



UNIVERSIDADE DA CORUÑA

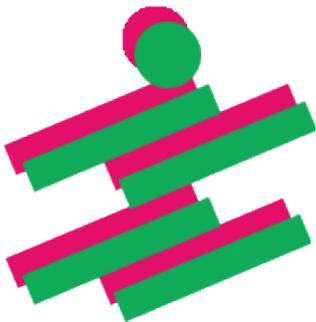
TRABAJO DE FIN DE GRADO

GRADO EN FISIOTERAPIA

Estimulación del desarrollo motor a través del juego y la motivación en el Síndrome de Rubinstein-Taybi. Estudio de un caso.

Stimulation of motor development through games and motivation in Rubinstein-Taybi Syndrome. Case study.

Estimulación do desenvolvemento motor a través do xogo e a motivación no Síndrome de Rubinstein-Taybi. Estudo dun caso.



Alumna: Dña. Laura Senande Corzón

DNI: 78808896-V

Tutor: Dña. Jamile Vivas Costa

Convocatoria: Junio 2017

Facultad de Fisioterapia

ÍNDICE

1.- RESUMEN	4
1. - ABSTRACT	5
1.- RESUMO	6
2.- INTRODUCCIÓN	7
2.1.- Tipo de trabajo.....	7
2.2.- Motivación personal.....	7
3.- PRESENTACIÓN DEL CASO	8
3.1.- Contextualización	8
3.1.1.- Definición de la enfermedad.....	8
3.1.2.- Fisiopatología y manifestaciones clínicas.....	8
3.1.3.- Diagnóstico	11
3.1.4.- Manejo de la enfermedad.....	14
3.1.5.- Evolución y pronóstico.....	14
3.1.6.- Fundamentos del tratamiento	15
3.2.- Descripción del caso clínico.....	27
3.2.1.- Anamnesis	28
3.2.2.- Evaluación inicial. Exploración psicomotora.	31
3.2.3.- Diagnóstico de fisioterapia	36
3.3.- Consideraciones éticas.....	36
4.- OBJETIVOS DEL ESTUDIO	37
5.- INTERVENCIÓN	37
5.1.- Objetivos terapéuticos	37
5.1.1.- General	37
5.1.2.- Específicos.....	37
5.2.- Cronograma de la intervención	39
5.3.- Descripción de la intervención	39

5.4.- Recomendaciones sociosanitarias.....	43
5.5.- Otras intervenciones dentro del equipo multidisciplinar.....	44
6.- Resultados	45
7.- Discusión	53
8.- Conclusiones.....	61
9.- Bibliografía	62
10.- Anexos	64
10.1.- Hoja de información al paciente y consentimiento informado.....	64
10.2.- Informe psicoeducativo	68
10.3.- Informe fisioterapia fegerec.....	74
10.4.- Notas de terapia ocupacional durante los meses de tratamiento	75
10.5.- Informe clínico de atención temprana	77
10.6.- Informe de logopedia	80

ÍNDICE DE ACRÓNIMOS/ABREVIATURAS

SRT	Síndrome de Rubinstein-Taybi
FEGEREC	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas
CEFINE	Centro de Fisioterapia Neurológica. Lugar donde está siendo tratado el paciente.
GMFM-88	Gross Motor Function Measure 88. Escala de la función motriz gruesa
CIF	Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud
GTPTS	Síndrome Genitopatelar
FLHS	Síndrome de Floatin Harbour
CdLS	Síndrome de Cornelia Lange

ÍNDICE DE TABLAS

TABLA 1	Signos y síntomas del Síndrome de Rubinstein-Taybi
TABLA 2	Clasificación de la motricidad
TABLA 3	Descripción del caso clínico según la CIF
TABLA 4	Resultados de la escala GMFM-88
TABLA 5	Habilidades conseguidas por el paciente al finalizar el tratamiento

ÍNDICE FIGURAS

FIGURA 1	Características faciales y manuales de una niña con SRT
FIGURA 2	Comparación de signos y síntomas del SRT, GTPTS, FLHS y CdLS
FIGURA 3	Hitos motores. Posición de esgrimista, sedestación oblicua, pinza y tenaza

1.- RESUMEN

Introducción

El síndrome de Rubinstein-Taybi es una enfermedad rara, congénita, genética, plurimarformativa que afecta al neurodesarrollo y cursa con retraso psicomotor.

La etiología es parcialmente conocida con mutaciones en dos genes funcionalmente relacionados: CREBBP y EP300.

Actualmente su tratamiento es sintomático y debe ser abordado de forma multidisciplinar.

Presentación del caso

El paciente de este caso es un varón de dos años de edad que cursa con síndrome de Rubinstein-Taybi y microcefalia. Presenta retraso psicomotor que ha sido abordado en este proyecto.

Objetivo

El objetivo de este estudio ha sido alcanzar la máxima comprensión del presente caso clínico y ofrecer información sobre el SRT. Además, se han valorado los cambios motores tras una intervención de fisioterapia basada en la adquisición ordenada de las diferentes fases del desarrollo motor.

Intervención

Tras realizar la anamnesis con la familia, exploración psicomotora y obtener el resultado inicial de la escala Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88); se establece un diagnóstico de fisioterapia de 6-7 meses de desarrollo motor.

Se realizan 41 sesiones de fisioterapia, de 60 minutos cada sesión. La terapia se fundamentó en alcanzar progresivamente las diferentes posturas y actos motores siguientes a su edad de desarrollo diagnosticada. Se emplearon juguetes y tareas motivantes para el paciente.

Resultados

Comparados los resultados iniciales y finales se establece una edad de desarrollo motor de 9 meses al finalizar el tratamiento.

Conclusiones

A través del trabajo de las diferentes fases del desarrollo motor y con material motivador para el paciente se han conseguido resultados favorables.

Palabras clave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, desarrollo psicomotor, desarrollo motor, fisioterapia, motivación.

1. - ABSTRACT

Background

Rubinstein-Taybi syndrome is a rare, congenital, genetic, pluri-malformative disease that affects neurodevelopment and psychomotor development.

The etiology is partially known with mutations in two functionally related genes: CREBBP and EP300. Currently, the treatment is symptomatic and must be multidisciplinary

Objective

The objective of this study is to reach the maximum compression of the present clinical case and to make known the Rubinstein-Taybi syndrome.

The motor changes have been evaluated after a physiotherapy intervention based on the ordered acquisition of the different phases of motor development

Intervention

After anamnesis with family, psychomotor exploration and Gross Motor Function Measure-88 scale (GMFM-88); a diagnosis of physiotherapy of 6-7 months of motor development is established.

41 sessions of physiotherapy, 60 minutes each session, were performed. The therapy was based on progressively reaching the different postures and motor acts following their age of diagnosis. Toys and motivating tasks were used for the patient.

Outcomes

A final family history, final psychomotor examination and a final score on GMFM-88 were performed. Compared the initial and final results establishes that the patient presents a final developmental age of 9 months.

Conclusions

Through the work of the different phases of motor development and motivating material for the patient, favourable results have been achieved.

Keywords: Rubinstein-Taybi syndrome, psychomotor development, motor development, physical therapy, motivation.

1.- RESUMO

Introdución

O síndrome de Rubinstein-Taybi é unha enfermidade rara, conxénita, xenética, plurimalformativa que afecta ao neurodesenvolvemento e cursa con retraso psicomotor.

A etioloxía é parcialmente coñecida, con mutacións en dous xenes funcionalmente relacionados. CREBBP e EP300.

Na actualidade o seu tratamento é sintomático e debe ser abordado de xeito multidisciplinar.

Presentación do caso

O paciente deste caso é un varón de dous anos de idade que cursa co síndrome de Rubinstein-Taybi e microcefalia. Presenta retraso psicomotor que foi abordado neste proxecto.

Obxectivo

O obxectivo deste estudo é chegar á máxima comprensión do presente caso clínico e ofrecer información sobre o SRT. Valoráronse os cambios motores despois dunha intervención de fisioterapia fundamentado na adquisición ordenada das diferentes fases do desenvolvemento motor.

Intervención

Realizada a anamnese coa familia, exploración psicomotora e obtido o resultado inicial da escala Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88); establécese un diagnóstico de fisioterapia de 6-7 meses de desenvolvemento motor.

Realízanse 41 sesións de fisioterapia, de 60 minutos cada sesión. A terapia fundamentouse en conseguir progresivamente as diferentes posturas e feitos motores seguintes a súa idade de desenvolvemento diagnosticada.

Resultados

Comparados os resultados iniciais e finais, establécese que o paciente presenta una idade de desenvolvemento motor de 9 meses ao finalizar o tratamento.

Conclusións

O traballo das diferentes fases do desenvolvemento motor e con material motivador para o paciente, conseguíronse resultados favorables.

Palabras chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, desenvolvemento psicomotor, desenvolvemento motor, fisioterapia, motivación.

2.- INTRODUCCIÓN

2.1.- TIPO DE TRABAJO

El presente trabajo consiste en el seguimiento de un caso de síndrome de Rubinstein-Taybi en un varón de 2 años de edad, donde se aborda y trata su retraso psicomotor.

2.2.- MOTIVACIÓN PERSONAL

Miraba como los fisioterapeutas neurológicos eran capaces de abrir manos espásticas, enseñar a caminar, recuperar funciones motoras... Para mí, que en aquel entonces no sabía que era la espasticidad y poco sabía de lesiones neurológicas, me resultaba fascinante. ¡Casi magia!

Entré en fisioterapia queriendo hacer algo así. En primero de carrera tenía claro que en cuarto escogería el rotatorio de fisioterapia neurológica. Así fue. Empecé el primer día en CEFINE. Allí nos comunicaron que teníamos que tratar a un niño de escasos dos años con una enfermedad rara. Quise correr en dirección contraria ¡Niños! De eso sí que no tenía ni idea y me daba un pavor horrible. Intenté evitarlo los primeros días mientras me adaptaba al nuevo centro.

Una terapeuta ocupación que trabajaba allí, viendo mi cara de sufrimiento cada vez que un infante se acercaba a mí, habló conmigo. Le conté que para mí los niños eran una barrera, a lo que me contestó que debía cambiar el enfoque y verlo como un reto. Así me lo tomé. Al día siguiente trataría yo sola al pequeño niño sobre el habla este trabajo. Me enamoró un poco cada día, ya que como niño que es, es capaz de transmitir paz en un mundo tan loco.

El pequeño acudía al centro de forma becada, siendo tratado de forma gratuita por alumnos (terapeutas ocupacionales, logopedia, fisioterapia y futuramente neuropsicología), lo cual me pareció tremendamente interesante. Empecé a pensar que se podría hacer un buen trabajo con esto, documentarlo... Añadido estaba el factor de que se trata de una enfermedad rara. Busqué información sobre el síndrome y la fisioterapia y apenas pude encontrar nada. Me extrañó, porque una de las características del síndrome es el retraso psicomotor. Visto lo poco que había, ¿por qué no iba a hacer este proyecto? El pequeño y yo poco teníamos que perder.

3.- PRESENTACIÓN DEL CASO

3.1.- CONTEXTUALIZACIÓN

3.1.1.- Definición de la enfermedad

El síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es una enfermedad rara, autosómica dominante, congénita, plurimalformativa y que afecta al neurodesarrollo.^{1,2}

Se caracteriza por rasgos faciales dismórficos, microcefalia, pulgares anchos, discapacidad intelectual, retraso en el crecimiento postnatal y retraso en el desarrollo motor.^{2,3,4}

Afecta de igual forma a hombres y a mujeres, con una prevalencia de nacimiento de 1:100,100 a 1:125,000.^{1,2,5}

3.1.2.- Fisiopatología y manifestaciones clínicas

El síndrome de Rubinstein-Taybi fue descrito por primera vez en 1963 e identificada su base genética en 1991.^{1,5,6} La etiología es parcialmente conocida, causada por mutaciones en dos genes funcionalmente relacionados: CREBBP (situado en el cromosoma 16p13.3) y EP300 (situado en el cromosoma 22q13.2).^{4,5} Las mutaciones que se encuentran en estos pacientes son: mutaciones puntuales, microdeleciones, supresión de todo el gen, duplicaciones, mutaciones nonsense, traslocaciones e inversiones del cromosoma.^{4,5} A pesar del conocimiento sobre la heterogeneidad clínica, genética y alélica, no se ha establecido todavía una clara correlación genotipo-fenotipo.¹

El SRT es una enfermedad autosómica dominante, pero los informes de transmisión son raros, la mayoría de los casos son causados por mutaciones de novo^{1,4} (mutación que aparece por primera vez en una familia, pudiendo aparecer en las células germinales o en propio cigoto). Sólo han sido descrito 7 casos de SRT familiar, 5 de ellos heredados como rasgo autosómico dominante y dos con mosaicismo somático en los padres de niños con SRT muy afectados.¹

Hasta la fecha se han identificado 230 mutaciones causales de la enfermedad en CREBBP y 28 defectos genéticos en EP300, representando al 50-70% de los casos y 5-8%

respectivamente.^{1,3,4,5} La causa genética de SRT es desconocida en alrededor del 40% de los pacientes.⁵

Los genes CREBBP y EP300 están implicados en una serie de actividades celulares básicas, tales como reparación del ADN, crecimiento, diferenciación, apoptosis de células y supresión tumoral, sirviendo como co-activadores transcripcionales en diferentes vías de señalización.² Las manifestaciones del SRT se pueden agrupar en tres categorías: dimorfismos craneofaciales, malformaciones esqueléticas, retraso del crecimiento y del desarrollo psicomotor.¹ Además pueden existir diversas malformaciones que afectan a diferentes órganos como corazón, riñones, geniales, sistema digestivo o sistema ocular entre otros.¹

TABLA 1. Signos y síntomas del SRT.^{1,2}

Dismorfismos craneofaciales
Línea anterior del cabello baja
Nevus flammeus en la frente
Puente nasal ancho, nariz en pico
Columela prominente
Anomalías oculares: estrabismo, obstrucción de los conductos lagrimales, glaucoma, coloboma, cataratas
Paladar alto y arqueado
Micrognatia
Maxilar hipoplásico
Malposición dental, hipoplasia del esmalte, hacinamiento dentario, maloclusión
Sonrisa en mueca
Orejas bajas
Cejas arqueadas y pestañas largas
Fisuras palpebrales bajas e inclinadas
Labio superior corto
Malformaciones esqueléticas
Pulgares de manos y pies cortos, grandes y con desviación radial. Clodactilia de 5º dedo, polidactilia
Retraso de la edad ósea:
<ul style="list-style-type: none">▪ Aumento del riesgo de fracturas▪ Problemas ortopédicos (escoliosis, cifosis, lordosis)

- Anomalías articulares (dislocación de la rótula / cadera, inflamación de la cabeza del fémur)
- Anomalías vertebrales cervicales (inestabilidad C1-C2, fusión, hipoplasia de las guaridas, estenosis)
- Aspectos neurorradiológicos (disgenesia del cuerpo caloso, malformación de Chiari tipo I, malformación de Dandy-Walker, hidrocefalia)

Retraso del crecimiento y del desarrollo psicomotor

Retraso del crecimiento en la infancia

Baja estatura: 162cm en varones y 151cm en mujeres

Ausencia del “estirón” en la adolescencia

Ganancia excesiva de peso en la adolescencia

Hipotonía

Retraso intelectual. Cociente intelectual varía entre 25-79, siendo lo más habitual 35-55.

