

---

## ESCALA DE VALORACIÓN DEL CONTROL CONSCIENTE DEL MOVIMIENTO EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (CCM - HD).

---

### Misericòrdia Floriach Robert

Neuróloga. Unidad de Neuropsiquiatría. Unitat Polivalent Barcelona Nord.  
Hospital Mare de Déu de la Mercè. Barcelona.  
mfloriach.merced@hospitalarias.es

### Socorro Soriano García

Fisioterapeuta. Unidad de Neuropsiquiatría. Unitat Polivalent Barcelona Nord.  
Hospital Mare de Déu de la Mercè. Barcelona.

### Jesús Miguel Ruíz Idiago

Psiquiatra. Unidad de Neuropsiquiatría. Unitat Polivalent Barcelona Nord.  
Hospital Mare de Déu de la Mercè. Barcelona.

## Resumen

**Introducción:** La terapia física es recomendable para el tratamiento de la enfermedad de Huntington. La Unitat Polivalent Barcelona Nord del Hospital Mare de Déu de la Mercè es un centro concertado con el CatSalut. que ofrece una atención integral a los pacientes con enfermedad de Huntington.

**Objetivos:** Tras doce años de terapia física con pacientes con enfermedad de Huntington hemos observado una mejoría de la consciencia del movimiento voluntario que se traduce en una mejoría de la funcionalidad del paciente. Sin embargo, cuando hemos querido objetivar esta mejoría, hemos tenido dificultades para encontrar escalas que sean lo suficientemente sensibles para medir dichos cambios. Proponemos una escala de nueve ítems que evalúa aquellos elementos que bajan los pacientes en terapia física.

**Métodos:** Se incluyen 30 participantes con enfermedad de Huntington. Se evalúa la factibilidad, fiabilidad y consistencia interna de la escala. Asimismo, se correlaciona la escala con otras escalas de valoración funcional, motora, cognitiva y de calidad de vida.

**Resultados:** La escala es factible (rango del tiempo de aplicación: 11,26 - 14,24 minutos) y tiene consistencia interna (alfa de Cronbach 0,99). La fiabilidad de la escala entre un mismo examinador y entre dos examinadores es alta para la puntuación total (0,96, 0,97, 0,93 y 0,97) pero difiere según los ítems.

**Conclusiones:** La escala es factible y tiene consistencia interna pero precisa de entrenamiento para mejorar la fiabilidad intra e interexaminadores.

**Palabras clave:** terapia física; enfermedad de Huntington; movimiento consciente.

## ASSESSMENT SCALE OF CONSCIOUS CONTROL OF MOVEMENT IN HUNTINGTON'S DISEASE (CCM-HD).

### Abstract

**Introduction:** Physical therapy is recommended for the treatment of Huntington's disease. The Unitat Polivalent Barcelona Nord of the Hospital Mare de Deu de la Merce is a center concerted with the CatSalut that offers a comprehensive care to patients with Huntington's disease.

**Objectives:** After twelve years of physical therapy with Huntington's disease patients, we have observed an improvement in awareness of voluntary movement that translates into an improvement in the patient's functionality. However, when we have tried to objectify this improvement, we have had difficulties to find scales that are sensitive enough to measure these changes. We propose a nine-item scale that evaluates those elements that patients work in physical therapy.

**Methods:** Thirty participants with Huntington's disease are included. The feasibility, reliability and internal consistency of the scale are evaluated. Likewise, the scale is correlated with other functional, motor, cognitive and quality of life assessment scales.

**Results:** The scale is feasible (range of application time: 11.26 - 14.24 minutes) and has internal consistency (Cronbach's alpha 0.99). The reliability of the scale between the same examiner and between two examiners is high for the total score (0.96, 0.97, 0.93 and 0.97) but differs according to the items.

**Conclusions:** The scale is feasible and has internal consistency but requires training to improve intra- and inter-examiner reliability.

**Key words:** Physical therapy, Huntington's disease, conscious movement.

### Introducción

La enfermedad de Huntington es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, neurodegenerativa, causada por una expansión inestable de la repetición del trinucleótido CAG en el cromosoma 4. Clínicamente se caracteriza por sintomatología de las esferas motora, cognitiva y conductual. A nivel motor hay sintomatología hipercinética en forma de movimientos coreicos y distonía, sintomatología hipocinética en forma de hipocinesia y bradicinesia, rigidez, imperistencia motora, alteración de la marcha y del equilibrio. En la práctica clínica el tratamiento consiste en el control sintomático. Cada vez hay más interés en el papel que juegan las terapias no farmacológicas como la terapia física<sup>1-3</sup>.

La terapia física es recomendable para el tratamiento de la enfermedad de Huntington. La observación clínica, después de doce años de haber iniciado terapia física en pacientes con enfermedad de Huntington en la Unitat Polivalent Barcelona Nord, sugiere una mejoría de la consciencia del movimiento voluntario que se traduce en una mejoría de la funcionalidad del paciente. Sin embargo, cuando se ha buscado objetivar dicha mejoría, hemos tenido dificultades para encontrar escalas que sean lo suficientemente sensibles para medir dichos cambios, si bien es cierto que cada vez hay más estudios que investigan la eficacia de la terapia física en la enfermedad de Huntington<sup>4-9</sup>.

