiro FF, Golin MO, Biasotto-Gonzalez D, Correa JC, Oliveira CS. Analysis of postural oscillation in children with cerebral palsy. *Electromyogr Clin Neurophysiol.* 2010;50(5):239-244.
- (84) Cachupe WJ, Shifflett B, Kahanov L, Wughalter EH. Reliability of Biodex balance system measures. *Meas Phys Educ Exerc Sci.* 2001;5(2):97-108.

## 9. ANEXOS

### 9.1. Anexo I. Niveles de evidencia SIGN

Nivel de evidencia	Tipo de estudio
1++	Meta-análisis de gran calidad, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos aleatorizados o ensayos clínicos aleatorizados con muy bajo riesgo de sesgos.
1+	Meta-análisis bien realizados, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos aleatorizados o ensayos clínicos aleatorizados con bajo riesgo de sesgos.
1-	Meta-análisis, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos aleatorizados o ensayos clínicos aleatorizados con alto riesgo de sesgos.
2++	Revisiones sistemáticas de alta calidad de estudios de cohortes o de casos y controles, o estudios de cohortes o de casos y controles de alta calidad con muy bajo riesgo de confusión, sesgos o azar y una alta probabilidad de que la realización sea casual.
2+	Estudios de cohortes o de casos y controles bien realizados, con bajo riesgo de confusión, sesgos o azar y una moderada probabilidad de que la realización sea casual.
2-	Estudios de cohortes o de casos y controles con alto riesgo de confusión, sesgos o azar y una significativa probabilidad de que la realización no sea casual.
3	Estudios no analíticos (observaciones clínicas y series de casos).
4	Opiniones de expertos.

Harbour R, Miller J. A new system for grading recommendations in evidence based guidelines. BMJ.2001;323(7308):334-6.

## 9.2. Anexo II. Declaración CONSORT 2010

Sección/tema	Item nº	Item de la lista de comprobación	Informado en página nº
<b>Título y resumen</b>			
	1a	Identificado como un ensayo aleatorizado en el título	
	1b	Resumen estructurado del diseño, métodos, resultados y conclusiones del ensayo (para una orientación específica, véase "CONSORT for abstracts")	
<b>Introducción</b>			
Antecedentes y objetivos	2a	Antecedentes científicos y justificación	
	2b	Objetivos específicos o hipótesis	
<b>Métodos</b>			
Diseño del ensayo	3a	Descripción del diseño del ensayo (p. ej., paralelo, factorial), incluida la razón de asignación	
	3b	Cambios importantes en los métodos después de iniciar el ensayo (p. ej., criterios de selección) y su justificación	
Participantes	4a	Criterios de selección de los participantes	
	4b	Procedencia (centros e instituciones) en que se registraron los datos	
Intervenciones	5	Las intervenciones para cada grupo con detalles suficientes para permitir la replicación, incluidos cómo y cuándo se administraron realmente	
Resultados	6a	Especificación a priori de las variables respuesta (o desenlace) principal(es) y secundarias, incluidos cómo y cuándo se evaluaron	
	6b	Cualquier cambio en las variables respuesta tras el inicio del ensayo, junto con los motivos de la(s) modificación(es)	
Tamaño muestral	7a	Cómo se determinó el tamaño muestral	
	7b	Si corresponde, explicar cualquier análisis intermedio y las reglas de interrupción	
<b>Aleatorización:</b>			
Generación de la secuencia	8a	Método utilizado para generar la secuencia de asignación aleatoria	
	8b	Tipo de aleatorización; detalles de cualquier restricción (como bloques y tamaño de los bloques)	
Mecanismo de ocultación de la asignación	9	Mecanismo utilizado para implementar la secuencia de asignación aleatoria (como contenedores numerados de modo secuencial), describiendo los pasos realizados para ocultar la secuencia hasta que se asignaron las intervenciones	
Implementación	10	Quién generó la secuencia de asignación aleatoria, quién seleccionó a los participantes y quién asignó los participantes a las intervenciones	
Enmascaramiento	11a	Si se realizó, a quién se mantuvo cegado después de asignar las intervenciones (p. ej., participantes, cuidadores, evaluadores del resultado) y de qué modo	
	11b	Si es relevante, descripción de la similitud de las intervenciones	
<b>Métodos estadísticos</b>			
	12a	Métodos estadísticos utilizados para comparar los grupos en cuanto a la variable respuesta principal y las secundarias	
	12b	Métodos de análisis adicionales, como análisis de subgrupos y análisis ajustados	
<b>Resultados</b>			
Flujo de participantes (se recomienda encarecidamente un diagrama de flujo)	13a	Para cada grupo, el número de participantes que se asignaron aleatoriamente, que recibieron el tratamiento propuesto y que se incluyeron en el análisis principal	
	13b	Para cada grupo, pérdidas y exclusiones después de la aleatorización, junto con los motivos	
Reclutamiento	14a	Fechas que definen los periodos de reclutamiento y de seguimiento	
	14b	Causa de la finalización o de la interrupción del ensayo	
Datos basales	15	Una tabla que muestre las características basales demográficas y clínicas para cada grupo	
Números analizados	16	Para cada grupo, número de participantes (denominador) incluidos en cada análisis y si el análisis se basó en los grupos inicialmente asignados	
Resultados y estimación	17a	Para cada respuesta o resultado final principal y secundario, los resultados para cada grupo, el tamaño del efecto estimado y su precisión (como intervalo de confianza del 95%)	
	17b	Para las respuestas dicotómicas, se recomienda la presentación de los tamaños del efecto tanto absoluto como relativo	
Análisis secundarios	18	Resultados de cualquier otro análisis realizado, incluido el análisis de subgrupos y los análisis ajustados, diferenciando entre los especificados a priori y los exploratorios	
Daños (Perjuicios)	19	Todos los daños (perjuicios) o efectos no intencionados en cada grupo (para una orientación específica, véase "CONSORT for harms")	
<b>Discusión</b>			
Limitaciones	20	Limitaciones del estudio, abordando las fuentes de posibles sesgos, las de imprecisión y, si procede, la multiplicidad de análisis	
Generalización	21	Posibilidad de generalización (validez externa, aplicabilidad) de los hallazgos del ensayo	
Interpretación	22	Interpretación consistente con los resultados, con balance de beneficios y daños, y considerando otras evidencias relevantes	
<b>Otra información</b>			
Registro	23	Número de registro y nombre del registro de ensayos	
Protocolo	24	Dónde puede accederse al protocolo completo del ensayo, si está disponible	
Financiación	25	Fuentes de financiación y otras ayudas (como suministro de medicamentos), papel de los financiadores	