Retraso en la adquisición del habla

Problemas de comportamiento/neurológicos: cambios de humor, comportamiento obsesivo-compulsivo, déficit de atención, movimientos estereotipados, coordinación pobre, capacidad de atención corta, baja tolerancia al ruido y a las muchedumbres, impulsividad, mal humor, hiperactividad, comportamientos auto-perjudiciales y conductas agresivas

Otras manifestaciones

Defectos cardíacos: Conducto arterioso permeable, defecto del septo ventricular, comunicación interauricular, coartación aórtica, estenosis aórtica/pulmonar, válvula aórtica bicúspide, trastornos de conducción, corazón hipoplásico izquierdo, anillos vasculares, pseudotruncus, dextrocardia.

Anomalías vasculares: disección espontánea de las arterias supra-aórticas, aneurisma de las arterias cerebrales.

Anomalías oculares: estrabismo, errores refractivos, obstrucción de los conductos lacrimales, glaucoma, coloboma, cataratas.

Anomalías auditivas: hipoacusia, infecciones de oído medio.

Malformaciones renales: riñón en herradura, pielectasia, doble sistema colector.

Anomalías genitales: criptorquidia

Problemas gastrointestinales: reflujo gastroesofágico, estreñimiento, megacolon, enfermedad de Hirschprung

Anomalías endocrinas: hipotiroidismo, hipoplasia, deficiencia hormona de crecimiento, hipoplasia hipofisaria.

Anomalías de la piel: hirsutismo, queloides, pilomatrixomas, uñas encarnadas, paroniquia.

Aumento del riesgo de tumores benignos y malignos

Apnea obstructiva nocturna. Complicaciones para anestesia e intubación.

Infecciones recurrentes



Figura 1: Características faciales y manuales de una niña con SRT.⁴

3.1.3.- Diagnóstico

El diagnóstico del SRT es esencialmente clínico y establecido por los genetistas clínicos después de la evaluación psicofísica y dismorfológica.¹ El desarrollo prenatal suele considerarse normal, por lo que no se diagnostica antes del nacimiento.¹

El diagnóstico clínico suele hacerse al nacer o en la primera infancia y se basa en la apariencia facial característica (en particular, inclinación de las fisuras palpebrales y un puente nasal ancho/nariz con pico), pulgares anchos y/o dedos de los pies grandes, un crecimiento reducido, y aparición de problemas médicos tempranos consistentes en un fracaso en el crecimiento causado por reflujo gastroesofágico, infecciones recurrentes e hipotonía.¹

En los casos más leves, el diagnóstico temprano es particularmente difícil.² Algunos pacientes con SRT todavía son diagnosticados en la edad adulta.¹ Un diagnóstico clínico temprano de SRT es a veces complicado debido a la falta, como en el caso de otras enfermedades raras, de un consenso en la definición de criterios diagnósticos (es decir, cantidad y tipo de síntomas

clínicos y características).¹ El diagnóstico clínico se hace complejo por el amplio espectro de anomalías, su grado variable y las diferentes combinaciones de signos y síntomas.¹

Además, algunas características del SRT se hacen más evidentes con el crecimiento, como por ejemplo las características faciales, el retraso en el crecimiento o los problemas psiquiátricos y de comportamiento.¹

Antes de la identificación de mutaciones en el gen CREBBP y posteriormente en el gen EP300, el diagnóstico clínico se realizaba por examen radiológico de manos y pies junto con la clínica.¹ Actualmente existen pruebas genéticas que pueden confirmar el diagnóstico de SRT en aquellos pacientes con mutaciones en los genes CREBBP o EP300.² El diagnóstico clínico de la SRT se confirma mediante el cribado genético en el 55 al 78% de los casos, mientras que la base molecular permanece desconocida en una fracción consistente de pacientes con SRT.² La diferencia en la detección de mutaciones se basa en las técnicas de laboratorio utilizadas.² El diagrama de diagnóstico molecular ideal debe proporcionar un estudio multidisciplinario que va desde análisis citogenéticos moleculares hasta exámenes de biología molecular centrándose primero en la exploración genética de CREBBP y en la selección de genes EP300 en pacientes negativos a CREBBP.²

Las mutaciones puntuales en los genes CREBBP Y EP300 aparecen en el 74,4-85,7%, por lo que se emplea la cromatografía líquida de alto rendimiento y la secuenciación del ADN como pruebas diagnósticas.²

Las alteraciones cromosómicas (delecciones, traslocaciones, inversiones) representan 14,3-25,6% de las alteraciones genéticas que causan esta enfermedad y se detectan mediante Hibridación Fluorescente In Situ (FISH), Reacción en cadena Polimerasa (PCR) e Hibridación genómica comparativa (CGH).²

Por lo tanto, las pruebas genéticas son útiles para el diagnóstico de SRT, aunque la mayoría de los casos de SRT son diagnosticados en base a características clínicas.²

Las peculiares características faciales y anomalías de las manos y pies generalmente permiten el diagnóstico clínico del SRT.¹ Sin embargo, debido a la alta variabilidad en la presentación clínica, éste debe diferenciarse de otras patologías como son el síndrome Genitopatelar (GTPTS), el síndrome de Floating Harbour (FLHS) y el síndrome de Cornelia de Lange (CdLS).²

El síndrome GTPTS se caracteriza por microcefalia, nariz ancha y pequeña barbilla, retraso psicomotor severo, anomalías genitourinarias, y la rótula ausente o hipoplásica, como característica distintiva² Las características clínicas del síndrome FLHS son mucho más similares a SRT.² Sin embargo, además de la presencia de baja estatura y retraso del lenguaje, dismorfismos faciales, a diferencia del SRT, los síntomas se hacen menos severos con el avance de la edad.² El síndrome GTPTS y el síndrome de FLHS son causados por mutaciones en los genes KAT6B y SRCAP respectivamente, tal como se ha destacado recientemente a través de secuenciación masiva. Ambos genes codifican proteínas funcionalmente relacionadas con CBP / P300.²

El síndrome de CdLS es una enfermedad de malformación multisistémica caracterizada por retraso del crecimiento pre y postnatal, dismorfismos faciales (raíz del pelo anterior baja, cejas arqueadas, pobladas y fusionadas, dismorfismo nasal, prognatismo maxilar, labios fino y “boca de carpa”, hirsutismo, defectos en los miembros superiores y discapacidad intelectual.² Se han encontrado mutaciones en cinco genes que causan este síndrome: NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21 y HDAC8.²

A continuación se muestra un esquema donde se pueden ver las características comunes y dispares del SRT con los síndromes GTPTS, FLHS, CdLS¹:

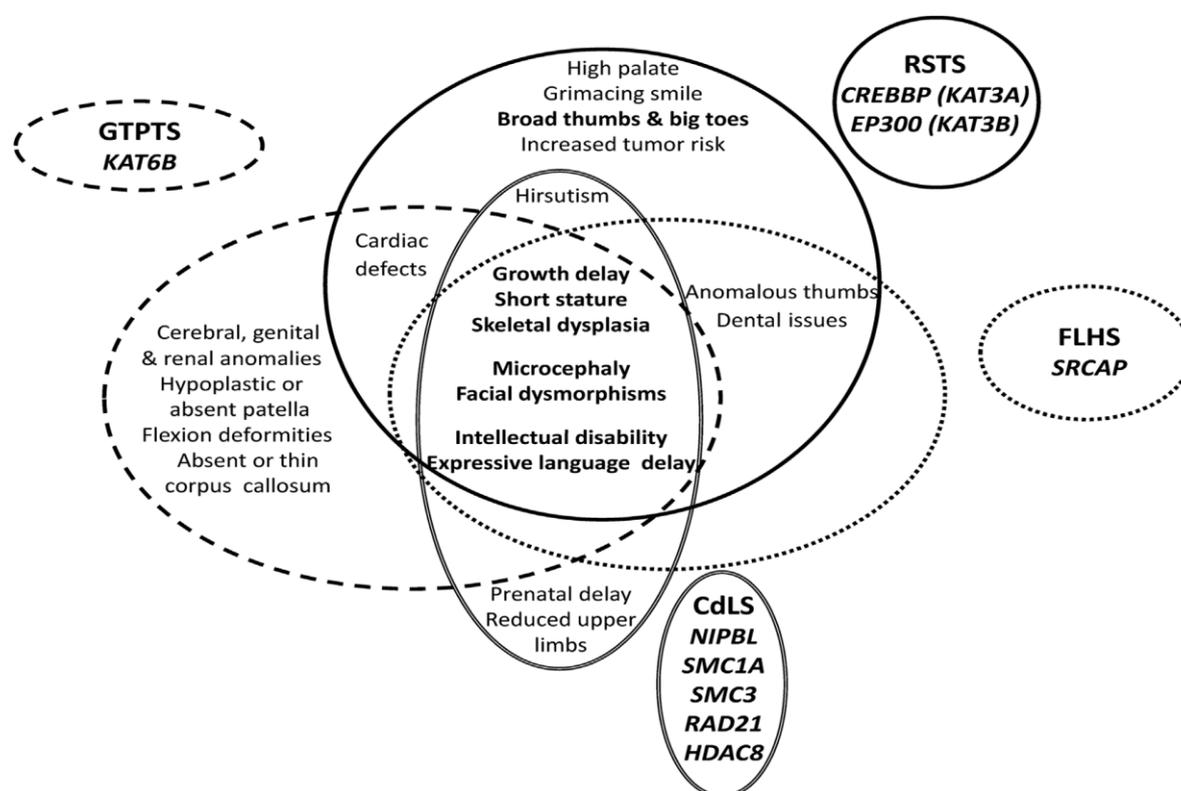


Figura2: Comparación de signos y síntomas del SRT, GTPTS, FLHS y CdLS.¹

3.1.4.- Manejo de la enfermedad

Si bien se ha avanzado significativamente en el conocimiento de las manifestaciones clínicas y la historia natural del SRT, las guías para el cuidado de la salud y el seguimiento del síndrome no han sido bien actualizadas después de la propuesta de Wiley et al en 2003.^{2, 7} La terapia genética y epigenética pueden ser enfoques prometedores para el tratamiento del SRT, pero hay una urgente necesidad de mejorar y personalizar el protocolo de seguimiento estándar.²

El manejo debe ser ajustado en la edad y las manifestaciones clínicas que presente el paciente debiendo ser las primeras etapas de la vida de estos niños, estrictamente seguidas para iniciar cuanto antes la estimulación individualizada pertinente.²

Actualmente el tratamiento de los pacientes con SRT es sólo sintomático.^{1, 2} El abordaje debe ser multidisciplinar⁸, implicando a todas las áreas donde el paciente necesite apoyo: logoterapia, fisioterapia, cirugía, profilaxis antibiótica, etc.¹ Tratamientos como la educación especial, terapia ocupacional y/o terapia conductual pueden ayudar a las personas a lidiar con el trastorno.⁹ El manejo debe ser adaptado a cada paciente según las manifestaciones que muestre. De forma general, deben ser atendidos en programas de intervención temprana.⁹

3.1.5.- Evolución y pronóstico

La esperanza de vida en el SRT es generalmente normal, llegando a edad adulta el 90% de los afectados.¹ Los problemas cardíacos congénitos graves y las infecciones pueden hacer que la esperanza de vida se vea reducida.¹ Con el aumento de edad suelen aumentar el peso y los problemas conductuales.¹

Los pacientes adultos con SRT pueden presentar sobrepeso u obesidad que suele empezar en la adolescencia (más en varones que en mujeres), empeoramiento de la función neuropsiquiátrica y/o problemas de conducta (ansiedad, inestabilidad del estado de ánimo y agresividad) y disminución de las habilidades adquiridas).¹

El cuidado de la salud de estos pacientes es particularmente complejo, requiere mucho tiempo y, a menudo, no está estandarizado en pautas específicas.¹ Los problemas médicos de la mayoría de los síndromes genéticos a menudo cambian con las edades y hay un conocimiento limitado sobre el manejo de adultos con síndromes genéticos.¹

Con la edad, cobran especial relevancia los problemas conductuales y neuropsiquiátricos, por lo que su seguimiento es importante para identificar y tratarlos lo antes posible.¹

No ha sido encontrado tratamientos específicos de fisioterapia para el SRT. Si bien se reconoce que se pueden abordar diversos síntomas con terapia física, ya que el tratamiento debe ser multidisciplinar e implicar a las terapias que los síntomas del paciente requiera.

Dado que el SRT cursa con retraso psicomotor y la fisioterapia tiene herramientas para abordarlo, ésta podría estar presente en el SRT, junto con otros profesionales que aborden este retraso. Por otra parte, el síndrome puede cursar con obesidad. Que el paciente alcance las diferentes fases motoras y con ello la marcha, podría reducir esta complicación. Además, con la edad los pacientes pueden cursar con disminución de las habilidades adquiridas, de ahí la importancia de la máxima adquisición posible de las mismas y la correcta estimulación para disminuir esta pérdida.

3.1.6.- Fundamentos del tratamiento

¿Por qué se mueve el ser humano? ¿Por qué se mueve un bebé? Se podría decir que ser humano se mueve para sobrevivir (escapar de un peligro o conseguir alimento) o para reproducirse (perpetuar la especie humana). Si se realiza un *brain storming* pueden salir ideas más informales: para explorar, conocer, descubrir, por libertad, por placer, para conseguir algo o simplemente por el placer de hacerlo. De esta idea sencilla nace este proyecto. De preguntarse cuál es la razón del movimiento. ¿Cómo hacer que el niño de este estudio se mueva y consiga nuevas habilidades motoras?

La motricidad es la capacidad de los seres vivos de generar movimiento por sí mismos.¹⁰ En general, la motricidad se puede clasificar como gruesa, fina y conocimiento del esquema corporal.¹⁰

TABLA 2. Clasificación de la motricidad¹⁰

Motricidad gruesa	Motricidad fina	Esquema corporal
Coordinación general y óculomotriz	Coordinación óculo-manual	Conocimiento de las partes del cuerpo
Equilibrio	Coordinación bimanual	Eje corporal (hemicuerpos)
Ritmo	Fonética	Lateralización
Tono muscular y relajación	Motricidad facial	
	Motricidad gestual	

La capacidad motriz permite al ser humano mantener distintas posturas, desplazarse, manipular objetos y comunicarse a través del lenguaje o de gestos faciales o corporales.¹⁰ Para que todos estos movimientos se realicen de forma adecuada, con buena coordinación y precisión, es necesaria la integridad de todas las estructuras motrices, así como el correcto funcionamiento de los procesos que ordenan y coordinan la función de estas estructuras.¹⁰ Por lo tanto, para hablar de desarrollo motor, se debe saber que este está incluido junto a la psique, en el desarrollo psicomotor.

El desarrollo psicomotor implica el paralelismo y concomitancia de los progresos en dos planos: neuromuscular y psicológico.¹²

- Neuromuscular: adquisición de tono que permiten determinadas posiciones (posición de la cabeza, sedestación, bipedestación) y de la motricidad coordinada (presión y marcha)
- Psicológico: aparición por etapas de manifestaciones intelectuales y afectivas cada vez más evolucionadas.