Hemos elaborado una escala que incluye 9 ítems (ver anexo 1) que se trabajan en las sesiones de terapia física con los pacientes con enfermedad de Huntington atendidos en nuestro dispositivo y a la que hemos llamado "Escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington" (CCM - HD).

El estudio ha sido aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) Hermanas Hospitalarias del Sagrado Corazón de Jesús.

## Pacientes y métodos

En este trabajo se describe los resultados de un estudio piloto. En este estudio se administra de manera transversal el protocolo que se describe en el anexo 2 a pacientes con enfermedad de Huntington, previo consentimiento informado, ya sean pacientes ingresados en planta de Neuropsiquiatría u hospital de día de Neuropsiquiatría. Todos los pacientes tienen una puntuación total de la escala UHDRS<sup>1</sup> > 5 y un número de repeticiones del triplete CAG > 36 o historia familiar de enfermedad de Huntington. La muestra ha sido consecutiva.

Las variables consisten en edad, sexo, peso, talla, índice de masa corporal, puntuación motora total de la UHDRS<sup>10</sup>, puntuación modificada de la UHDRS (no incluye los ítems de los movimientos oculares, corea ni distonía)<sup>11</sup>, capacidad funcional total<sup>10</sup>, Physical Performance Test<sup>12</sup>, Berg Balance Scale<sup>13</sup>, Four Square Step Test<sup>14</sup>, Timed Up and Go Test<sup>15,16</sup>, 30 Second Chair Stand Test<sup>17</sup>, Rivermead Mobility Index (RMI)<sup>18</sup>, valoración funcional de la escala UHDRS<sup>10</sup>, sensibilidad artrocinética en las cuatro extremidades, sensibilidad vibratoria en las cuatro extremidades, coordinación mediante la maniobra dedo - nariz y talón - rodilla, Montreal Cognitive Assessment<sup>19,20</sup>, World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment<sup>21</sup> y nueve ítems y puntuación total de la "escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD)".

El protocolo expuesto en el anexo 2 ha sido administrado por la autora MFR.

El objetivo del estudio piloto es analizar la factibilidad de la escala, la fiabilidad test - retest, la consistencia interna y la correlación de las diferentes escalas con la "escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington". En un segundo estudio se quiere repetir la fiabilidad intra e interexaminador y analizar la sensibilidad al cambio tras 12 semanas de terapia física.

Criterios de inclusión: pacientes mayores de 18 años con diagnóstico de enfermedad de Huntington (puntuación total de la escala UHDRS<sup>10</sup> > 5 y número de repeticiones del triplete CAG > 36 o historia familiar de enfermedad de Huntington) y que den su consentimiento informado para participar.

Criterios de exclusión: pacientes que no puedan colaborar (ya sea por limitaciones cognitivas, por alteraciones conductuales graves o por imposibilidad física) y pacientes que no están con una pauta estable de medicación.

Tamaño de la muestra: 30 pacientes.

Análisis estadístico:

- Se ha utilizado el programa Microsoft Excel 2011 para el análisis de datos.
- Se realiza un análisis estadístico descriptivo.
- Se analiza la factibilidad de la "escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD)" (evaluación de las instrucciones y tiempo de aplicación), la fiabilidad entre dos examinadores (fiabilidad test - retest) mediante el coeficiente de correlación de Pearson y la consistencia interna utilizando el alfa de Cronbach.
- Fiabilidad entre dos examinadores: examinador A (autora MFR) (A1 = análisis basal y A2 = análisis tras una semana, sin haber realizado ninguna intervención) y exami-

nador B (autora SSG) (B1 = análisis basal y B2 = análisis tras una semana, sin haber realizado ninguna intervención). El examinador A y B han administrado la escala de manera independiente a cada paciente (dentro de la misma semana pero en días diferentes, tanto en el análisis basal como en el análisis tras una semana).

## Resultados

En la tabla 1 se describe el análisis demográfico de la muestra. La edad media es de 51 años ( $\pm 10.75$ ), el 53,33% son mujeres, el 76,67% siguen tratamiento con neurolépticos y el 56,67% con tetrabenazina. Se expone el promedio y la desviación estándar de las siguientes puntuaciones: índice de masa corporal, capacidad funcional total<sup>10</sup>, puntuación total de la escala motora UHDRS<sup>10</sup>, puntuación de la escala motora modificada<sup>11</sup>, Physical Performance Test<sup>12</sup>, Berg Balance Scale<sup>13</sup>, Four Square Step Test<sup>14</sup>, Timed Up and Go Test<sup>15,16</sup>, 30 Second Chair Stand Test<sup>17</sup>, Rivermead Mobility Index<sup>18</sup>, UHDRS Function<sup>10</sup>, Montreal Cognitive Assessment<sup>19,20</sup>, World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment<sup>21</sup>, valoración de la sensibilidad profunda (artrocinética y vibratoria) y de la coordinación dedo - nariz y talón - rodilla. Los datos demográficos indican que la muestra se encuentra en un estadio intermedio de la enfermedad de Huntington.

Se analiza la factibilidad de la "escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD)" (evaluación de las instrucciones y tiempo de aplicación), la fiabilidad entre dos examinadores (fiabilidad test - retest) y la consistencia interna.