Cobos-Carbó A, Augustovski F. Declaración CONSORT 2010: actualización de la lista de comprobación para informar ensayos clínicos aleatorizados de grupos paralelos. Med Clin.2011;137(5):213-5.

### 9.3. Anexo III. Puntuaciones en la Escala de Jadad

Autor y año	Aleatorizado	Método para generar la aleatorización	Doble ciego	Método de cegamiento	Descripción de pérdidas y retiradas	Puntuación total
El-Shamy SM <sup>(62)</sup> (2014)	X	X	-	-	X	3/5
El-Shamy SM <sup>(63)</sup> (2014)	X	X	-	X	X	4/5
Grecco LA <sup>(64)</sup> (2013)	X	X	-	X	X	4/5
Grecco LA <sup>(65)</sup> (2013)	X	X	-	X	X	4/5
Su IY <sup>(66)</sup> (2013)	X	X	-	-	X	3/5
Herrero P <sup>(67)</sup> (2012)	X	X	-	X	X	4/5
Chrysagis N <sup>(68)</sup> (2012)	X	X	-	X	X	4/5
Grupta S <sup>(69)</sup> (2011)	X	X	-	-	X	3/5
Johnston TE <sup>(70)</sup> (2011)	X	X	-	X	X	4/5
Hillier S <sup>(71)</sup> (2010)	X	X	-	X	X	4/5
Davis E <sup>(72)</sup> (2009)	X	X	-	X	X	4/5
Salem Y <sup>(73)</sup> (2009)	X	X	-	X	X	4/5
Katz-Leurer M <sup>(74)</sup> (2009)	X	X	-	-	X	3/5
Cherng RJ <sup>(75)</sup> (2007)	X	X	-	-	X	3/5
Liao HF <sup>(76)</sup> (2007)	X	X	-	X	X	4/5

Jadad AR, Moore RA, Carroll D, Jenkinson C, Reynolds DJ, Gavaghan DJ, et al. Assessing the quality of reports of randomized clinical trials: is blinding necessary? Control Clin Trials.1996;17(1):1-12.