La influencia entre ambos planos es recíproca. El ser humano nace frágil e inacabado. Deberá completarse etapa por etapa para adquirir autonomía e independencia totales.¹² El desarrollo motor del niño está ligado a la maduración cerebral, pero también depende del régimen alimentario equilibrado, buenas condiciones de vida e higiene y sobre todo de un clima afectivo caluroso.¹²

La psicomotricidad hace referencia a la conjunción de dos conceptos clásicos, *psyché*, que deriva del griego y significa alma, y *motor*, que procede del latín y significa mover.¹¹ Por lo tanto, la psicomotricidad se refiere tanto a los aspectos psicológicos como motores; a la coordinación y control del movimiento actuados por un agente que los ejecuta y coordina.¹¹ El desarrollo de la psicomotricidad está por ello vinculado a la maduración física, que se expresará en aspectos que van desde los movimientos rudimentarios y reflejos del recién nacido a aspectos que señalarán un alto grado de coordinación y motricidad fina, que se dan en conductas como vestirse o el control de esfínteres, que exigen un control diferenciado de musculatura específica.¹¹

Desde una perspectiva psicomotriz este grado de desarrollo motor, no puede entenderse sin su vinculación a la personalidad y al desarrollo de la personalidad del niño que es, en última

estancia, el sistema integrador y responsable de aspectos como la coordinación, control e intencionalidad del acto motor.¹¹

El ámbito de la psicomotricidad incluye los repertorios sensorio-motores, que se desarrollan y se imbrican junto con los emocionales-motivacionales y los lingüísticos-cognitivos.¹¹

El desarrollo motor presenta los siguientes principios:¹³

- El desarrollo es un proceso continuo que abarca desde la concepción a la madurez. Se inicia en el útero y el nacimiento es un hecho más del proceso de desarrollo, aunque marque el inicio de factores ambientales externos.
- La secuencia del desarrollo es igual para todos los niños, pero el ritmo de desarrollo varía de uno a otro.
- El desarrollo está íntimamente relacionado con la maduración del Sistema nervioso.
- La actividad total generalizada es reemplazada por respuestas individuales específicas.
- El desarrollo se produce en dirección cefalocaudal.

La motricidad forma una estrecha unidad con los sentidos y otros sistemas físicos, pero también con las emociones y los componentes psíquicos.¹⁴

El movimiento es el medio de la expresión de las emociones y del pensamiento, sobre todo en las primeras fases del desarrollo, donde la parte emocional, mental y física son prácticamente uno.¹⁴

V.Vojta defiende que las conductas motoras están basadas en programas genéticos, pero se expresan de forma personal.¹⁴ Se fundamenta en que existen unos patrones motores ideales en la base del comportamiento motor humano que deben ser tenidos en cuenta a la hora de la rehabilitación motora.¹⁴ Los patrones ideales *se activan* en mayor o menor medida según el momento del proceso y peculiaridades del individuo.¹⁴ Analiza el desarrollo motor guiándose por el programa genético específico de la especie humana.¹⁴

Este autor tiene en cuenta la estrecha interrelación entre el desarrollo motor, sensorial, emocional y psicosocial. A continuación se explica el desarrollo motor siguiendo está holística del individuo. Más adelante, de forma más resumida, los hitos motores que debe alcanzar el niño en cada etapa de desarrollo. Aunque las etapas motrices se expliquen por semanas o meses de desarrollo, no significa que todos los niños alcancen estas habilidades motoras en

los tiempos pautados, ya que cada niño sigue sus propios ritmos, sin embargo nos acercan a la normalidad y ordenan los hitos motores en orden cronológico.

Retornado a la pregunta inicial, ¿por qué se mueve un niño? El deseo de agarrar objetos que llamen su atención, serán el motivo más importante para realizar cambios posturales.¹⁴

La primera prensión que hará el niño será con los ojos.¹³ En la mitad del primer trimestre el niño desea prender a su madre con la mirada.¹⁴ Ya expresa con su cuerpo sus deseos.¹³ Con tan solo 6-8 semanas, el bebé realizará el patrón del esgrimista.¹³ El deseo de alcanzar algo de su interés desencadena el patrón.¹⁴ Las manos, los pies, la boca y ojos están incluidos en la *prensión imaginaria*.¹⁴

La verdadera prensión con la mano empieza en el 4^o mes.¹⁴ El impulso o las ganas de poseer los objetos vistos, reconocidos y deseados aumentan con las vivencias al manejarlos, e inducen a la conquista de otras zonas, con lo que se conforma nuevos elementos posturales con su correspondiente movilidad.¹⁴

Los ojos siguen siendo la guía de todo movimiento propositivo.¹⁴ El objetivo de alcanzar las cosas atractivas es contenido de la motivación, no del movimiento mismo.¹⁴ Éste está disponible de forma automática y posibilita al niño, de un modo preestablecido, ir entendiendo el mundo paso a paso.¹⁴

A lo largo del cuarto mes descubre la mano como órgano de prensión.¹⁴ La consecución de la mano como órgano prensor solo se puede realizar si se tiene en cuenta un fenómeno desconocido hasta ahora, la fase de *Split brain*.¹⁴

En el cuarto mes el niño todavía no es capaz de alcanzar un objeto que se le ofrezca en el centro del campo visual, aunque pueda verse su interés en su mímica, excitación y movimientos asociados e irradiados hasta los pies.¹⁴ Cuando ambos hemisferios son estimulados al mismo tiempo, estarían disponibles ambos órganos prensores, pero la madurez funcional entre hemisferios aún no es total.¹⁴ Esta es la llamada fase de *Split brain* que se desarrollará desde los tres meses y medio al quinto mes.¹⁴ Detectar los objetos en el campo de la otra mano, sobrepasar con ambas manos la línea media y manipular son signos de superación de la fase *Split-brain*.¹⁴ Con la manipulación en el centro del campo visual con ambas manos bajo supervisión de los hemisferios cerebrales hacen que lleguen aferencias a los mismos y de forma simultánea.¹⁴

Las manos favorecen el desarrollo del esquema corporal en el contacto con el propio cuerpo.¹⁴ Continúa su propio autoconocimiento. De esta forma descubre sus genitales y más tarde sus

rodillas y pies (desarrollo de la coordinación mano-rodilla, mano-genitales, conocimiento y exploración de craneal a caudal).¹⁴

En el quinto mes se madura el patrón global de coordinación mano-mano y superada la fase de *Split-brain* se inicia el volteo sobrepasando la línea media al querer alcanza un objeto colocado a un lado y no poder ser alcanzado con el brazo de ese mismo lado.¹⁴

Con el volteo se desarrolla la orientación a partir del propio cuerpo, la capacidad de estructurar el espacio.¹⁴ El espacio en donde el niño puede realizar a prensión y la curiosidad aumenta de forma muy rápida y recíproca.¹⁴ Es el impulso innato e inquebrantable a orientarse en el espacio el que pone en marcha automáticamente el complejo patrón del volteo.¹⁴

Solo a partir de la coordinación óculo-manual (también con los pies) es posible que se produzca la diferenciación entre la percepción visual y táctil.¹⁴ En ello se basa el inicio del desarrollo de la percepción de objetos a través del tacto sin control visual, lo que aumenta considerablemente la interacción entre las manos, y los pies y el cerebro.¹⁴

La manipulación de objetos, incluso sin tocarlos con la boca y sin control visual, requiere la capacidad de percibir, apereibir, conocer y reconocer.¹³ Por otro lado la percepción visual diferencia las experiencias manipulativas.¹⁴

Hacia el sexto mes se produce un gran salto en el desarrollo del niño.¹⁴ El niño gana progresivamente control sobre sus emociones y por lo tanto, sobre sus acciones.¹⁴ El niño desarrolla vínculos reales hacia otros miembros de la familia además de los padres y es selectivo ante las personas.^{12,14} El fin de la unidad madre-hijo en el octavo mes es señal de que el niño ha aprendido a diferenciarse de la madre.^{12,14} El niño gana autonomía, seguridad y conciencia de sus propias acciones, emociones y pensamientos.^{12,14} Si la motricidad no está alterada y el niño dispone de ella de forma automática, la creciente seguridad, curiosidad y confianza en sí mismo constituyen, a su vez, la base para que las conductas motoras, psicosociales y mentales se sigan desarrollando como una unidad.¹⁴

La expresión motora, incluida la mímica, gestos y emisión de sonidos, reflejan la realidad mental y social de los bebés a partir de los cuatro meses.¹⁴

La función prensora de las manos evoluciona, paralelamente al volteo ya maduro al final del sexto mes, hacia la motricidad fina.¹⁴

El niño será capaz de jugar con objetos cuando, después del sexto mes, se libere de la necesidad de tener que meter todo en la boca.^{12, 14} El proceso de la prensión de objetos se

inicia con los ojos, luego manos y boca.¹⁴ Los ojos detectan y reconocen el objeto, las manos lo agarran (los pies pueden asistir) y si el niño quiere, lo explora con la boca.¹⁴

Si es mayor de seis meses, cuando no tiene la obsesión de llevarse las cosas a la boca, puede ya manipular el objeto y observarlo, así como percibir las sensaciones táctiles en la mano sin control visual.¹⁴ En el séptimo mes, y a partir de esa prensión pluridigital, madura la prensión bidigital, la pinza, ya que contactan las yemas de los pulgares con las de los dedos índice.¹⁴ La pinza es el paso inicial de la motricidad fina.¹⁴

A mitad del octavo mes, se consigue la prensión mediante el contacto de la punta de los dedos pulgar e índice, la pinza de tenaza aparece exclusivamente en el ser humano como prensión bidigital para prender y sujetar objetos muy pequeños y para ello las falanges más distales tienen que mantenerse en flexión.¹⁴

*“El poder agarrar algo es el camino a comprender”.*¹³ En el octavo mes, al madurar la prensión de pinza a tenaza se desarrolla la motricidad fina.¹⁴

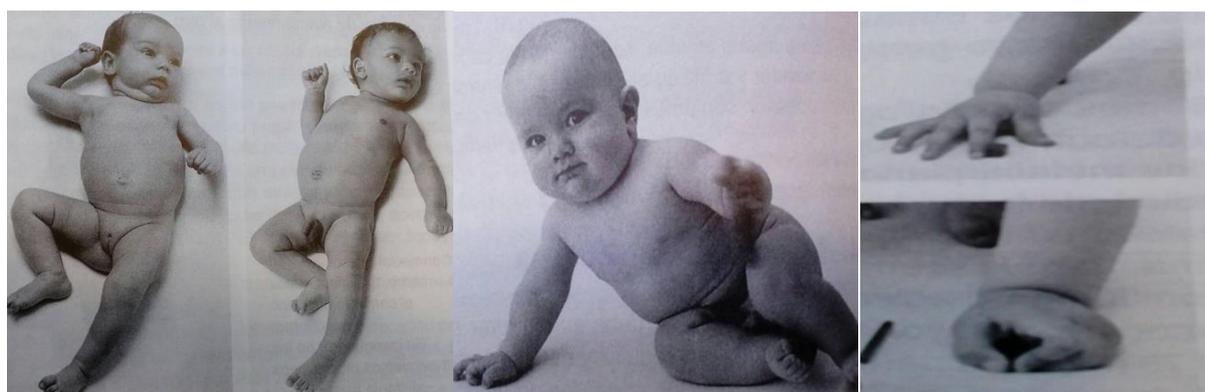


Figura 3: etapas de desarrollo motor. De izquierda a derecha dos niños en posición del esgrimista, sedestación oblicua, pinza (imagen superior) tenaza (imagen inferior).¹¹

A continuación se escriben de forma breve los principales hitos motores que el niño alcanza en su desarrollo psicomotor según la edad. Dichos hitos se han utilizado para establecer tanto el diagnóstico como el tratamiento del paciente de este estudio y han sido descritos por V.Vojta y Jacqueline Gassier:

- **4º- 8º SEMANAS:** patrón del esgrimista
- **3º MES:** el bebé tiene control cefálico. Antes de alcanzar este control ha aprendido a fijar la mirada.

- **4º MES:** descubrimiento de la mano como órgano prensor. Entre los 4-5 meses inicio del apoyo en codos y manos en decúbito prono

- **5º MES:**

En decúbito supino:

- Con ayuda desde los miembros superiores el niño participa activamente para alcanzar la sedestación.

En decúbito prono:

- Eleva la cabeza y parte del tronco apoyándose en los antebrazos. Todavía no puede soltar un brazo y jugar en esta posición.

Volteo: se inicia

Prensión/manipulación/compresión:

- Aparece la prensión voluntaria global e imprecisa. Se lleva los objetos a la boca para explorarlos.
- Es la edad de la prensión voluntaria. Cuando decide coger voluntariamente un juguete, empieza a experimentar que éste es diferente a él, que está fuera. Si lo deja caer se inclina para observar donde se encuentra. Pero sólo cuenta el instante, si desaparece no lo busca. Cree que los objetos existen o no existen. El hecho de tender la mano para coger un objeto da al niño una relación de *causa-efecto* que memorizará. Es el momento de manipular objetos y la posición de sentado es excitante para poder tomar, tocar golpearlos etc.
- Entre los 3.5 meses-5º mes pasa por la fase de *Split-brain*.

- **6º MES:**

En decúbito supino:

- Empieza a jugar con sus pies (descubrimiento del propio cuerpo).
- Separa cabeza y espalda intentado sentarse el sólo sin conseguirlo. Si se le da un apoyo cogiéndole de las manos puede llegar a sentarse.

En decúbito prono:

- Se apoya sobre sus manos. Eleva tronco y vientre del suelo. Empieza a jugar en esta posición.

Volteo:

- Pasa de decúbito supino a prono.

Prensión/manipulación/compreensión:

- La prensión voluntaria está bien adquirida. Se observa prensión cubital de un cubo, lo sostiene con la base del pulgar y los tres últimos dedos.
- La función prensora de las manos madura. Existe percepción táctil sin control visual.
- Coordinación mano-boca-pie entre los 6-7 meses
- Disminuye la exploración con la boca.
- Existe mayor control sobre las emociones y acciones. Inicio de la vida social dentro de la familia, exige más atención.

• **7º MES:**

En decúbito prono:

- Apoyado en manos y con elevación del tronco y vientre del suelo, puede levantar una mano del suelo para coger un objeto.

Volteo:

- Ya es capaz de pasar de decúbito prono a supino. El volteo madura.
- Desarrollo del decúbito lateral estable por interés en nuevos espacios y del enderezamiento lateral.

Sedestación:

- Puede estar sentado unos breves momentos sin sostén, echándose hacia delante y apoyándose en las manos para no caer. No es estable todavía.
- Inicio de la sedestación oblicua.

Arrastre:

- Inicio del arrastre como *programa de emergencia* para el desplazamiento. Se configura a partir del apoyo asimétrico en codos. Es la antesala del gateo y suele desaparecer, como muy tarde, en el 9º mes.

Gateo:

- La posición de cuadrupedia se empieza a desarrollar desde el 7º mes. Cuando el apoyo en manos en decúbito prono ya es maduro el niño busca orientarse y

explorar otros puntos de vista, lo que lo lleva a la cuadrupedia. Cuando la cuadrupedia sea estable en cuatro apoyos, pasará a tres apoyos, liberando una mano para manipular y posteriormente se desarrollará el gateo (entre 7^o-10^o mes).

Preñión/manipulación/compreñión:

- Tentativas de preñión en pinza inferior: pulgar y meñique. Puede guardar un cubo en su mano sin dejarlo cuando alguien le ofrece otro. Pasa los cubos de mano a mano y los golpea entre ellos o contra la mesa. Puede dejar un objeto cuando lo desea.
- Juega con sus manos y pies, ya tiene conocimiento de su propio cuerpo.
- Con los juguetes se muestra cada vez más posesivo (los aprieta contra sí) y cuando decide tirarlos es una acción voluntaria.
- Tiende a monopolizar a la madre.

• **8^o MES:**

En decúbito supino:

- Puede levantarse hasta sentarse. Maduración de la sedestación oblicua desde el decúbito prono.

En decúbito prono:

- Puede elevar su cuerpo y sostenerse con las manos y puntas de los pies.

Volteo:

- Gira muy bien sobre sí mismo a partir de esta adquisición desarrollará la facultad de gatear en el 9^o mes. La maduración del volteo y la sedestación conlleva una gran independencia para jugar.

Sedestación:

- La musculatura de la espalda y región lumbar ha adquirido un buen tono. Se mantiene sentado solo. Desaparece la cifosis en sedestación.

Gateo:

- Inicio del gateo y desaparición del arrastre.