En el anexo 1 se describe la escala y las

instrucciones. Las instrucciones han sido realizadas y revisadas por las autoras MFR y SSG. Se han definido mejor aquellas en las que se ha detectado falta de precisión o confusión.

El tiempo de aplicación promedio de la escala CCM - HD ha sido de 14 minutos y 24 segundos  $\pm 5$  minutos y 20 segundos (examinador A1), 13 minutos y 26 segundos  $\pm 4$  minutos y 19 segundos (examinador A2), 12 minutos y 23 segundos  $\pm 4$  minutos y 15 segundos (examinador B1), y 11 minutos y 26 segundos  $\pm 4$  minutos y 17 segundos (examinador B2).

En la tabla 2 se describe el coeficiente de correlación de Pearson del tiempo de aplicación de la escala, de la puntuación total de la misma y de cada uno de los nueve ítems que la integran, así como el alfa de Cronbach para evaluar la consistencia interna.

Se considera que el tiempo de aplicación de la escala es factible.

La fiabilidad test - retest intraexaminador (A1A2 y B1B2) e interexaminador (A1B1 y A2B2) es alta si se tiene en cuenta la puntuación total de la escala pero difiere si se tiene en cuenta los ítems por separado. El alfa de Cronbach de la escala es 0,97, lo que indica que la consistencia interna es alta.

En la tabla 3 se correlaciona la puntuación total de la escala (A1, A2, B1 y B2) con cada una de las escalas administradas en el protocolo, salvo para la Four Square Step Test<sup>14</sup>, Timed Up and Go Test<sup>15,16</sup> y 30 Second Chair Stand Test<sup>17</sup>, que por sus características métricas no puede realizarse la correlación.

Se objetiva una correlación positiva consistente con el Physical Performance Test<sup>12</sup> y el Rivermead Mobility Index<sup>18</sup>; la tendencia también es positiva pero menos consistente con la UHDRS Function<sup>10</sup>, la puntuación total de la escala motora UHDRS<sup>10</sup>, la puntuación de la escala motora modificada<sup>11</sup> y la capaci-

dad funcional total<sup>10</sup>; no hay correlación con el Montreal Cognitive Assessment<sup>19,20</sup> ni con el World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment<sup>21</sup>.

## Discusión

En este estudio se ha analizado la factibilidad, la fiabilidad y la consistencia interna de una escala para valorar el control consciente del movimiento en los pacientes con enfermedad de Huntington, así como la correlación con otras escalas de valoración funcional, motora, cognitiva y de calidad de vida.

La escala es factible y tiene consistencia interna. La fiabilidad test - retest es alta para la puntuación total, pero no para todos los ítems. La fiabilidad test - retest es baja para los ítems estabilidad en la silla, estabilidad en el suelo, incorporación del suelo de una manera segura, calidad del paso y orientación cuerpo - espacio, mientras que es alta para los ítems equilibrio monopodal, trayectoria y tándem. Las instrucciones de la escala se han revisado a lo largo del estudio y se han modificado aquellas que podían dar lugar a confusión; la revisión dinámica de las instrucciones podría explicar que la fiabilidad no haya sido homogénea a lo largo del estudio, sin embargo, cuando se ha comparado la fiabilidad entre los primeros 15 y los últimos 15 pacientes, no se han encontrado diferencias.

Cuando se ha correlacionado la escala con otras escalas de valoración funcional, motora, cognitiva y de calidad de vida, se ha constatado que sí hay correlación con escalas que valoran la funcionalidad como la Physical Performance Test<sup>12</sup>, el Rivermead Mobility Index<sup>18</sup> y la UHDRS Function<sup>10</sup>, que también hay una tendencia a la correlación inversa con la escala motora total de la UH-

DRS<sup>10</sup> y la escala motora modificada<sup>11</sup>, y a una correlación directa con la Berg Balance Scale<sup>13</sup>, sin embargo no hay correlación con el estado cognitivo evaluado mediante el Montreal Cognitive Assessment<sup>19,20</sup> ni con la calidad de vida según el World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment<sup>21</sup>.

Limitaciones del estudio: Hay que tomar los datos con cautela dado que se trata de una muestra pequeña. No se descarta que la variabilidad en el estado clínico del paciente entre la primera y la segunda semana de la valoración pueda haber influido en los resultados. No se considera que la medicación haya influido dado que un criterio de exclusión era que los pacientes no estuvieran con una pauta estable.

## Conclusiones

Los resultados sugieren que la “escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD)” es factible y tiene consistencia interna, pero es necesario un mayor entrenamiento en su aplicación para homogeneizar las valoraciones entre un mismo examinador y entre examinadores.

