

# UNIVERSIDAD DE BURGOS

## ESCUELA DE DOCTORADO

### TESIS DOCTORALES

|                                 |   |
|---------------------------------|---|
| <b>TÍTULO:</b>                  | <i>ESTUDIO DEL DESEMPEÑO OCUPACIONAL Y VALIDACIÓN DE INSTRUMENTOS DE MEDIDA EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON</i>  |
| <b>AUTORA:</b>                  | SIMÓN VICENTE, LUCÍA  |
| <b>PROGRAMA DE DOCTORADO:</b>   | CIENCIAS DE LA SALUD.   |
| <b>ACTO Y FECHA DE LECTURA:</b> | EL ACTO PÚBLICO DE DEFENSA DE TESIS SE DESARROLLARÁ EL DÍA 7 DE MAYO DE 2024, A LAS 12:15 HORAS, DE MANERA PRESENCIAL EN EL SALÓN DE ACTOS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD (UNIVERSIDAD DE BURGOS) Y TELEMÁTICAMENTE, MEDIANTE MICROSOFT TEAMS.  |
| <b>DIRECTORES:</b>              | DÑA. ESTHER CUBO DELGADO<br>D. CÉSAR CUESTA GARCÍA  |
| <b>TRIBUNAL:</b>                | D. JERÓNIMO JAVIER GONZÁLEZ BERNAL<br>DÑA. JÉSSICA JANNETT RIVADENEYRA POSADAS<br>D. FERNANDO VÁZQUEZ SÁNCHEZ<br>D. SAUL INDRA MARTÍNEZ HORTA<br>DÑA. EMILIA GATTO  |
| <b>RESUMEN:</b>                 | <p>Introducción: La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad neurodegenerativa, autosómica dominante que se caracteriza por una triada de síntomas motores, alteraciones cognitivas y psiquiátricas. La edad de inicio oscila entre la quinta y sexta década con una supervivencia media de 15-20 años. La pérdida de control motor, los movimientos involuntarios, y la alteración en las capacidades cognitivas produce una alteración en el desempeño de las Actividades de la Vida Diaria (AVD), en el ámbito laboral y en el ámbito social. Se considera un aspecto fundamental que las personas con EH sigan participando en sus ocupaciones ya que es esencial para lograr bienestar físico, emocional y social. Para conocer el desempeño ocupacional, hay que llevar a cabo un proceso de evaluación con herramientas específicas que permitan identificar las dificultades del día a día y el impacto que tiene la enfermedad en su vida</p> <p>Hasta el momento, no existe tratamiento que cure la enfermedad y el tratamiento farmacológico tiene un enfoque puramente sintomático. En las últimas décadas se han publicado diferentes investigaciones que concluyen que los factores epigenéticos como por ejemplo la actividad física o la nutrición, pueden producir cambios en las manifestaciones clínicas de las enfermedades genéticas, influyendo en la progresión de la enfermedad. Para poder cuantificar de manera precisa esos cambios, es necesario utilizar medidas de valoración fiables y validadas en la población de estudio.</p> <p>Objetivos: Identificar y priorizar las necesidades y los problemas en el desempeño ocupacional de las personas con EH que limitan la participación en su día a día y validar medidas específicas de evaluación de factores genéricos y propios de la enfermedad que pueden influir en su desempeño ocupacional.</p> <p>Metodología: Se realizaron diferentes estudios descriptivos, observacionales, transversales en los que se analizó el desempeño ocupacional de las personas con EH, se establecieron los puntos de corte específicos para definir los niveles de intensidad de la actividad física de personas con EH, se validaron los dispositivos Fitbit Charge 4 y ActiGraph wGT3X-BT vs Calorimetría indirecta y se validó la bioimpedancia de múltiples frecuencias (mfBIA) vs DEXA para determinar la composición corporal. Para ello, se contó con la participación de los pacientes diagnosticados con EH del Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Burgos.</p> |

Conclusiones: como resultado de esta tesis doctoral, se puede concluir que (i) las personas con EH tienen muchas dificultades en el desempeño de las ocupaciones del día a día, especialmente, aquellas relacionadas con el Autocuidado con un nivel de percepción respecto a su desempeño y satisfacción bajo; (ii) los puntos de corte proporcionados para cuantificar la actividad física pueden ayudar a promover un estilo de vida saludable, reduciendo la sarcopenia y la fragilidad; (iii) Fitbit Charge 4 y ActiGraph wGT3X-BT tienen una precisión reducida en la estimación del gasto energético a velocidades de marcha más lentas, con una fiabilidad moderada entre ActiGraph y la calorimetría indirecta para la prueba incremental pero baja para Fitbit; (iv) el método mfBIA es un método fácil de usar, seguro, no invasivo y preciso para medir la composición corporal y el estado nutricional en pacientes con EH leve-moderada.

Esta tesis proporciona información que puede facilitar el desarrollo de intervenciones y tratamientos no farmacológicos centrados en el paciente, que retrasen la enfermedad y que ayuden a mejorar su calidad de vida y bienestar y la de sus familiares.

**PALABRAS CLAVE:** Enfermedad de Huntington, Actividades de la Vida Diaria; Validación; Actividad física; Composición corporal.

**KEYWORDS:** Huntington's disease; Activities of Daily Living; validation; physical activity; body composition.