Prensión/manipulación/compresión:

- Entre el 8º y el 10ºmes el índice se libera y empieza a ser más preciso. Si el niño tiene dos cubos y se le da u tercero puede soltar uno para coger uno nuevo.
- Juega a tirar objetos porque hacen ruido.
- Atraviesa la edad que los psicólogos llaman *la crisis de ansiedad*. Está en una situación psicológica de dependencia de su madre, la diferencia bien de los demás, esto le da un carácter irremplazable. Es, pues, la presencia o ausencia de su *objeto amoroso* lo que le engendra un sentimiento de placer o de sufrimiento. Busca la presencia de su madre para sentirse seguro. El niño no entiende porqué la separación.

• **9º MES:**

En decúbito prono:

- Intenta gatear pero va hacia atrás. Se inclina hacia delante y no pierde el equilibrio cuando está sentado; sin embargo, todavía no puede inclinarse hacia los lados.

Sedestación:

- Maduración de la sedestación oblicua.

Bipedestación:

- Inicio de la bipedestación para orientarse y no por el deseo de ponerse en pie en sí mismo. Necesita apoyos para bipedestación por que se sujeta a muebles, se puede mantener unos instantes y tiende a caerse por falta de equilibrio.

Prensión/manipulación/compresión:

- Pinza superior: pulgar e índice (mayor independencia manual, mayor satisfacción porque alcanza objetos más pequeños).
- Aprende a tender objetos. Al principio no los entrega, pero luego sí los intercambia.
- Entrada en el mundo social más allá del entorno familiar. El niño decide si interacciona o no.
- Capaz de controlar su curiosidad desenfrenada.
- Entre los 9-10 meses se vuelve cauteloso.

- **10º MES:**

Gateo:

- Ya gatea hacia delante. Gateo maduro. El gateo favorece la coordinación, la interacción de ambos hemisferios cerebrales y prepara al niño para la marcha.

Bipedestación:

- Se pone solo de pie agarrándose a los muebles e incluso da algún paso.

Preensión/manipulación/compresión:

- Madura pinza superior.
- Tiene el sentido de continente y contenido: le gusta introducir y sacar objetos de una caja.
- Dice adiós con la mano y hace palmas.

- **11º MES:**

Bipedestación:

- Principio de los primeros pasos. Camina agarrado a muebles o de la mano de un adulto. Marcha lateral sujeto a muebles.

Gateo:

- Gatea con más destreza.

Preensión/manipulación/compresión

- Perfecciona la oposición pulgar-índice, pone con facilidad los dedos en pinza.
- Entre los 10-12 meses le gusta enseñar objetos y explorar la tercera dimensión: los orificios, las ranuras, las cavidades.
- La manipulación fina le permite adquirir sentido de la profundidad, de lo sólido, de continente, del contenido, de lo alto de lo bajo, dentro fuera, separado o junto.
- El decimoprimer mes es transitorio. El niño usará sus destrezas motrices para aumentar sus conocimientos intelectuales.
- Aumento de su memoria visual.
- A partir de esta edad, la imitación juega un importante papel en la vida del niño, es una nueva forma de aprendizaje. También le gusta jugar a la pelota, hacerla rodar, esconder un juguete en el sofá e ir a buscarlo (estimulación de su memoria representativa).

- **12º MES:**

Bipedestación:

- El niño anda si el adulto le sostiene por las manos
- Empuja sillas u objetos similares para aprender a andar, ya que este le proporciona seguridad.

Prensión/manipulación/compresión:

- Se ejercita el *relajamiento fino y preciso* de las manos entre los 12-15 meses.
- Le gusta tirar los objetos de uno en uno
- Le gusta poner objetos uno dentro de otros. Le gusta ponerse cestas, gorros y bolsos sobre la cabeza. Le gusta introducir y retirar (juego del continente y el contenido). Juegos de encajamiento.
- Inicio del empleo de cubiertos, beber de una taza o coger migas de pan de una en una.
- Le gusta coger objetos pequeños e introducirlos en un recipiente, sacarlos, tirarlos y recogerlos de nuevo uno a uno. Esta acción es una forma rudimentaria de contar.
- Aumenta su don de imitación.
- Cada vez es más consciente de la aprobación de los adultos, reclama su atención para afirmar su identidad. Toma conciencia del yo con relación a los demás.

El año no es una edad significativa en el plano psicomotor. Hay que esperar algunos meses para que pueda observarse un cambio importante. Entre los doce y los quince meses si hay cambios motores y de lenguaje. Puede esperarse el inicio de la marcha independiente entre los doce y los quince meses.

3.2.- DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

El paciente de este estudio es un varón de 2 años de edad diagnosticado con síndrome de Rubinstein-Taybi y microcefalia. El paciente presentaba diferentes signos y síntomas característicos de la enfermedad, entre ellos el retraso psicomotor, donde tiene cabida la intervención de fisioterapia.

Previamente a la intervención se ha realizado anamnesis con la familia para conocer su situación inicial, exploración física y se ha pasado la escala Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88). En función de esta exploración se le otorga al paciente una edad de desarrollo motor, de la cual se parte para conseguir las consiguientes fases del mismo.

Se realizan sesiones de fisioterapia desde febrero 2017 a mayo del mismo año. Las sesiones han sido de 1h de duración y de 3 días a la semana, salvo festividades, enfermedad del niño (resfriados, otitis...) u otros problemas logísticos. Durante el mes de febrero, se realizan personalmente todas las sesiones de fisioterapia. A partir de este mes el paciente cambia de fisioterapeutas. Este cambio se debe a que el niño cuenta con una beca en CEFINE, donde es tratado por alumnos de 4º curso de fisioterapia, y los alumnos cambian cada mes. Pese al cambio, el niño ha tenido tres sesiones a la semana con los mismos objetivos terapéuticos y tratamiento hasta mayo de este mismo año. A partir del cambio de profesionales, se acude a modo de observador, mínimo una vez a la semana para ver la evolución del paciente. Además, siempre que la logística del local lo permita y los padres lo consientan, se realiza una hora de tratamiento semanal a mayores de las tres horas semanales, en la cual se interviene personalmente.

Con el tratamiento de fisioterapia se ha buscado la estimulación del niño para que alcanzase las máximas etapas de la evolución motriz humana. Durante el periodo de intervención se ha contado con las opiniones de otros profesionales sanitarios (logopeda y terapia ocupacional) además de los padres, que se han mostrado muy colaboradores.

Finalizado el tiempo de tratamiento y observación del mismo se ha realizado una exploración final y se ha reevaluado la función motora a través de la escala GMFM-88. Se han evaluado los cambios obtenidos en el paciente y evolución en desarrollo motor.

En los siguientes apartados se describirá detalles de la anamnesis realizada, la exploración inicial del paciente, estudios de apoyo diagnóstico y diagnóstico de fisioterapia.

3.2.1.- Anamnesis

El paciente no presentaba historia de fisioterapia previa. La historia de fisioterapia que aquí se presenta se ha realizado en el mes de febrero de 2017. La siguiente entrevista se ha realizado con la madre del paciente, principal cuidadora:

Edad: 23 meses (en febrero 2017)

Sexo: varón

Diagnóstico médico: Síndrome de Rubinstein-Taybi y microcefalia, que cursa con los siguientes subprocesos:

- Ductus arterioso y comunicación interauricular: a febrero de 2017 sin tratamiento pero con revisiones. La comunicación interauricular se ha reducido desde el nacimiento, pero no completamente.
- Reflujo gastroesofágico: en tratamiento farmacológico, han intentado retirárselo pero no es posible.
- Estreñimiento: en tratamiento farmacológico. También emplean diferentes frutas para ayudar o evacuar o no.
- Posible miopía y mancha en un ojo que puede evolucionar a catarata (la madre no recuerda que ojo)
- Criptorquidia bilateral. Operado en febrero y septiembre 2016. Tenía en una hernia inguinal en cada testículo.
- Dermatitis

Tratamientos no farmacológicos:

- Atención temprana en materno. Recibe fisioterapia 2 días/semana (30min/sesión) desde que tenía 1,5 meses de vida.
- Psicopedagoga acude 1 hora a la semana en domicilio desde noviembre 2016
- Terapia Ocupacional en la asociación FEGEREC, 1 hora/semana desde que tenía 6 meses. Antes de febrero de 2017 la sesión era de fisioterapia y no de terapia ocupacional.
- Fisioterapia CEFINE, 3 hora/semana desde febrero de 2017
- Logopedia CEFINE, 1 hora/semana desde enero 2017

Durante diciembre 2016-enero de 2017 recibe 9 sesiones de terapia ocupacional en CEFINE. Por las mañanas, si no tiene terapias o citas médicas acude a guardería y realiza las mismas actividades que los demás niños.

Unidad familiar

El paciente vive con sus padres. Su madre es la que más tiempo pasa con él, es su principal cuidadora. Debido a que ha estado muy enfermo durante su primer año de vida, su madre ha dejado de trabajar. Ahora que el niño está más estable quiere volver a trabajar. El padre del paciente trabaja fuera de casa, pero también se ocupa de su cuidado. Los padres se muestran muy colaboradores con las indicaciones de los diferentes profesionales. Muestran una actitud positiva y cumplen con los consejos de los profesionales en equipo. La relación del niño con ambos es muy buena, aunque se comporta de forma diferente con cada uno de ellos. Con la madre juega más solo y al padre le exige más atención y se enfada más si no se la proporciona.

Primer año de vida

El paciente nace de forma programada y sin complicaciones. Al nacer detectan las anomalías cardíacas y la pediatra sospecha que padece el síndrome Rubinstein-Taybi por las características del niño. Lo valoran varios médicos y se comunica a los padres al segundo día de vida la posibilidad de que padezca SRT. A los seis meses se hace prueba genética de secuenciación que da positiva para el gen CREBBP.

A mayores de la dolencia cardíaca, nace con bajo peso y estatura (49cm y 2650g), por lo que permanece un mes ingresado y con leche hipercalórica que se prescribe por un mes más.

El primer año de vida tiene múltiples ingresos hospitalarios por neumonías, bronquitis, gastroenteritis, infecciones por reflujo, otitis etc. (La saturación de oxígeno tiende a bajar fácilmente cuando está enfermo).

El reflujo gastroesofágico ha sido de los grandes problemas hasta el verano de 2016 aproximadamente, que ha aprendido a toser y arquear, cuando antes necesita vigilancia constante, y asistencia para no ahogarse (colocarlo en vertical ante un cuadro de reflujo).

La madre refiere que desde verano ha estado mucho mejor y solo ha tenido alguna otitis.

Nivel sensorial:

El primer año de vida le costaba mucho salir de casa, lloraba, se tapaba los ojos y le molestaba la claridad. Desde verano 2016 esto ha mejorado y puede salir a la calle, sin ir cubierto. Actualmente lleva gafas de sol para salir de casa. Los médicos le explican a la madre que el retraso psicomotor se puede entender como que está dentro del útero materno y que por ello le molestan los estímulos externos.

También comenta que le asustaban los lugares ruidosos y que es un niño que le gusta mucho estar en casa y que sabe cuándo va hacia ella (reconoce el garaje y el ascensor).

Alimentación y comunicación:

Buena relación con la comida, no rechaza alimentos. Sufre algún atragantamiento con alimentos pequeños (arroz, lentejas) y con alimentos que mezclen sólidos y líquidos.

Bebe agua de forma autónoma desde una botella. Coge la mano de su madre para llevarse el alimento a la boca. Está empezando a comer de forma independiente yogur con cuchara (podría considerarse buena coordinación, similar a dedo-nariz). También come gusanitos cogiéndolos con la mano en pinza.

La madre cree que no come más alimentos por sí solo porque aplasta la comida.

Dice galleta ("lleta"), agua, mamá, papá y "ota" (una especie de sí). Para decir lo que quiere fija la mirada en el objeto y se excita hacia el. Se frustra si no lo entienden. La madre le insiste en que diga palabras (le insiste en las palabras para que las repita) o señale con el dedo.

La logopeda ha detectado el reflejo nauseoso muy anterior.

Rechaza que le toquen la cabeza y la boca. La madre cree que es porque ha recibido mucho tratamiento médico oral, ya que a ella si deja tocar mucho más.

Motivaciones:

Le gustan mucho las pelotas y lanzarlas (juego familiar), pasar las hojas de los libros o revistas y mirar sus dibujos. Lo que más le gusta son las palmas, coge las manos de una persona para que le aplauda y cante (la madre canta y baila mucho con él).

También le gusta mucho el contacto con el agua y jugar en ella (mar, piscina, baño). Relaciona el momento del baño con sacar la ropa.

Cambios relevantes para la madre:

De forma general, el estado de salud del niño ha mejorado mucho desde verano 2016. Solo ha tenido alguna otitis (por prevención, ahora no va a piscina), duerme toda la noche y arquea si tiene reflujo y por lo tanto no se ahoga.

A nivel motor ha notado grandes cambios los dos últimos meses (enero y febrero de 2017). En general se mueve más y con un fin. Dice que antes de empezar en CEFINE ya volteaba pero de forma descontrolada y sin objetivo y que tras algunas sesiones volteaba para ir a por un juguete concreto.

Estos dos meses, enero y febrero, se les ha aconsejado a los padres que el niño pase más tiempo en el suelo y más tiempo en decúbito prono.

Expectativas: que consiga el máximo desarrollo posible.

Objetivos: la madre no quiere establecer objetivos ni plazos, “*vivo al día*”.

3.2.2.- Evaluación inicial. Exploración psicomotora.

La exploración inicial se ha realizado siguiendo las bases del desarrollo psicomotor de Vojta y Jacqueline Gassier. Se ha explorado al paciente viendo que es capaz de hacer y que no, cómo lo hace y su comportamiento. Compartiendo con el autor la visión del niño como un conjunto (físico, psíquico y emocional) se ha valorado principalmente la esfera motora, pero no se puede aislarla, sino darle contexto y reflejar como las tres áreas del individuo se retroalimentan.

Se valora al niño desde su recepción en la sala de espera, cómo se comporta en el vestido y desvestido y que acciones es capaz de hacer desde las diferentes posiciones (decúbitos, sedestación, bipedestación...). También se añaden las opiniones de otros profesionales y la puntuación e interpretación de la escala GMFM-88.

Se recoge al niño en la sala de espera, donde normalmente está acompañado por su padre o madre. Se presenta como un niño muy sociable, alegre, curioso, observador y colaborador. No se asusta frente a desconocidos y acude a las sesiones sin llorar, aunque su madre no entre en las sesiones (siempre se ha quedado en la sala de espera).

Ya en la sala, colabora para sacarse la ropa (la madre le insiste mucho en ello), y ayuda a sacarse el velcro de las zapatillas. Guiado hace pinza con los dedos índice y pulgar, y aunque no tiene la fuerza o destreza suficiente, si intenta tirar del velcro.

Se coloca al niño sobre una alfombra de juegos y se valoran en diferentes posiciones:

Situado en decúbito supino, es capaz de seguir los objetos con la mirada y de prenderlos incluso en la línea media (superada fase de *Split brain*, 4-5 meses). Manipula los objetos, los cambia de mano, los observa y los tira cuando pierde el interés en ello. No los lleva a la boca (comportamiento de un niño de 6 meses de desarrollo motor, con 5 meses tiende más a la exploración bucal). Consigue la coordinación mano-boca-pie (desarrollo motor 6-7 meses). Desde esta posición, si se le ofrece un punto de apoyo al que agarrarse (manos del profesional y sin ayudar), es capaz de llegar a sedestación: lleva el centro de gravedad hacia delante, la cabeza y tronco van hacia anterior por contracción abdominal y tracción desde los miembros superiores. Las piernas se elevan ligeramente en extensión. Si el control abdominal fuese perfecto, no se elevarían las piernas, sin embargo, lo hace bastante bien.