Tabla 1. Datos demogràficos

n = 30		
Edad (años) = 51 ± 10,75		
Sexo - mujer/hombre (% mujeres) = 53,33% mujeres		
Neurolépticos - sí/no (% sí) = 76,67% sí		Tetrabenazina - sí/no (% sí) = 56,67% sí
	<b>Promedio</b>	<b>Desviación estándar</b>
Índice de masa corporal (kg/m <sup>2</sup> )	23,07	± 3,36
Capacidad Funcional Total <sup>10</sup>	5,27	± 2,92
Puntuación motora total UHDRS <sup>10</sup>	49,87	± 19,59
Puntuación motora modificada UHDRS <sup>11</sup>	22,40	± 9,72
Physical Performance Test <sup>12</sup>	22,37	± 8,85
Berg Balance Scale <sup>13</sup>	45,00	± 13,49
Four Square Step Test (min y seg) <sup>14</sup>	20 min y 4 seg	± 13 min y 29 seg
Timed Up and Go Test (min y seg) <sup>15,16</sup>	13 min y 44 seg	± 5 min y 25 seg
30 Second Chair Stand Test <sup>17</sup>	9,00	± 2,79
Rivermead Mobility Index <sup>18</sup>	11,57	± 3,59
UHDRS Function <sup>10</sup>	12,67	± 5,57
Montreal Cognitive Assessment <sup>19,20</sup>	14,90	± 6,11
Calidad de vida salud física (%) <sup>21</sup>	55,23	± 24,43
Calidad de vida salud psicológica (%) <sup>21</sup>	58,03	± 20,93
Calidad de vida relaciones sociales (%) <sup>21</sup>	53,53	± 27,52
Calidad de vida ambiente (%) <sup>21</sup>	66,17	± 19,14
Sensibilidad artrocinética - anormal/normal (% anormal) = 86,67%		
Sensibilidad vibratoria - anormal/normal (% anormal) = 3,33%		
Coordinación dedo - nariz - anormal/normal (% anormal) = 0,00%		
Coordinación talón - rodilla - anormal/normal (% anormal) = 0,00%		

min = minutos y seg = segundos; % porcentaje (sobre 100).

Tabla 2. Escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD). Coeficiente de correlación examinador A (A1 y A2), examinador B (B1 y B2) y examinador A y B (A1 y B1; A2 y B2) y alfa de Cronbach.

	r A1A2	r B1B2	r A1B1	r A2B2	Alfa de Cronbach
Puntuación total	0,96	0,97	0,93	0,97	0,99
Estabilidad silla	0,60	0,56	0,45	0,45	0,75
Estabilidad suelo	0,67	0,81	0,55	0,60	0,87
Incorporación suelo de manera segura	0,66	0,89	0,38	0,80	0,87
Equilibrio monopodal EID	0,86	0,89	0,83	0,84	0,96
Equilibrio monopodal EII	0,83	0,89	0,82	0,82	0,95
Equilibrio sagital EID	0,75	0,87	0,72	0,81	0,93
Equilibrio sagital EII	0,79	0,85	0,66	0,85	0,93
Calidad del paso EID talón	0,80	0,61	0,61	0,80	0,86
Calidad del paso EID planta	0,56	1,00	0,56	1,00	0,89
Calidad del paso EID antepie	0,92	0,93	0,76	0,77	0,95
Calidad del paso EII talón	0,80	0,73	0,60	0,67	0,89
Calidad del paso EII planta	0,56	0,56	0,26	1,00	0,79
Calidad del paso EII antepie	0,71	0,85	0,53	0,74	0,88
Trayectoria	0,96	0,93	0,92	0,96	0,98
Tándem	0,94	0,90	0,79	0,91	0,97
Orientación cuerpo espacio	0,80	0,80	0,59	0,71	0,90

**A1** = examinadora A evaluación basal. **A2** = examinadora A evaluación tras una semana.

**B1** = examinadora B evaluación basal. **B2** = examinadora B evaluación tras una semana.

**rA1A2** = coeficiente de correlación de Pearson A1A2 (test - retest misma examinadora A).

**rB1B2** = coeficiente de correlación de Pearson B1B2 (test - retest misma examinadora B).

**rA1B1** = coeficiente de correlación de Pearson A1B1 (test - retest examinadoras A1 y B1).

**rA2B2** = coeficiente de correlación de Pearson A2B2 (test - retest examinadoras A2 y B2).

**EID** = extremidad inferior derecha. **EII** = extremidad inferior izquierda.

Tabla 3. Escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD). Coeficiente de correlación con las diferentes escalas administradas en el protocolo:

	A1	A2	B1	B2
Capacidad funcional total <sup>10</sup>	0,69	0,67	0,69	0,66
Puntuación total escala motora UHDRS <sup>10</sup>	-0,82	-0,78	-0,77	-0,79
Puntuación escala motora modificada <sup>11</sup>	-0,80	-0,79	-0,75	-0,77
Physical Performance Test <sup>12</sup>	0,83	0,88	0,86	0,88
Berg Balance Scale <sup>13</sup>	0,77	0,82	0,79	0,79
Rivermead Mobility Index <sup>18</sup>	0,82	0,87	0,86	0,86
UHDRS Function <sup>10</sup>	0,79	0,84	0,86	0,84
Montreal Cognitive Assessment <sup>19,20</sup>	0,41	0,41	0,39	0,38
World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment salud física <sup>21</sup>	0,03	0,11	0,09	0,18
World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment salud psicológica <sup>21</sup>	-0,22	-0,16	-0,14	-0,12
World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment relaciones sociales <sup>21</sup>	-0,03	0,04	0,09	0,07
World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment ambiente <sup>21</sup>	-0,19	-0,16	-0,10	-0,12

**A1** = examinadora A evaluación basal. **A2** = examinadora A evaluación tras una semana. **B1** = examinadora B evaluación basal. **B2** = examinadora B evaluación tras una semana.



## Bibliografía

1. Busse M, Quinn L, Dawes H, Jones C, Kelson M, Poile V, Trubey R, Townson J, Edwards RT, Rosser A, Hood K. Supporting physical activity engagement in people with Huntington's disease (ENGAGE-HD): study protocol for a randomized controlled feasibility trial. *Trials* 2014; 15: 487.
2. Quinn L, Khalil H, Dawes H, Fritz NE, Kegelmeyer D, Kloos AD, Gillard JW, Busse M, for the Outcome Measures Subgroup of the European Huntington's Disease Network. Reliability and minimal detectable change of physical performance measures in individuals with pre-manifest and manifest Huntington Disease. *Phys Ther* 2013; 93: 942 - 956.
3. Drew CJG, Quinn L, Hamana K, Williams-Thomas R, Marsh L, Dimitropoulou P, Playle R, Griffin BA, Kelson M, Schubert R, Muratori L, Reilmann R, Rosser A, Busse M. Physical Activity and Exercise Outcomes in Huntington Disease (PACE-HD): Protocol for a 12-Month Trial Within Cohort Evaluation of a Physical Activity Intervention in People With Huntington Disease. *Phys Ther.* 2019; 99:1201 - 1210.
4. Quinn L, Hamana K, Kelson M, Dawes H, Collett J, Townson J, Roos R, van der Plas AA, Reilmann R, Frich JC, Rickards H, Rosser A, Busse M. A randomized, controlled trial of a multi-modal exercise intervention in Huntington's disease. *Parkinsonism Relat Disord* 2016; 31: 46 - 52.
5. Quinn L, Debono K, Dawes H, Rosser AE, Nemeth AH, Rickards H, Tabrizi SJ, Quarrell O, Trender-Gerhard I, Kelson MJ, Townson J, Busse M, for the members of the TRAIN-HD project group. Task-Specific Training in Huntington Disease: A Randomized Controlled Feasibility Trial. *Phys Ther* 2014; 94: 1555 - 1568.
6. Bohlen S, Ekwall C; Hellström K; Vesterlin H; Björnefur M, Wiklund L, and Reilmann R. Physical therapy in Huntington's disease – toward objective assessments? *Eur J Neurol* 2012; 20: 389 - 393.
7. Mueller SM, Petersen JA, Jung HH. Exercise in Huntington's Disease: Current State and Clinical Significance. *Tremor Other Hyperkinet Mov (NY)*. 2019; 9: 601.
8. Playle R, Dimitropoulou P, Kelson M, Quinn L, Busse M. Exercise Interventions in Huntington's Disease: An Individual Patient Data Meta-Analysis. *Mov Disord Clin Pract* 2019; 6: 567 - 575.
9. Quinn L, Kegelmeyer D, Kloos A, Rao AK, Busse M, Fritz NE. Clinical recommendations to guide physical therapy practice for Huntington disease. *Neurology* 2020; 94: 217-228.
10. Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996; 11: 136 - 142.
11. Garcia de Yebenes J, Landwehrmeyer B, Squitieri F, Reilmann R, Rosser A, Barker RA, Saft C, Magnet MK, Sword A, Rembratt A, Tedroff J. Pridopidine for the treatment of motor function in patients

- with Huntington's disease: a phase 3, randomised, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol* 2011; 10: 1049 - 1057.
12. Reuben D.B., Siu A.L. An objective measure of Physical Function of Elderly Outpatients (The Physical Performance Test). *Journal of the American Geriatric Society* 1990; 38: 1105 - 1112.
  13. Berg KO, Wood-Dauphinee SL, Williams JI, Maki B. Measuring balance in the elderly: validation of an instrument. *Can J Public Health* 1992; 83: suppl 2: S7 - 11.
  14. Vite W, Temple VA. A clinical test of stepping and change of direction to identify multiple falling older adults. *Arch Phys Med Rehabil* 2002; 83: 1566 - 1571.
  15. Podsiadlo D, Richardson S. The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc* 1991; 39: 142 - 148.
  16. Busse ME, Wiles CM, Rosser AE. Mobility and falls in people with Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009; 80: 88 - 90.
  17. Jones CJ, Rikli RE, Beam WC. A 30-s Chair-Stand Test as a Measure of Lower Body Strength in Community-Residing Older Adults. *Research Quarterly for Exercise and Sport* 1999; 70: 113 - 119.
  18. Collen FM, Wade DT, Robb GF, Bradshaw CM. The Rivermead Mobility Index: a further development of the Rivermead Motor Assessment. *Int Disabil Stud* 1991; 13: 50 - 54.
  19. Nasreddine ZS, Phillips NA, Bédirian V, Charbonneau S, Whitehead V, Collin I, Cummings JL, Chertkow. The Montreal Cognitive Assessment, MoCA: a brief screening tool for mild cognitive impairment. *J Am Geriatr Soc.* 2005 Apr; 53(4): 695 - 699.
  20. Videnovic A, Bernard B, Fan W, Jaglin J, Leurgans S, Shannon KM. The Montreal Cognitive Assessment as a screening tool for cognitive dysfunction in Huntington's disease. *Mov Disord* 2010; 25: 401 - 404.
  21. Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment. The WHOQOL Group. *Psychol Med* 1998; 28: 551 - 558.