Volteo

Consigue realizar volteo si existe algún objeto que llame su atención. El volteo es bastante controlado, pero no se para en la verticalidad (aunque tampoco tendría un motivo para ello). Tiende a pasar de supino a prono, coger el objeto y de ahí pasar a sedestación para manipularlo. Sabe calcular cuando llega a un objeto o no, y lo manifiesta mediante el llanto. Por ejemplo, si está en decúbito supino y se coloca el objeto del lado derecho de tal forma que tendría que voltear dos veces seguidas, llora. Sin embargo si se acerca el objeto de tal forma que llegue con tan solo un volteo, va a por el objeto. No realiza dos volteos consecutivos hacia el mismo lado, o vuelve a supino, o decide sentarse. Tiene capacidad motor para realizar dos volteos consecutivos hacia el mismo lado.

Decúbito prono

La posición de decúbito prono no le entusiasma (en sedestación tiene mayor movimiento, mejor campo visual y las manos libres para manipular, además el niño padece reflujo gastroesofágico). El apoyo en codos es maduro y es capaz de extender un miembro hacia delante para coger juguetes y manipularlos en prono (aunque tiende a ir a sedestación para manipularlos mejor, y en el caso de jugar con pelotas, poder tirarlas a una pared). En prono,

la cadera tiende a la abducción y rotación externa. El apoyo en manos y extensión de codos no tiende a realizarlo, ni le gusta que lo coloquen en esa posición, llora y pasa a sedestación. La madre dice que en casa si realiza apoyo en manos y extensión de codos. Se cree que si puede realizarlo, pero que no lo hace porque no le resulta una postura útil. La madre también ha comentado que en terapia ocupacional (en FEGEREC) han conseguido que se mantenga unos segundos en posición de cuadrupedia y que levantase la cabeza desde ahí.

Sedestación

En sedestación es bastante estable y podría decirse que es su posición favorita. Su campo visual es mayor y consigue pivotar 180° sobre sí mismo en esta postura. Su tronco aparece en una actitud cifótica y los miembros inferiores hacia ABD y extensión. La actitud postural cifótica es capaz de modificarla si se le colocan juguetes que agarrar u observar a la altura de los ojos o un poco más por encima.

Para llegar a sedestación desde prono, se empuja con las manos y los codos extendidos, llevando el centro de gravedad hacia atrás. Lleva la pelvis hacia atrás y bien deja caer las nalgas sobre el suelo directamente, o apoya una mano y lleva las nalgas hacia lateral y desde ahí se sienta (el tronco del lado de apoyo se contrae y el contrario se expande).

Arrastre

En decúbito prono si se colocan objetos delante pero sin que llegue a alcanzarlos con la extensión de un miembro superior, no pierde el interés y sigue intentando cogerlos. Ha desencadenado alguna vez la aparición de un patrón de arrastre: la mano que quiere prender el objeto se extiende hacia anterior y el miembro inferior contralateral va a la flexión, aunque no es capaz de conseguir arrastrarse. Intenta empujar desde los miembros inferiores e incluso levanta las nalgas, pero no es capaz de elevar el pecho y avanzar hacia delante (de coordinar). A veces consigue avanzar un poquito de esta forma. Si lo intenta varias veces y no lo consigue aparece la frustración. La madre ha comentado que este gesto de empuje con los miembros inferiores también aparece en casa mientras juega y quiere alcanzar objetos.

Motricidad fina

En cuanto a la motricidad fina, el paciente es capaz de hacer pinza para agarrarse el velcro de los zapatos (y sin que se le indique como hacerlo, solo acercándole la mano al velcro). La madre dice que también come así los gusanitos. Cuando manipula libros, sí que es capaz de

pasar las hojas de forma autónoma y que emplea para ello mucho el índice y el pulgar (pinza 7 meses desarrollo).

Bipedestación

Si se coloca en bipedestación con ayuda y apoyo por parte del profesional, las piernas se extienden y hacen fuerza contra el suelo.

Movimientos estereotipados

El paciente presenta unos movimientos de cabeza compulsivos, bien sea hacia la flexo-extensión de cuello (como un movimiento de *sí*, pero a nivel craneoencefálico alto y con la mirada hacia el techo) o bien de rotación (movimiento de *no*). Al preguntarle a la madre, contesta que los médicos asocian el movimiento a la frustración del niño. Sin embargo ella lo asocia más a momentos en los que el niño está aburrido y nadie le presta atención, más que a la frustración. En las sesiones en las que el niño está jugando no aparece este movimiento, sí cuando no se le presta demasiada atención. Si puede aparecer el movimiento de *no* mientras llora, por frustración o por realizar algo que él no quiere.

Opinión de terapeutas ocupacionales y logopedia

Las terapeutas ocupacionales, ante estos movimientos sospechaban de una hipofunción vestibular y que el niño necesitaba esos movimientos bruscos de cabeza para sentir el movimiento cefálico (disfruta mucho de los movimientos bruscos sobre una sábana), y también podría explicar su llanto a cambios pasivos y *bruscos* de postura (aunque también podría ser porque los profesionales sanitarios son extraños para el niño).

Las terapeutas también hablan de a posibilidad de déficit de integración sensorial (lo cual explicaría las molestias de la luz y el ruido en el primer año de vida y que aún necesite gafas de sol para salir a la calle). También creen que las piernas tienen poco tono y que no están integradas en el esquema corporal, sin embargo en febrero 2017, se ha visto que juega con ellas en supino y que hace fuerza si se coloca en bipedestación, y también las necesita para pasar de decúbito prono a supino.

El hecho de que no se deje tocar a nivel craneal y facial, hace que los profesionales de logopedia sospechen de la existencia de hipersensibilidad fácil y craneal. Sin embargo a la madre si le permite el contacto con estas áreas, por lo que nos hace pensar que en realidad el rechazo puede estar relacionado a la historia de uso medicación oral previa y actual

Test de valoración de la Función Motriz Gruesa (GMFM-88): se ha aplicado al paciente los ítems A y B (*decúbito y volteo y sedestación*) por ser los ítems que podía realizar. En decúbito y volteo consigue un total de 46 puntos (90,2% de los ítems). En sedestación consigue 43 puntos (71,6%). Un niño de su edad biológica podría realizar muchos más ítems, sin embargo, su desarrollo motor es menor pero bastante coherente; las actividades que consigue realizar se relacionan con la edad de desarrollo que le corresponde.

La escala GMFM-88 se reconoce en la práctica clínica y la investigación internacional de rehabilitación como el patrón oro para evaluar los cambios cuantitativos en la función motora gruesa.¹⁴

Según la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud (CIF) se han establecido, según los datos conocidos, las siguientes limitaciones/deficiencias y factores facilitadores del caso clínico. Las dificultades motoras se han descrito en mayor detalle en la exploración psicomotora.

Funciones y estructuras corporales	Deficiencia en funciones mentales Deficiencia en funciones de voz y habla Deficiencia en funciones del sistema digestivo Deficiencia del sistema nervioso Deficiencia de ojo, oído y estructuras relacionadas Deficiencia en el sistema cardiovascular
Actividades y participación	Limitación en aprendizaje y aplicación del conocimiento Limitación en comunicación Limitación en movilidad Limitación en autocuidado Limitación en áreas principales de la vida
Factores ambientales	Buen ambiente familiar Abordaje multidisciplinar Familia colaboradora
Factores personales	Carácter afable y colaborador

3.2.3.- Diagnóstico de fisioterapia

Realizada la observación del niño y sus capacidades iniciales según la motricidad ideal del método Vojta y el desarrollo psicomotor de Jacqueline Gassier, se aplica el siguiente diagnóstico de fisioterapia inicial:

El diagnóstico de fisioterapia se podría definir como retraso psicomotor, sin embargo esta etiqueta es muy amplia por lo que hay que considerar la edad del niño.

Se considera que la edad de desarrollo motor del paciente es de 6-7 meses. Si se parte de valorar la edad según el hito motor mayor, la pinza que hace con la mano se corresponde a la edad de 7 meses. Además en este periodo está el arrastre, la antesala del gateo, y que el paciente ha empezado a querer hacer. Trabajándolo se podrá llegar a conseguir. Llevarse el pie a la boca también estaría comprendido en esta edad de 6-7 meses de desarrollo. Que no explore los objetos con la boca, los observe y los cambie de mano, lleva a pensar en una edad de 6 meses. Aún necesita más control abdominal para conseguir que el volteo sea totalmente maduro y que consiga realizar un mejor apoyo en manos en decúbito prono, y conseguir tanto el arrastre como más adelante el gateo. Aunque no consigue realizar en decúbito lateral estable durante el volteo (además de que el niño en esa posición no tienen nada interesante que hacer), sí lo consigue hacer al pasar de decúbito prono a sedestación. El decúbito lateral estable también se situaría en una edad de 7 meses. Por todos estos hallazgos, se considera que la edad de desarrollo motor está entre los 6-7 meses, más hacia los 7, en febrero 2017.

3.3.- CONSIDERACIONES ÉTICAS

Para poder realizar el presente trabajo se ha solicitado a los padres del paciente su consentimiento tanto verbal como escrito (ver anexo 10.1).

Antes de iniciar este proyecto se ha realizado una reunión donde se explica que consistirá este estudio de caso y donde pueden realizar todas las preguntas correspondientes. Así mismo, han podido realizar cualquier pregunta antes o después de las sesiones de fisioterapia o bien mediante correo electrónico o teléfono.

4.- OBJETIVOS DEL ESTUDIO

El objetivo de este estudio es alcanzar la máxima comprensión del presente caso clínico y aportar información sobre el síndrome de Rubinstein-Taybi.

De forma específica, través de este estudio de caso, se pretende conocer los cambios producidos a nivel de desarrollo motor, tras un tratamiento de fisioterapia de 41 sesiones, centrado en el juego a través de objetos motivantes para el paciente.

5.- INTERVENCIÓN

5.1.- OBJETIVOS TERAPÉUTICOS

5.1.1.- General

Conseguir la máxima evolución del desarrollo psicomotor, persiguiendo los diferentes hitos del desarrollo de forma ordenada.

5.1.2.- Específicos

A continuación se muestran los objetivos terapéuticos específicos abordados durante los diferentes meses de tratamiento. Partiendo de una edad de desarrollo motor inicial de 6-7 meses, y conforme el paciente conseguía realizar los objetivos se han ido planteado otros nuevos, por ello los objetivos de tratamiento han ido cambiando. Los objetivos se muestran por meses para que su lectura sea más didáctica y cómoda. Se consideran todos objetivos específicos porque el objetivo final es alcanzar el máximo desarrollo motor del paciente.

En **febrero de 2017** se establecen y trabajan los siguientes objetivos:

- Desarrollar el arrastre para que el niño consiga mayor movilidad y pueda desplazarse a conseguir objetos más lejanos. Se empieza a coordinar los miembros superiores e inferiores y estará más preparado para el gateo. Para que el arrastre ocurra se debe conseguir el apoyo en manos y elevación del pecho y abdomen (trabajo de

abdominales y extensores de columna) y apoyo asimétrico de miembros superiores y leve apoyo abdominal.

- Enseñar a realizar volteos consecutivos para que pueda llegar más lejos.
- Corregir la actitud cifótica en sedestación mediante diferentes estímulos para conseguir que se activen los abdominales y paravetebrales (así más estabilidad, mayor equilibrio y activación de esta musculatura en otras actividades).

En el **mes de marzo de 2017** se establecen y trabajan los siguientes objetivos:

- Seguir estimulado el enderezamiento de la columna en sedestación
- Estímulo del arrastre e iniciamos la estimulación de la cuadrupedia.
- Seguir estimulando los cambios posturales: volteos, cambios de decúbitos a sedestación.

En el **mes de abril-mayo de 2017** se establecen y trabajan los siguientes objetivos:

- Estimulación de la cuadrupedia y del gateo
- Estimulación de la bipedestación y mantenimiento del equilibrio en ella.
- Manipulación de objetos con un fin. Inicio del trabajo de continente y contenido.

Los objetivos específicos del tratamiento del niño han sido ajustados conforme conseguía nuevas habilidades.

La madre no ha querido establecer objetivos a corto ni a largo plazo. Se ha respetado, dado que puede ser un mecanismo de defensa de la familia.

5.2.- CRONOGRAMA DE LA INTERVENCIÓN

FEBRERO					MARZO				
L	M	Mx	J	V	L	M	Mx	J	V
		1	2	3			1	2	3
6	7	8	9	10	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	13	14	15	16	17
20	21	22	23	24	20	21	22	23	24
27	28				28	29	30		
ABRIL					MAYO				
3	4	5	6	7	1	2	3	4	5
10	11	12	13	14	8	9	10	11	12
17	18	19	20	21	15	16	17	18	19
24	25	26	27	28	22	23	24	25	26

Número total de sesiones: 41

Duración de cada sesión: 60 minutos

5.3.- DESCRIPCIÓN DE LA INTERVENCIÓN

La intervención con este paciente ha consistido en alcanzar las diferentes capacidades motoras en cada etapa de desarrollo psicomotor. Conforme ha avanzado durante el tratamiento, la intervención se ha modificado y adaptado al niño.

Se ha buscado siempre el uso del juego y de elementos que llamasen la atención del paciente para conseguir que realizase las actividades terapéuticas.

Se ha buscado siempre crear un ambiente cómodo para el niño, que se sienta seguro y que la terapia sea entretenida. Esto facilita la formación de lazos con el pequeño, que a su vez facilita que el paciente interactúe con los profesionales.

El **ambiente de trabajo** ha incluido:

- Una colchoneta o alfombra infantil de actividades para poder trabajar en el suelo.
- Pelotas que el niño puede agarrar con una mano. En este caso se emplean porque es un juguete muy motivador para él.

- Libro con fotos familiares. Se emplea por la misma razón que la anterior, porque es motivante para el niño. Tanto el libro como las pelotas son juguetes que el niño trae de casa para las sesiones (juguetes familiares en un ambiente desconocido).
- Camilla que pueda bajarse de tal forma que el niño pueda permanecer de pie con el abdomen apoyado en la camilla y las manos libres para jugar en ella.
- Diversos juguetes y libros que llamen la atención al paciente y lo motiven para moverse.
- Juguetes que nos permitan jugar con *continente y contenido*. En este se usa una pecera de juguete y animalitos pequeños.

La terapia empieza haciendo que el paciente colabora en sacarse la ropa. Ya que es capaz de realizar la pinza, se le pide que se saque el velcro de los zapatos. Al principio se le lleva la mano al velcro y se le ayuda a que lo despegue. Con el tiempo sólo es necesario enseñarle el velcro un poco despegado para que dirija la mano a él. Se le ayuda igualmente. De la misma forma debe colaborar para sacarse los calcetines y los zapatos. Se le aflojan un poco para que él los saque y nos lo entregue en la mano a nosotros. Se le insiste mucho en que haga la acción mirando lo que hace, sobre todo sacarse el velcro.

Para sacarse la camiseta también se le pide que levante los brazos. Para sacarse los pantalones, se sacan en un principio en supino sin colaboración por su parte y cuando empieza a solicitar la bipedestación, se coloca en bipedestación, se le bajan los pantalones y él debe sacar los pies.

Tratamiento **febrero**:

En una sesión se realizarían las siguientes actividades o variantes similares:

- Para trabajar el apoyo en manos desde decúbito prono, se le facilita la tarea al niño colocando apoyo bajo su abdomen, que lo eleve y facilite la extensión de los codos. Se han usado diferentes elementos: bases rígidas, almohadas o un dynair que es más inestable. Desde ahí se jugaba con el niño, ofreciéndole juguetes para que alcanzase y cogiese uno mientras apoya la otra mano. De vez en cuando, se le colocaban ambas manos en el suelo y se obligaba la extensión completa de codos y mantener a posición. La pelvis quedaba un poco alta y las rodillas flexionadas, un poco en posición de gateo pero sin llegar a la cuadrupedia. Si se acercan más las rodillas se exige más trabajo abdominal. También se ha hecho sin apoyo abdominal, según tolerancia del niño.