**Anexo 1.** Escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD). Ítems e instrucciones:

Recordar que el paciente debe llevar, si lo necesita, gafas, caminador y/o bastón

**1. Estabilidad en silla (sin apoyar brazos) con los brazos cruzados sobre el pecho: mantener la postura  $\geq$  30 segundos**

Mantiene la espalda a 90° sin apoyarse y sin lateralizarse	5
No apoya la espalda pero se lateraliza, ya sea en el plano sagital o frontal	4
Necesita apoyar la espalda pero no se lateraliza	3
Necesita apoyar la espalda y se lateraliza	2
Se desliza de la silla	1
No puede valorarse (no puede mantenerse sentado de manera autónoma)	0

**2. Estabilidad en el suelo (sentado con las extremidades inferiores en extensión y los brazos cruzados sobre el pecho): mantener la postura  $\geq$  30 segundos**

Mantiene la espalda a 90°, sin apoyarse con las manos y sin lateralizarse	5
No apoya la espalda ni se apoya con las manos pero se lateraliza, ya sea en el plano sagital o frontal	4
Necesita apoyar las manos pero no se lateraliza	3
Necesita apoyar las manos y se lateraliza	2
Se cae hacia atrás o hacia los lados a pesar del apoyo	1
No puede valorarse (no puede sentarse en el suelo)	0

**3. Incorporación del suelo de una manera segura (tras la explicación detallada por parte del examinador/a)**

Se incorpora siguiendo todos los pasos correctamente	3
No es capaz de incorporarse con un punto de apoyo	2
No es capaz de gatear para buscar un punto de apoyo situado a 1 metro de distancia	1
No es capaz de ponerse de cuadrupedia	0
Restar un punto si precisa consigna verbal (no restar si la puntuación ya es 0)	(-) 1

<b>4.1 Equilibrio pie derecho sin apoyo (paciente calzado) (3 intentos y puntuar el mejor)</b>	
≥ 10 segundos	3
≥ 5 y < 10 segundos	2
≥ 1 y < 5 segundos	1
No puede realizarlo	0
<b>4.2. Equilibrio pie izquierdo sin apoyo (paciente calzado) (3 intentos y puntuar el mejor)</b>	
≥ 10 segundos	3
≥ 5 y < 10 segundos	2
≥ 1 y < 5 segundos	1
No puede realizarlo	0
<b>5.1. Equilibrio sagital (mantener la extremidad inferior derecha un paso hacia delante con respeto a la otra) (paciente calzado)</b>	
Es capaz de trasladar el peso del cuerpo de una extremidad inferior a la otra en el plano sagital (adelante y atrás)	3
Solo es capaz de trasladar el peso del cuerpo hacia la extremidad inferior situada adelante (derecha)	2
No es capaz de trasladar el peso del cuerpo de una extremidad inferior a la otra en el plano sagital	1
No puede realizarlo (no adopta la posición o no puede mantenerla sin ayuda)	0
<b>6.1. Calidad del paso pie derecho (caminar descalzo a paso normal una distancia de 5 metros) (si lo realiza = 1; si no lo realiza = 0; 3 intentos y se puntúa el mejor)</b>	
a) Choque del talón	0 1
b) Apoyo plantar	0 1
c) Apoyo antepie con elevación del talón	0 1
Restar un punto si precisa ayuda (no se resta si la puntuación ya es 0)	(-) 1
<b>6.2. Calidad del paso pie izquierdo (caminar descalzo a paso normal una distancia de 5 metros) (si lo realiza = 1; si no lo realiza = 0; 3 intentos y se puntúa el mejor)</b>	
a) Choque del talón	0 1
b) Apoyo plantar	0 1

c) Apoyo antepie con elevación del talón	0	1
Restar un punto si precisa ayuda (no se resta si la puntuación ya es 0)	(-)	1
<b>7. Trayectoria (caminar descalzo a paso normal una distancia de 5 metros con un ancho de 50 cm) (debe realizarse sin ayuda)</b>		
Sin desviación		5
De 1 a 3 desviaciones		4
> 3 y ≤ 5 desviaciones de la trayectoria		3
> 5 desviaciones		2
No puede completar los 5 metros		1
No puede caminar sin ayuda		0
<b>8. Marcha en tándem (10 pasos con el pie descalzo) (debe realizarse sin ayuda)</b>		
Sin desviación		5
De 1 a 3 desviaciones		4
> 3 y ≤ 5 desviaciones		3
> 5 desviaciones		2
No puede completarlo		1
No puede realizarlo		0
<b>9. Dibujar un círculo en el aire con la extremidad superior dominante en los tres planos del espacio (frontal, sagital y horizontal) a ser posible en bipedestación y sin ayuda</b>		
Dibuja correctamente el círculo en los tres planos del espacio		3
Dibuja correctamente el círculo en dos planos del espacio		2
Dibuja correctamente el círculo en un plano del espacio		1
No puede dibujar correctamente el círculo en ningún plano del espacio		0
Restar un punto si lo realiza en sedestación (no restar si la puntuación ya es 0)	(-)	1
<b>TOTAL ESCALA (entre 0 – 44)</b>		

## Instrucciones:

### Material necesario:

Una silla sin apoya brazos, una esterilla, un cronómetro, una cinta métrica, y cinta adhesiva.

Recordar que el/la paciente debe llevar, si lo utiliza, gafas, caminador, y/o bastón.

En todos los ítems, en caso de duda, anotar siempre la peor puntuación.

#### **1. Estabilidad en silla (sin apoya brazos) con los brazos cruzados en el pecho: mantener la postura $\geq$ 30 segundos:**

El/la paciente debe permanecer sentado en una silla sin apoya brazos, con los pies apoyados en el suelo y los brazos cruzados sobre el pecho. Debe mantener la espalda a 90° sin apoyarse con el respaldo de la silla.

#### **2. Estabilidad en el suelo (sentado con las extremidades inferiores en extensión y los brazos cruzados sobre el pecho): mantener la postura $\geq$ 30 segundos:**

El/la paciente debe permanecer sentado sobre una esterilla en el suelo, con las extremidades inferiores extendidas y los brazos cruzados sobre el pecho. Debe mantener la espalda a 90°.

#### **3. Incorporación del suelo de una manera segura (tras la explicación detallada por parte del examinador/a):**

A continuación del ejercicio anterior, sin que el/la paciente se levante del suelo, se le debe explicar cómo se debe incorporar del suelo de una manera segura. Se colocará una silla sin apoya brazos a un metro de distancia del paciente. Se le explicará que primero debe ponerse en decúbito prono, después debe adquirir la posición de cuadrupedia, a continuación debe gatear hasta llegar a la silla, y después debe colocar una mano en el asiento de la silla, después debe colocar la otra mano, después debe apoyar un pie en el suelo con la

rodilla flexionada a 90°, y finalmente dar el impulso final con la otra extremidad inferior. El/la paciente debe realizar todos los pasos sin consigna verbal. Si bien en esta escala no se valora la memoria, sí se considera que en condiciones reales el paciente debería de ser capaz de levantarse siguiendo todos los pasos sin ayuda (por ejemplo, tras una caída estando solo). En caso que el/la paciente precise consigna verbal en uno, en algunos o en todos los pasos, se restará un punto salvo que la puntuación global del ítem ya fuera 0.

#### **4. 4.1 Equilibrio pie derecho sin apoyo (paciente calzado/a) (3 intentos y puntuar el mejor) y 4.2. Equilibrio pie izquierdo sin apoyo (paciente calzado/a) (3 intentos y puntuar el mejor):**

El/la paciente debe mantener el equilibrio monopodal, primero con el pie derecho (tres intentos) y después con el pie izquierdo (tres intentos), calzado, y se puntúa el mejor de los tres intentos. Si el/la paciente no es capaz de mantener el equilibrio monopodal  $\geq$  1 segundo, se considera que no puede realizarlo y se puntuará como 0.

#### **5. 5.1. Equilibrio sagital (mantener la extremidad inferior derecha un paso hacia delante con respeto a la otra) (paciente calzado/a) y 5.2. Equilibrio sagital (mantener la extremidad inferior izquierda un paso hacia delante con respeto a la otra) (paciente calzado/a):**

El/la paciente debe colocar una extremidad inferior un paso hacia adelante con respecto a la otra (primero se realizará con la extremidad inferior derecha situada un paso hacia delante, y después se realizará el mismo ejercicio con la extremidad inferior izquierda situada un paso hacia delante). Se evalúa si el/la paciente es capaz de trasladar el peso del cuerpo primero hacia la extremidad inferior situada hacia delante y después hacia la extremidad inferior situada hacia atrás. Si el/la paciente

no puede adoptar la posición de una extremidad inferior situada un paso hacia delante con respecto la otra, o no puede mantenerla sin ayuda se puntuará como 0.

**6. 6.1. Calidad del paso pie derecho (caminar descalzo/a a paso normal una distancia de cinco metros) y 6.2. Calidad del paso pie izquierdo (caminar descalzo/a a paso normal una distancia de cinco metros); a ser posible, sin ayuda, pero si es necesario, está permitido el uso de caminador y/o bastón, o el acompañamiento de un/a examinador/a:**

El/la paciente debe caminar descalzo una distancia de cinco metros a paso normal. El/la examinador/a debe evaluar si realiza correctamente las tres fases de apoyo: choque del talón, apoyo plantar, y apoyo del antepié con elevación del talón. Para puntuar como correcta cada una de las fases, el/la paciente debe realizarla en cada uno de los pasos durante los cinco metros. Se realizarán tres intentos y se puntuará el mejor. Se realizarán primero tres intentos para evaluar la calidad del paso del pie derecho y después tres intentos más para evaluar la calidad del paso del pie izquierdo. En caso de que precise ayuda para caminar (ya sea de un caminador, un bastón, o acompañado de un/a examinador/a) se restará un punto, salvo si la puntuación del ejercicio ya es 0. Si el/la paciente no puede caminar tampoco con ayuda se puntuará como 0. Se recomienda que en caso que el/la paciente necesite el acompañamiento de un/a examinador/a, no sea la misma persona que realice la valoración del ítem.