- Para facilitar el arrastre, se colocaba algún objeto que llamase su atención un poco lejos en decúbito prono, sin que llegase a él extendiendo la mano. Se ofrecía un apoyo en el miembro inferior flexionado (o ambos) para que sea más fácil el empuje. Pero el empuje lo realizaba él en todo momento.
- Estimulación del volteo para que realizase dos consecutivos y alcanzase así objetos más lejanos. Se colocaban en el lateral de su cuerpo juguetes que llamen su atención a los que tenga que voltear para llegar a ellos.
- En sedestación se jugaba con estímulos altos que implicasen la contracción y coordinación de abdominales y extensores de columna. También se colocaba al paciente en posiciones menos estables, con los miembros inferiores flexionados e inclinados hacia un lado (*posición de sirena*), ya que demanda más equilibrio.
- Colocación del niño en bipedestación controlada y que jugase en esa posición (juguetes sobre un banco para que llegue a ellos). El fin era estimular la correcta formación de las caderas y que los miembros inferiores reciban carga y los pies apoyo.

Tratamiento **marzo**:

- Se continúa el trabajo en sedestación dando estímulos altos para que enderece la columna y corrijiere la postura cifótica, indicativa de falta de mecanismos musculares de enderezamiento. También se le proporcionaba estímulos táctiles en la zona cifótica, con la palma del fisioterapeuta para que corrijiere la curva.
- Se continúa con la estimulación hacia los cambios posturales mediante objetos que llamasen su atención. Se colocaban juguetes lejos de forma que activase el mecanismo de volteos para llegar a ellos y la sedestación para manipularlos.
- Trabajo en la *posición de sirena* mientras jugaba, ya que es una postura que demanda equilibrio y necesaria para hacer el cambio postural de cuadrupedia a sedestación.
- Estimulación del arrastre igual que en el mes anterior.
- Inicio a la bipedestación colocando juguetes interesantes en la camilla de forma que él pudiese traccionar con los brazo y mantenerse en bipedestación con la barriga apoyada en la camilla. Se inicia con el niño sentado en las piernas del fisioterapeuta. Interacción con juguetes mientras se mantenía de pie y jugaba sobre la camilla. Se alternaban apoyos con manos y a nivel abdominal. Una vez en bipedestación debía estar con buenos apoyos y correcta postura.

Tratamiento **abril-mayo:**

- Estimulación del gateo. Se buscaba que el niño fuese hacia la cuadrupedia. Se colocaban juguetes que llamasen su atención y se situaban lejos de él para que intentase llegar. Desde atrás se controlaba la pelvis y la cadera. Se sujetaba para que el niño mantuviese la posición de cuadrupedia y no fuese a sedestación o a decúbito prono. La posición no le gustaba y tendía a llorar. Se buscaba que tuviese juguetes delante que llamasen su atención y lo desprendiesen un poco del llanto, dado que no se deseaba asociar la cuadrupedia a algo traumático, sino a una forma de desplazamiento. También se buscaba que desprendiese la mano y jugase, manteniendo el peso entre las rodillas y una mano. Se intentaba que llevase el peso atrás y adelante, alternando el peso en manos y rodillas.
- Se trabajaba la bipedestación porque es algo que motivaba mucho al niño. Quería ponerse de pie. Se situaban juguetes que lo estimulasen en una camilla baja. Colocado de rodillas al borde de la camilla se buscaba que apoyase las manos en ella y traccionase hacia arriba. Recibía ayuda colocando una pierna en posición de caballero y desde ahí se levantaba. Una vez en bipedestación los pies debían tener un buen apoyo, una buena postura y estar mirando hacia delante. Se buscaba mantenerse en esta posición, trabajando así equilibrio y estimulación de los acetábulos.
- Desde la bipedestación, cuando el paciente se despistaba se caía con facilidad hacia atrás sin hacer ningún esfuerzo por mantenerse de pie. Se le han proporcionado estímulos para que estuviese sujeto a la camilla cuando esto pasase, o se le daba un tiempo de reacción cuando se estaba cayendo para que se sujetase. Si estas acciones no ocurrían se le dejaba caer (sin que se hiciese daño) y que comprendiese la relación causa-efecto y que si deseaba volver a ponerse de pie habría que volver a empezar.
- Trabajo de *continente y contenido*. El niño debía colocar objetos dentro de una pecera, en este caso. Se buscaba que el movimiento y la manipulación de objetos tuviese un fin y no simplemente deshacerse de ellos cuando ya no interesasen. Con esta tarea se ha trabajado la coordinación. El área cognitiva también se ve implicada al trabajar *continente y contenido*.
Para que el niño realizase esta tarea era necesario que viese al adulto hacerlo primeramente para luego imitarlo. Se reforzaba positivamente la tarea con aplausos y felicitaciones. El niño disfrutaba de este juego.
- Trabajo en posición de sirena. Trabajo de equilibrio.

5.4.- RECOMENDACIONES SOCIO SANITARIAS

En el mes de **febrero-marzo** se recomienda a los padres las siguientes indicaciones a llevar a cabo en el hogar:

- El niño debía pasar el mayor tiempo posible en el suelo (sobre alfombra infantil) para que jugase e intentase desplazarse. Intentando que estuviese en prono y desde ahí hiciese alcances, apoyo en manos, intentase coger objetos que exigiesen desplazamiento anterior etc.
- Si el niño estaba sentado, los miembros inferiores deberían estar en posición de *indio* (abducción y rotación externa), para evitar la luxación de cadera y estimular la formación de esta articulación. Como el paciente no caminaba ni estaba de pie, sus caderas no estaban siendo estimuladas con el peso corporal para que se formen de forma correcta y evitasen futuras luxaciones; por esto se debían colocar en esta posición.

En el mes de **abril-mayo** se añaden las siguientes:

- Colocar los juguetes lejos del niño para que eso le obligase a moverse y seguir practicando los cambios posturales.
- Estimular la posición de cuadrupedia con o sin rodillo bajo el abdomen. Buscar el juego en esta posición, que despegase una mano y manipulase con ella.
- Colocar juguetes que estimulen al niño en una superficie alta (una mesa, una silla...) que quede a la altura del abdomen con el niño en bipedestación y de la que pudiese agarrarse a ella e intentar levantarse. Se pretendía que el niño buscase llegar a bipedestación, aprendiese a levantarse. A realizar supervisado por un adulto para evitar caídas y golpes innecesarios. Ayudarle lo menos posible.
- Trabajo de continente y contenido.

5.5.- OTRAS INTERVENCIONES DENTRO DEL EQUIPO MULTIDISCIPLINAR

El paciente recibe los tratamientos no farmacológicos ya citados en la descripción del caso clínico.

A lo largo de su tratamiento en CEFINE, ha pasado por diferentes fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y logopedas. Este trabajo cuenta con las notas diarias de las terapeutas ocupacionales que han tratado al paciente en los meses de diciembre 2016 y enero 2017, previamente al tratamiento de fisioterapia aquí expuesto. También se presenta el informe de la logopeda que lo ha atendido durante este tiempo (no había recibido tratamiento de logopedia anteriormente). Por último, se presentan los diferentes informes sanitarios sobre el paciente que nos arrojan similitudes con el estado psicomotor diagnosticado en este proyecto.

En orden cronológico se muestran los siguientes informes:

- Informe psicoeducativo (20 meses de edad biológica) – ANEXO 2
- Informe fisioterapia FEGEREC (20 meses de edad biológica) – ANEXO 3
- Notas de terapia ocupacional (22 meses edad biológica) – ANEXO 4
- Informe clínico de atención temprana (24 meses de edad biológica) – ANEXO 5
- Informe logopedia (24 meses de edad biológica) – ANEXO 6

6.- RESULTADOS

Los resultados de este trabajo se han valorado a través de tres fuentes:

- Entrevista final con la madre
- Exploración psicomotora final del niño en diferentes posturas
- Escala Función Motriz Gruesa

Además de los cambios que se pueden observar diariamente durante el tratamiento.

Entrevista final con la madre:

En la entrevista final se ha consultado con la madre los cambios más relevantes para ella en los últimos meses:

Estado de salud general del niño: su situación es prácticamente igual que la inicial, sigue con revisiones médicas y con el mismo tratamiento tanto farmacológico como no farmacológico. Se atribuía un posible empeoramiento del reflujo gastroesofágico pendiente de consulta.

Durante estos meses el niño ha padecido varias otitis. En la visita del otorrino en abril de 2017, le han notificado que el niño no oye bien, porque tiene los tímpanos muy inflamados de las infecciones de repetición sufridas. Está en revisiones porque aún es muy pequeño para cirugía y esperan que la audición mejore si baja la inflamación.

Nivel sensorial: sigue necesitando gafas de sol para salir de casa. Continúa sin tolerar muy bien las muchedumbres y el ruido. La madre lo nota aliviado y que disfruta estando sólo cuando sale de estas situaciones. Igualmente, parece que lo tolera un poco mejor.

Alimentación y comunicación: No come de forma autónoma, salvo alimentos tipo galletas, gusanitos o pan. La madre informa de que además es muy ansioso con la comida y temen que se atragante si le dejan total libertad para comer sólo. Igualmente la madre afirma que para llevarse la cuchara a la boca no acierta en ella, sin embargo los alimentos con la mano sí. En la esfera comunicacional no ha habido cambios, no dice nuevas palabras ni señala lo que quiere. En esto también influye el problema auditivo.

Motivaciones: el niño ha pasado a preferir otros juguetes. Las pelotas y los libros que tanto lo motivaban al principio le siguen gustando, pero no con la misma intensidad. Las palmas y las canciones asociadas a ellas le siguen gustando mucho, aunque coge las manos de los adultos para hacerlas, no las hace con las propias.

Cambios relevantes para la madre: Además de los cambios motores evidentes durante el tratamiento, han existido cambios a nivel de comportamiento, sociabilización y puede que cognitivos.

Empieza a ser más selectivo con las personas, las distingue mejor, le cuesta más desprenderse de su madre y aunque sigue teniendo un carácter muy afable, ahora presenta algunos *ataques de genio*. También ha empezado a golpearse la cabeza contra la pared de menos a más fuerza.

En general está más despierto, curioso, se mueve más y explora más su casa. Si se le cae un objeto de la trona mira hacia abajo para buscarlo. También se mueve hacia un objetivo, hacia algo que quiere. Aun así no señala lo que quiere, se excita con el cuerpo hacia o que desea.

La madre también refiere que se ha vuelto más miedoso e inseguro en la posición de bipedestación (en atención temprana se ha trabajado mucho el reflejo de protección ante caídas, ya que el niño no coloca las manos a modo de protección).

Monopoliza y demanda mucha atención a la madre.

Colabora mucho más en el vestido/desvestirse y en el baño.

Exploración psicomotora final:

Decúbito supino: sólo empleaba esta posición cuando se mostraba cansado y quería descansar. Si desde esta posición se le daba apoyo a nivel de manos era capaz de llegar a la sedestación sin elevación de las piernas.

Volteo: el volteo ha madura y lo empleaba tanto para desplazarse como para salir de situaciones *complicadas* (quedarse atrapado con una pierna a cada lado de una pata de una

mesa. A través del supino y volteo consigue salir, pero no sin antes quejarse para que lo saque una tercera persona).

Decúbito prono: Tendencia a la abducción y rotación externa en esta postura, pero no tan exagerada como la inicial. Apoyo en manos con extensión de codos y elevación del abdomen conseguido

Sedestación: Al inicio de la intervención era más inestable y se sentaba con las piernas en extensión y actitud cifótica dorsal. Esta posición se había corregido y la cifosis había mejorado mucho a través del agarre de objetos altos. En mayo de 2017 se sienta con las piernas con mucha abducción y pierde el control lumbar, por lo que se cifosa de nuevo. En la valoración final era altamente estable sin apoyos y capaz de pivotar su cuerpo 180° a alta velocidad. La sedestación era su posición favorita para jugar, ya que era estable y tenía las manos libres.

Arrastre: En el mes de marzo se ha visto el arrastre propiamente dicho. Es una estrategia que usaba para llegar a objetos situados en su campo de visión frontal cuando estaba en decúbito prono. Una vez alcanzados solía jugar con ellos en prono.

Gateo: Era estable en posición de cuadrupedia, aunque mostraba tendencia a llevar el peso de cuerpo hacia posterior y a sentarse sobre sus nalgas. La posición de cuadrupedia era una posición que el paciente rechazaba ímpetu. Sin embargo era capaz de liberar una mano para alcanzar un objeto. La madre comentaba en abril que en casa arrastraba las nalgas para desplazarse ayudándose de las manos desde la sedestación (se considera un tipo de gateo) y que conseguía llegar así a donde quisiese. En las sesiones no ha mostrado esta forma de desplazamiento. En las últimas semanas de tratamiento el paciente gateaba con un poco de estímulo, aunque con el peso era predominantemente posterior.

Motricidad fina y manipulación de objetos: La pinza estaba presente ya en la exploración inicial. Se ha trabajado para sacarse el velcro de los zapatos y pasar páginas de los libros, ya que para objetos más grandes usaba toda la palma. A finales del tratamiento se apreciaba que se despistaba mucho para sacarse el velcro de los zapatos. Se le dirigía la mano hacia el calzado o se le enseña el velcro para que lo agarrase, pero una vez lo tenía miraba hacia el techo.

Cambiaba objetos de mano a mano y los tendía a otros si se le solicitaba.

Capaz de introducir y sacar objetos uno a uno en un recipiente, pero debía ver el gesto antes en otra persona. A veces se desconcentraba de la tarea y tiraba los objetos. La tendencia a coger juguetes y tirarlos ha seguido muy presente.

Parece que le gustaba golpear o tirar objetos relativamente grandes que hiciesen ruido contra el suelo, o sacudir la pecera de juguete con objetos dentro. Podría estar buscando una relación acción-sonido.

Bipedestación: El paciente ha empezado a explorar y desear la bipedestación a partir del mes de marzo de 2017. La solicitaba agarrándose a las ropas del profesional para ponerse de pie, o buscando un apoyo desde sedestación o supino para llegar a colocarse de pie. En estas acciones no colocaba correctamente los pies en el suelo para levantarse. Una vez de pie, mostraba bloqueo de rodillas. Los dedos de los pies en el suelo se elevaban. Realizaba un mejor apoyo si el profesional colocaba de forma correcta tanto pies como tronco.

En bipedestación no se ha mostrado estable, necesitaba apoyo, ya fuese a nivel abdominal con muebles o por parte del profesional. Si se le sujetaban las dos manos, permanecía de pie. Es una posición que lo motivaba mucho (alcance de nuevas perspectivas y orientación espacial). Si tenía apoyo abdominal jugaba en esta posición.

Desde sedestación (en los muslos del profesional), con la camilla delante echaba las manos a ella y traccionaba hasta llegar a la bipedestación por sí mismo.

Desde la posición de rodillas se le ha enseñado a sacar una pierna y desde posición de caballero y apoyo de manos llegar a ponerse de pie. Colocándolo de rodillas empezaba a sacar una pierna a posición de caballero. Aun así, para pasar a bipedestación desde la posición de caballero, llevaba las nalgas muy hacia atrás. Extendía primero el tronco y corrige después la posición de las nalgas. Falta tono en extensores de miembro inferior y coordinación de tronco y miembros inferiores.

Por sí solo no era capaz de llegar a bipedestación. Se agarraba a la camilla y tiraba desde sedestación, consiguiendo quedarse sentado bajo la camilla.

Podía mantenerse solo en bipedestación con apoyo abdominal, pero si se despistaba y realizaba gestos muy bruscos con los miembros superiores (desplazamiento del centro de gravedad a posterior) o movía los pies, se caía con facilidad.

Se ha tratado de enseñar que debía sujetarse a la camilla con las manos y no dejarse caer hacia atrás. En las últimas sesiones esto lo hacía mejor y se dejaba caer menos. La madre también ha comentado que se ha vuelto más miedoso en esta posición (en atención temprana han estado trabajando el reflejo de protección).

No presentaba marcha lateral.

Movimientos estereotipados: Seguía presentado los mismos movimientos estereotipados, que aparecían más cuando no se le estaba prestando atención al niño.

Cambios de comportamiento: Durante el mes de marzo de 2017, el paciente experimenta un gran cambio. Si estaba acompañado, lloraba hacia los objetos para que se los facilitasen en vez de ir a por ellos nada más verlos como hacía en el mes de febrero. Si creía estar solo llegaba por sus propios medios a los objetos de su interés. Realizaba mucho menos volteo y pasos de decúbito supino-prono-sedestación y viceversa (estrategias para desplazarse en los meses de febrero-marzo 2017). Sabía que si lloraba, los adultos le proporcionarían lo que quería. Rechazaba la posición de decúbito prono y demandaba la sedestación. En este mismo mes, marzo, es cuando empieza a explorar la bipedestación.

Se cree que en el mes de marzo ha pasado por la *fase de separación materna* que los niños suelen experimentar a los 8-9 meses, ya que lloraba con todos los profesionales al separarse de la madre (la madre se quedaba fuera en todas las sesiones).

Durante el mes de abril-mayo 2017 también se han visto más sus enfados y la estrategia del lloro para evitar realizar actividades que no le gustaban, principalmente cuadrupedia.

En cuanto a cambios positivos, se ha visto de forma progresiva una mayor curiosidad por parte del niño en visitar salas diferentes a la habitual que se usa para la terapia. Se ha llegado a pensar que estaba rechazando la sala porque dirigía la mirada, cuerpo y balbuceos hacia la puerta sin prestar atención a las tareas. En estos casos, si se le sacaba de la sala y se visitaban el resto de las instalaciones, junto con la atención de otras personas hacia él, se

calmaba y al volver a la habitación colaboraba más. La madre refiere que este comportamiento de *querer conocer todo el espacio* también lo hace en Atención Temprana.

Conforme han avanzado los meses, ha demandado cada vez más atención adulta, mostrándose quejoso si no se le proporcionaba, y calmándose automáticamente cuando se dirigía la palabra y mirada hacia él.

Lloraba si se le dejaba en la alfombra de juegos y el profesional se levantaba. Dirigía sus manos hacia el profesional para que lo cogiese.

Mediante lenguaje corporal ha mostrado reconocer a los profesionales que lo tratan habitualmente. Parecía tener preferencia de trato por parte del género femenino al masculino. Parecía reconocer a sus padres a través de fotos, mostrando alegría y euforia cuando veía la imagen de sus padres en comparación a otras fotos.

Colaboraba mucho más en vestirse y desvestirse. Abría y cerraba la puerta de la sala de tratamiento. Se ha intentado que encienda la luz de la habitación pero no parecía relacionar los actos.

Desde el mes de marzo de 2017, ha mostrado fijación con una silla roja de la sala de tratamiento. Para desarrollar la sesión con normalidad debíamos retirarla porque sólo observaba a la silla. Si se cubría con algo de tal forma que no la viese, seguía reclamándola y observándola, comportamiento que antes no tenía (aunque el objeto desaparezca del campo visual, no desaparece. Sabía que la silla seguía allí). También mostraba mayor seguimiento visual con los objetos que tiraba.

Se han visto más pérdidas de atención. Si el objeto le interesaba, pero no demasiado, acababa encontrando otra actividad que le evitase el gafeo o arrastre.

Mientras se trabajaba *continente* y *contenido* también se llegaba a despistar y dejar de hacer la tarea para empezar a tirar los juguetes.

Resultados Función Motora Gruesa:

	Febrero 2017		Mayo 2017	
	Puntuación	Porcentaje	Puntuación	Porcentaje
Decúbitos y volteo	46/51	90,2%	51/51	100%
Sentado	43/60	71,6%	49/60	81,6%
Gateo y posición de rodillas	-	-	22/42	52,4%
Bipedestación	-	-	11/39	28,2%
Caminar, correr y saltar	-	-	4/72	5,5%

Puntuación neta de las áreas valoradas en febrero 2017: 75,95%

Puntuación total mayo 2017: 53,4%

En el mes de febrero sólo se han podido evaluar las dimensiones de *decúbitos y volteo* y *sentado* ya que el paciente no era capaz de cumplimentar más ítems.

En la valoración final se ha podido valorar algún ítem de todas las áreas de la escala.

A partir de la exploración física final y de la entrevista con la madre, además de la observación de todos los cambios observados durante la terapia, se establece una edad de desarrollo motor de 9 meses al finalizar el tratamiento. Este diagnóstico final de fisioterapia se establece siguiendo las pautas del desarrollo psicomotor de V.Vojta y Jacqueline Gassier.

Aunque en la exploración se ha tenido en cuenta la parte psíquica y emocional del paciente, porque va parejo al desarrollo motor, el diagnóstico de fisioterapia se corresponde a la parte motora, ya que es el campo de esta disciplina.

La madre ha informado en el mes de mayo, de que en los otros centros donde estaba siendo tratado el paciente (FEGEREC y Atención Temprana) le otorgaban una edad de desarrollo motor de 9-10 meses y cognitiva de unos 10-12 meses. Por lo tanto, el diagnóstico de fisioterapia al finalizar la intervención, coincide con el de los otros fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales que tratan al paciente.

En la siguiente tabla se muestran los diferentes hitos motores que el paciente ha conseguido de forma ordenada, y la edad de desarrollo psicomotor que V.Vojta y Jacqueline Gassier otorgan a estas habilidades:

TABLA 5: Habilidades conseguidas por el paciente al final del tratamiento.	
Edad de desarrollo	Habilidades
6 meses	Apoyo en manos en decúbito prono y elevación de tronco y vientre Exigencia de más atención de los adultos
7 meses	Apoyo en tres puntos en decúbito prono y manipulación de objetos Maduración del volteo Arrastre Cuadrupedia Manipulación en pinza
8 meses	Monopolización de la madre y diferenciación de la madre y el niño. Comprende que no son una misma persona Permanencia del objeto. Los objetos existen aunque salgan del campo visual Maduración de la sedestación oblicua (8-9meses) Maduración de la sedestación Inicio del gateo (madura a los 10 meses) Tirar objetos porque hacen ruido Teniendo un objeto en cada mano, existe capacidad para soltar uno de ellos y coger otro que se le tiende Empleo de las manos para alimentarse
9 meses	Tiende objetos Inicio de la bipedestación con ayuda Decide si interacciona o no con adultos y niños Comportamiento más cauteloso (9-10 meses)
10 meses	Inicio del descubrimiento del significado de continente-contenido

7.- DISCUSIÓN

El objetivo general de este trabajo académico ha sido alcanzar la máxima comprensión del caso clínico descrito, ofrecer información sobre el SRT, además de conocer los cambios producidos a nivel de desarrollo motor, tras un tratamiento de fisioterapia de 41 sesiones, centrado en el juego a través de objetos motivantes para el paciente.

El diagnóstico final de fisioterapia son 9 meses de desarrollo siguiendo las pautas de V.Vojta y Jacqueline Gassier.

Los cambios en el desarrollo motor se han valorado a través de la entrevista con la madre, la exploración física final y los valores obtenidos de la escala motriz gruesa.

En la exploración física final se ha valorado al paciente en diferentes posturas viendo que era capaz de hacer en cada una de ellas. Este tipo de exploración ha permitido una visión holística del paciente y la posibilidad de crear hipótesis sobre qué aspectos pueden limitar su desarrollo motor. La información que han proporcionan los progenitores también ha sido de gran valor para establecer una valoración subjetiva, ya que son quien más tiempo pasaban con el niño. La GMFM-88 ha permitido tener un resultado cuantitativo comparable con el inicial. Por lo tanto, para valorar los progresos del desarrollo motor del paciente se ha utilizado información cualitativa y cuantitativa.

Durante estos meses se han visto cambios motores, emocionales y físicos que iban a la par y seguían el orden de las teorías de desarrollo motor.

Conforme el niño ha ganado estrategias motoras ha aumentado su curiosidad, ansias de explorar y de desarrollar la bipedestación, donde la perspectiva es totalmente diferente.

La exploración con objetos y mejoras motoras han venido acompañadas de la permanencia del objeto. El niño ha empezado a buscar objetos que se caían u objetos que llaman su atención y eran escondidos. Un ejemplo de ello era una silla roja nombrada en *resultados*, en el apartado de *cambios de comportamiento*.

Durante el mes de febrero 2017 si existía algún objeto que interfería con la actuación terapéutica, esconderlo en la misma sala bajo una manta o detrás de otros objetos más grandes que impedían su visión, permitían continuar con la sesión. El paciente al no ver el objeto, volvía a centrarse en otros juguetes que sí podía ver. Sin embargo a finales de marzo

2017 el tapar con una manta la llamativa silla roja no era suficiente. El paciente sabía que la silla seguía bajo la manta, manteniendo su atención en ella y pidiendo con lenguaje corporal, ir hacia la silla; perdiendo todo el interés en otros juguetes y tareas.

Con este ejemplo se pueden ver tres cosas. La primera es que el paciente ha madurado en relación a sesiones anteriores. Sabía que el objeto sigue ahí aunque no pueda verlo. Su madre ha corroborado, asociando que reclamaba los juguetes que se le caían de la trona e insistiendo en ello con lenguaje corporal (sonidos, mirada y cuerpo en dirección de los objetos), mientras antes solo contaba *el instante en que se caían*. Esta actitud era más compatible de un bebé de 5 meses, y la permanencia del objeto más de un bebé de 8 meses.¹² La otra lección que puede dar este ejemplo es que el movimiento es el mantenimiento de diferentes posturas, el desplazamiento, la manipulación de objetos pero también es comunicación.¹⁰ En este caso clínico, el paciente no posee lenguaje verbal, pero si emplea las expresiones y gestos faciales y corporales para comunicarse.

La última idea que puede dar este ejemplo es el tema de la motivación, sobre la que versa en parte, este trabajo. La silla roja es mucho más motivadora que los otros juguetes que se le enseñan al niño, por lo que su atención va hacia la silla. El paciente no tiene motivos para moverse hacia otros objetos porque el que le gusta es la silla roja.

Ya en los albores del pensamiento clásico se observó la estrecha relación entre la motivación y la emoción como factores esenciales en el comportamiento humano.¹⁶ La motivación determina la conducta y está íntimamente vinculada a la actividad motora.¹⁶ Es el inicio de la acción orientada a la meta.¹⁵ Por esto es importante introducir en la terapia objetos y juguetes que sean atractivos para el paciente, que lo motiven a moverse y alcanzarlos. Esto justifica la importancia de la entrevista clínica con los progenitores, con el fin de recaudar información acerca de los gustos del niño. De la misma forma, la importancia de usar juguetes familiares en las sesiones y crear un clima agradable.

Desde el punto de vista del control motor y del aprendizaje, se debe tener en cuenta el sentido de la actividad y orientar la tarea hacia la satisfacción de las necesidades vitales del paciente¹⁶; en este caso como es un niño, estas actividades serían el juego. La posibilidad de asumir el logro como propio está relacionado con la motivación intrínseca de la persona¹⁶. Se entiende la motivación intrínseca como el placer y disfrute derivado del desempeño de una actividad¹⁶. Si las emociones resultantes del desempeño de una actividad son consideradas como agradables para el sujeto que las realiza, probablemente estará más motivado para

volver a implicarse en esa actividad¹⁶. Por el contrario, si las emociones son desagradables, la motivación de la persona se ve disminuida.¹⁶

Por estas razones también se debe gestionar de forma adecuada la frustración del paciente, que se ha visto claramente en algunas situaciones. Una de ellas ha sido la consecución de la cuadrupedia.

La cuadrupedia era una posición muy rechazada por el niño, llegando a grandes lloros al colocarlo en esta posición. Por este motivo, se ha colocado en esta posición de forma paulatina y relacionándola con el juego. La hipótesis del rechazo a esta postura, es que el paciente no puede jugar ni manipular objetos. Sus manos están hipotecadas sosteniendo la postura y además no es capaz de desplazarse desde esta posición. El paciente tenía una gran habilidad para llegar a los objetos de su deseo a través del volteo y el arrastre, para después colocarse en sedestación y manipular los objetos. En sedestación era muy estable, podía girarse sobre sí mismo y tenía las manos libres para manipular. No es extraño, que el paciente prefiriese esas estrategias antes que colocarse en cuadrupedia, donde además de no poder jugar, se demanda el control de tronco. Además, en esos momentos el niño ya había empezado a experimentar la bipedestación, posición en la cual, además de la nueva perspectiva, tenía las manos libres para jugar (con apoyo abdominal).

Cabía la posibilidad, de que el paciente se saltase la fase de gateo por su rechazo a la cuadrupedia. Se siguió estimulando la cuadrupedia y el gateo por sus beneficios, que son tanto trabajo de coordinación de ambos hemicuerpos, estimulación de ambos hemisferios cerebrales y trabajo de la musculatura de tronco¹⁴. Para gestionar la frustración del paciente ante esta actividad, se alternaba la bipedestación, que si era una postura muy motivadora, con la cuadrupedia. En atención temprana y los padres en su domicilio han trabajado mucho esta posición. Cuando el niño ha sido capaz de liberar una mano desde la posición de cuadrupedia para alcanzar juguetes deseados, sus llantos han disminuido, lo que podría afirmar la hipótesis propuesta.

A finales del tratamiento, el paciente ha empezado a gatear para alcanzar juguetes lejanos en vez de emplear el arrastre. El gateo aún no era maduro, no estaba totalmente desarrollado. El peso del cuerpo permanecía hacia posterior, pero alternaba perfectamente una mano y el pie contrario para desplazarse. La sustitución del arrastre por el gateo refleja un mayor desarrollo motor, conquistando nuevas formas de desplazamiento.^{12, 14}

La posible miopía y catarata puede ser un obstáculo en el tratamiento, ya que si el paciente no es capaz de ver objetos muy lejanos no irá hacia ellos.

El aprendizaje en los primeros años de vida es a través de los sentidos, por lo que la alteración de estos puede retrasar el desarrollo, aunque este puede alcanzarse igualmente¹⁴. Por ejemplo, los niños ciegos alcanzan la fase de *Split-brain*, pero más tarde que un niño con la capacidad visual sin alteraciones.¹⁴ Se cree que el déficit visual ha podido influenciar el resultado de algún ítem de la escala GMFM-88.

La bipedestación se ha visto muy inmadura y altamente inestable. Esto es comprensible si se tiene en cuenta que el paciente está en una edad motora de 9 meses y aprendiendo a gatear, por lo que no está preparado aún para la bipedestación. Igualmente es importante bipedestar a los niños para la formación de los acetábulos, porque por su edad biológica debería estar caminando.

La articulación de la cadera se beneficia de la gravedad en posición de alineación normal en lo referente a su estabilidad.¹⁷ La cabeza del fémur se encaja en el acetábulo mediante la fuerza de reacción que se opone al peso del cuerpo.¹⁶ Su acción coordinada encaja la cabeza del fémur en el acetábulo.¹⁷ La acción de los ligamentos es diferente según la posición de la cadera.¹⁷ En alineación normal o extensión, los ligamentos están tensos y la coaptación ligamentosa es eficaz.¹⁷ En flexión los ligamentos están extendidos y la cabeza no está coaptada en el acetábulo con la misma fuerza, siendo la articulación más inestable en esta posición.¹⁷

Existe evidencia en la literatura que da soporte a la utilización de los programas de bipedestación en niños con alteración neuromotora.¹⁸ La bipedestación es un factor protector frente a la displasia de cadera, promueve la mineralización ósea y el desarrollo del techo y cavidad acetabular.¹⁸

Por estas razones se ha realizado bipedestación controlada con el paciente y buscando siempre su correcta alineación. Además la bipedestación era algo motivador para el paciente, por lo que se trabaja en ella.