**7. Trayectoria (caminar descalzo/a a paso normal una distancia de cinco metros con un ancho de 50 cm) (debe realizarse sin ayuda):**

Se marcarán en el suelo dos líneas con cinta adhesiva separadas una distancia de 50 cm (cada cinta tendrá cinco metros de lon-

gitud). Se indicará al/la paciente que camine descalzo/a, a paso normal entre las dos líneas, intentando no pisar ni sobrepasar ninguna de ellas. Se anotará el número de veces que el/la paciente pisa o sobrepasa cualquiera de las dos líneas. Este ejercicio debe realizarse sin ayuda dado que el/la examinador/a podría interferir en la desviación de la trayectoria. Si el/la paciente no puede mantenerse en bipedestación sin ayuda o no puede caminar sin ayuda se puntuará como 0.

**8. Marcha en tándem (10 pasos con el pie descalzo) (debe realizarse sin ayuda):**

Se explica al/la paciente que debe caminar descalzo/a, en línea recta, colocando un pie delante del otro, de manera que la punta de un pie toque el talón del otro. Se anotará el número de desviaciones que realiza el/la paciente en 10 pasos. Si el/la paciente es capaz de hacer al menos un paso en tándem correcto pero no consigue finalizar los 10 pasos, se anotará como que no puede completar la tarea (se considera que no puede finalizar los 10 pasos si no puede continuar avanzando siguiendo la línea recta). Si el/la paciente no es capaz de hacer ningún paso en tándem correctamente (es decir, no es capaz de colocar la punta de un pie tocando el talón del otro) se anotará como que no puede realizar la tarea y se puntuará como 0. Si el/la paciente no puede caminar sin ayuda o no puede mantener la bipedestación, se puntuará como 0.

**9. Dibujar un círculo en el aire con la extremidad superior dominante en los tres planos del espacio (frontal, sagital y horizontal), a ser posible, en bipedestación sin ayuda:**

Se explica al/la paciente que debe dibujar un círculo en el aire con la extremidad superior dominante, primero en el plano frontal, como si quisiera pintar un círculo en la pared que tiene frente a él/ella, después en el plano sagital, como si quisiera pintar un

círculo en la pared que le queda a su lado dominante (pero mirando a la pared que tiene enfrente), y después en el plano horizontal, como si quisiera pintar el círculo en el techo.

El ejercicio, a ser posible, debe realizarse en bipedestación. Si no es posible, se realizará en sedestación pero se restará un punto, salvo si la puntuación del ejercicio ya es 0.

## Anexo 2. Variables del protocolo:

---

### Variables demográficas:

---

- Fecha de nacimiento. Género. Lateralidad.
  - Peso, talla e índice de masa corporal.
  - CAG (alelo corto y alelo largo).
  - Historia familiar de enfermedad de Huntington.
  - Tratamiento farmacológico.
- 

### Variables motoras:

---

- Puntuación total de la escala UHDRS subapartado motor (Unified Huntington's Disease Rating Scale)<sup>10</sup>
  - Puntuación de la escala motora modificada (no incluye los ítems de los movimientos oculares, corea ni distonía)<sup>11</sup>
- 

### Variables funcionales:

---

- Capacidad funcional total (TFC)<sup>10</sup>
  - Physical Performance Test (PPT)<sup>12</sup>
  - Berg Balance Scale (BBS)<sup>13</sup>
  - Four Square Step Test (FSST)<sup>14</sup>
  - Timed Up and Go (TUG) Test<sup>15,16</sup>
  - 30 Second Chair Stand Test (30 CST)<sup>17</sup>
  - Rivermead Mobility Index (RMI)<sup>18</sup>
  - Valoración funcional de la escala UHDRS<sup>10</sup>
-



---

**Variables sensibilidad profunda y función cerebelosa:**

---

- Sensibilidad artrocinética en las cuatro extremidades.
  - Sensibilidad vibratoria en las cuatro extremidades.
  - Coordinación mediante la maniobra dedo – nariz y talón – rodilla.
- 

**Variable cognitiva:**

---

- Valoración cognitiva de Montreal (MoCA)<sup>19,20</sup>
- 

**Variable calidad de vida:**

---

- Cuestionario WHOQOL – BREF<sup>21</sup>
- 

**Puntuación total e individual de cada ítem de la escala de valoración del control consciente del movimiento en la enfermedad de Huntington (CCM - HD):**

---

- Puntuación total =
  - Estabilidad silla =
  - Estabilidad suelo =
  - Incorporación del suelo de una manera segura =
  - Equilibrio monopodal extremidad inferior derecha =
  - Equilibrio monopodal extremidad inferior izquierda =
  - Equilibrio sagital extremidad inferior derecha =
  - Equilibrio sagital extremidad inferior izquierda =
  - Calidad del paso extremidad inferior derecha talón =
  - Calidad del paso extremidad inferior derecha planta =
  - Calidad del paso extremidad inferior derecha antepie =
  - Calidad del paso extremidad inferior izquierda talón =
  - Calidad del paso extremidad inferior izquierda planta =
  - Calidad del paso extremidad inferior izquierda antepie =
  - Trayectoria =
  - Tándem =
  - Orientación cuerpo espacio =
-