No se ha encontrado ningún estudio que evalúe el efecto de un programa de rehabilitación en niños con SRT. Sin embargo analizando estudios con cuadros de parálisis cerebral infantil como el de Eun Young et al, se ha observado en su estudio de la bipedestación en niños con parálisis cerebral espástica han obtenido resultados favorables, describiendo que el ejercicio

en carga puede desempeñar un papel importante en el aumento de la densidad ósea y promoción del crecimiento en niños con parálisis cerebral.¹⁹ El estudio de Eun Young Han et al no aborda la misma patología que este caso clínico, pero comparten la importancia de la bipedestación y el crecimiento óseo, que también es bajo en el SRT.¹⁹

El paciente realizaba la pinza, pero aún no realizaba la tenaza, a pesar de que la tenaza es un acto motor que se alcanza a los 8 meses de desarrollo.^{12, 14} Esto también puede deberse a que no se ha abordado especialmente la manipulación de objetos pequeños durante el tratamiento, sino que se ha centrado más la motricidad gruesa.

Se puede decir que existe una buena coordinación mano-boca, porque era capaz de llevarse alimentos a ella o incluso la propia mano. Sin embargo no era capaz de coger cubiertos para comer por sí mismo. Agarraba la mano de la madre para dirigirla la cuchara con alimento a la boca. Si se le proporcionaba una cuchara con alimento para que se la introduzca el mismo en la boca no era capaz de hacerlo. Esto se puede deber a diferentes motivos:

- Su edad de desarrollo a mayo de 2017 es de 9 meses. El uso de cuchara se inicia a los 10-12 meses y a los 7-8 meses emplean las manos para alimentarse. Por lo tanto, debido a su edad de desarrollo de 9 meses, no estaba preparado para emplear cubiertos pero sí para comer con las manos.²⁰
- El empleo de cubiertos para comer exige reconocer el objeto como algo externo al propio niño, controlar el peso y las distancias del mismo.
- Falta de motricidad fina en la mano para poder manipular los cubiertos. El tratamiento se ha centrado en la motricidad gruesa.

En lo referente a la parte emocional y cognitiva, se cree que en el mes de marzo 2017 ha pasado por la fase de diferenciación de la madre, ya que estas sesiones lloraba por separarse de ella cuando antes no lo hacía. También en esta época llora alguna vez al quedarse con los abuelos. Ha empezado a ser más selectivo con las personas. Aunque continuaba siendo un niño muy sociable y afable, interaccionaba menos con desconocidos.

En mayo 2017 reconocía al personal que lo trataba y lo hacía saber a través del lenguaje corporal y siendo selectivo ante la posibilidad de irse con un profesional desconocido o conocido. Aunque la madre siempre había comentado que parecía preferir al género femenino, no es hasta mayo cuando se nota esta preferencia en consulta.

La diferenciación de la madre se asocia a una edad de ocho meses de desarrollo y lo acompaña la monopolización de la misma.^{12, 14} Ella misma confirmaba que se ha vuelto mucho más demandante, reclama más atención, sobre todo cuando ve que ella está hablando con otras personas y no le presta atención. Este comportamiento se ha podido ver en consulta. El niño a través de su lenguaje corporal y aumento del tono de voz reclamaba a su madre y cuando esta le prestaba atención se relaja, baja el tono de voz y sonreía. Este comportamiento, junto con su decisión de interactuar o no con otros adultos, cuando al inicio del tratamiento socializaba con cada persona que le prestase atención, muestra un cambio en el desarrollo. El niño se ha abierto al mundo social más allá del entorno familiar (más de seis meses de desarrollo) y reclama su puesto como ser social, lo cual ocurre con ocho o más meses de desarrollo psicomotor.^{12, 14} También se ha vuelto más miedoso según las afirmaciones de la madre. Este sentimiento se da en niños de 10-12 meses cuando empieza a iniciar la bipedestación. Esto se debe, además de como método de protección de caídas, a que en esa edad el niño ya ha asumido que es un ser independiente de su madre y de los objetos, por lo tanto existe un mayor temor.^{12, 14}

El paciente ha empezado a mostrar esta conducta más temerosa tras el trabajo en atención temprana del reflejo de protección, ya que ante las caídas no coloca las manos a modo de protección. Esto es especialmente peligroso porque el paciente está iniciando la bipedestación y puede caerse fácilmente. Por este motivo, cuando se trabajaba la bipedestación y el niño se dejaba caer, se buscaba que apoyase las manos y se agarrase a superficies. En las últimas sesiones la madre afirmaba que el niño era más miedoso a la bipedestación que inicialmente.

A finales de marzo e inicios de abril 2017 han sido unos momentos especialmente difíciles para aplicar la terapia, porque además de los lloros por la separación materna, el niño aprende una nueva estrategia para conseguir los objetos de deseo: el llanto. El niño sabía que si lloraba, se le tienden los juguetes que él desea sin que tenga que ir a por ellos. Esto también refleja una actitud ante los adultos, como aprende a manejarlos. Tras una sesión de 15 minutos de llantos porque no se le acercaba el objeto este comportamiento empieza a cambiar. Aquí radica también la importancia de entender que el niño tiene capacidades para realizar los movimientos y alcanzar los objetos, dándole los juguetes no lo estamos ayudando, sino todo lo contrario. Lo cual no significa que siempre haya que negarle todo lo que quiere. Hay que evitar la frustración del niño para que no deje de intentar moverse, y para que no relacione la terapia con algo traumático.

Por otro lado también se puede ver que la motricidad tiene un objetivo y que si se le proporciona ese objetivo al paciente, ya carece de motivos para moverse y por tanto no lo hará. Vuelve a destacar la importancia de la motivación y la finalidad de la tarea.¹⁶

Esto se ha podido ver, por ejemplo en el trabajo del arrastre durante los primeros meses de tratamiento. Cuando aparecía el arrastre y se movía hacia el objeto que estaba bastante cerca, se le alejaba un pelín para que siguiese arrastrándose un poco más. Normalmente si se le separaba una segunda vez el niño entraba en llanto. Por un lado se ha podido ver que el niño calculaba la distancia y sabía que el objeto deseado se alejaba. Por otro lado se debe evitar ese llanto y ofrecerle el objeto, porque si ya le costaba realizar el arrastre y ve que haciéndolo no consigue objetos, no se piensa que no hay motivos para seguir intentándolo.

Los resultados cuantitativos de este caso clínico se han obtenido a través de la escala GMFM-88. Las puntuaciones han aumentado en comparación a los resultados obtenidos en el mes de febrero.

En *decúbitos* y *volteo* ha alcanzado la máxima puntuación, correspondiente a su edad de desarrollo actual y exploración física que coincidirían con la maduración del volteo.

En sedestación es altamente estable y llega a ella a través de la sedestación oblicua. No completa esta dimensión porque en los ítems 35, 36 y 37 no consigue sentarse por sí mismo en un banco pequeño. Se cree que estas actividades estarían influenciadas por la esfera cognitiva.

El gateo y la posición de gatas podría estar condicionado por el posible déficit visual que padece. Es decir, que la falta de visualización de objetos deseados limite las distancias que es capaz de gatear o arrastrarse. Sí si le va alejando poco a poco se enfada. También se apreciaba que el niño se despistaba más que al inicio del tratamiento en febrero. Esto podría deberse a la carencia de atención mantenida que refieren los informes de otros profesionales de la salud, o bien por un avance en el desarrollo psicomotor. A partir de los seis meses de desarrollo el niño cada vez controla más sus emociones e impulsos, y con el tiempo aprende a ser más selectivo con las personas^{12, 14}, como ya se ha descrito anteriormente. Esta también podría ser una de las razones por las que parece prestar menos atención a las tareas o cambio de las mismas por iniciativa propia. Se necesitaría opinión de neuropsicología.

En la esfera cognitiva apenas está recibiendo tratamiento. Como la esfera motora, psíquica y emocional son prácticamente una en los primeros años de vida, puede que trabajando la parte cognitiva se pueda mejorar la motora. Por ejemplo, alcanzar un mayor rendimiento motor

porque el niño está más atento a tareas y las completa sin cambiar su foco de atención a otro objeto o lugar.

Como límites en la elaboración de este trabajo se debe nombrar la reducida experiencia profesional que realiza la intervención fisioterápica, sobre todo en el campo de la fisioterapia pediátrica.

Estas carencias se habrían podido subsanar con la existencia de literatura sobre el SRT centrada en el tratamiento físico, que no se han podido encontrar. Los artículos en han sido muy útiles para conocer la enfermedad y dar contextualizar el trabajo, pero no permiten reflexiones sobre resultados de efectos de tratamientos

El paciente ha seguido recibiendo tratamiento de otros profesionales al mismo tiempo que recibía esta estimulación. No se puede conocer hasta qué punto esta intervención ha podido influir más o menos que las otras intervenciones centradas en la parte física (fisioterapia en atención temprana y terapia ocupacional). Sí se sabe, a través de la comunicación de la madre, que en todos los centros se estaban trabajando las mismas posturas y hacia alcanzar las mismas actividades y que se comparte el diagnóstico de 9 meses a mayo de 2017.

El tipo de estudio realizado también es un límite en sí mismo, ya que sólo se aborda un caso clínico y por eso sus resultados no son extrapolables a otras poblaciones de portadores de este síndrome. Las enfermedades raras cursan con la dificultad de establecer poblaciones de estudio por su baja incidencia en comparación a otras enfermedades.

Otro punto que podemos resaltar es el cuadro de estreñimiento del paciente. Dicho cuadro podría ser susceptible de tratamiento de fisioterapia sin embargo, este factor no se ha abordado porque este trabajo se ha centrado en el desarrollo psicomotor, concretamente en la motricidad gruesa.

8.- CONCLUSIONES

La evolución del paciente de este estudio de caso ha sido favorable. Al inicio de este estudio se le ha otorgado una edad de desarrollo motor de 6-7 meses. Tres meses después, tras 41 sesiones de fisioterapia, presenta una edad de desarrollo motor de 9 meses. Estos resultados pueden verse a través de las actividades motoras que el paciente es capaz de realizar al final del tratamiento y del aumento de la puntuación de la GMFM-88.

Los resultados obtenidos no son exclusivos del tratamiento de fisioterapia realizado para este estudio de caso, sino también a las demás terapias a las que el niño acude y sin olvidar la estimulación que el paciente recibe por parte de su familia.

Destaca la importancia del equipo multidisciplinar, ya que el paciente presenta un retraso generalizado que se debe abordar desde diferentes perspectivas y nunca aislar los síntomas. La visión del paciente de forma holística es primordial para este tipo de tratamientos. La intervención a nivel cognitivo podría aumentar los resultados motores y viceversa, conforme el autoconocimiento corporal y del medio aumenta, más curiosidad y motivos para moverse ha encontrado el paciente. La motricidad también incluye la comunicación, y por ello el lenguaje, que está considerado como motricidad fina. A falta de comunicación verbal puede ser el motivo por el cual el niño sigue comunicándose mucho a través del lenguaje corporal.

La comunicación con la familia ha sido muy relevante, tanto para comunicar los cambios que no son visibles en consulta, proporcionar diversos informes médicos, conocer que se estaba realizando en otras terapias y aprender estrategias para continuar la estimulación del niño en su hogar.

A pesar de no existir evidencia de que tipos de tratamiento de fisioterapia son eficaces para tratar los casos de SRT, en este caso clínico, tratando las diferentes fases del desarrollo psicomotor a través del juego y elementos motivantes para él, se han conseguido cambios favorables.

Con pocos medios materiales (juguetes y una manta de juegos), conocimientos básicos y ojo clínico, se ha podido ver evolución en el paciente.

9.- BIBLIOGRAFÍA

1. Spina, S., Gervasini, C., & Milani, D. Ultra-Rare Syndromes: The Example of Rubinstein-Taybi Syndrome. *IJP*. 2015;41(4): 177–186.
DOI: 10.1055/s-0035-1564571
2. Milani, D., Manzoni, F., Pezzani, L., Ajmone, P., Gervasini, C., Menni, F. et al. Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management. *IJP*. 2015;41(4).
DOI: 10.1186/s13052-015-0110-1
3. Stevens, C. A., Pouncey, J., & Knowles, D. Adults With Rubinstein – Taybi Syndrome. *AJMG*. 2011;7(155):1680–1684.
DOI: 10.1002/ajmg.a.34058
4. Kamenarova, K., Simeonov, E., & Tzveova, R. Identification of a novel de novo mutation of CREBBP in a patient with Rubinstein-Taybi syndrome by targeted next-generation sequencing: a case report. *Hum Pathol*. 2015;47(1).144-149.
DOI: 10.1016/j.humpath.2015.09.004
5. Marzuillo, P., Grandone, A., Coppola, R., Cozzolino, D., Festa, A., Messa, F. et al. Novel cAMP binding protein-BP (CREBBP) mutation in a girl with Rubinstein-Taybi syndrome , GH deficiency , Arnold Chiari malformation and pituitary hypoplasia. *BMC Medical genetics*. 2013; 14(1): 28.
DOI: 10.1186/1471-2350-14-28
6. Schorry, E. K., Keddache, M., Lanphear, N., Rubinstein, J. H., Srodulski, S., Fletcher, D., & Grabowski, G. A. Genotype – Phenotype Correlations in Rubinstein – Taybi Syndrome. *Am J Medical Genet A*. 2008;146A(19): 2512–2519.
DOI: 10.1002/ajmg.a.32424
7. Wiley, S., Swayne, S., Rubinstein, J. H., Lanphear, N. E., & Stevens, C. A. Rubinstein-Taybi Syndrome Medical Guidelines *AJMG*. 2003; 119A (2):101-110.
DOI: 10.1002/ajmg.a.10009
8. Cathy A Stevens, MD. Rubinstein-Taybi syndrome. En: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. *GeneReviews* [Internet]. [Washington]: University of Washington, Seattle;1993-2017. [Citado en febrero 2017]. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1526/>

9. Kamate, M. Rubinstein Taybi syndrome: Broad thumbs – Hallux syndrome. *Journal of the Scientific Society*.2012; 39(1):174–176.
10. Carrillo, JM., Collazo, S. Clasificación de la motricidad.En: Collado, S., Pérez C., Carrillo JM, editores. *Motricidad, fundamentos y aplicaciones*.Madrid;2004. p.21-27.
11. Carrillo, JM., Collazo, S. Concepto de motricidad y de psicomotricidad.En: Collado, S., Pérez C., Carrillo JM, editores. *Motricidad, fundamentos y aplicaciones*. Madrid;2004. p.15-19.
12. Gassier, J. *Manual del desarrollo psicomotor del niño*. 2ªed. Barcelona: Masson; 1996.
13. Ronald, S. *El desarrollo infantil en sus primeras etapas. Normal y patológico*. 7ªed. Barcelona:Editorial Médica y Técnica, S.A:1983
14. Vojta, V. *El descubrimiento de la motricidad ideal*. Madrid:Morata;2011.
15. MichaelaLinder-Lucht,MD., VerenaOthmer,MD., MichaelWalther,MD.,JuliaVry,MD., UllaMichaelis,PT. et al. Validation of the Gross Motor Function Measure for Use in Children and Adolescents With Traumatic Brain Injuries. *Pediatrics*.2014;120(4):880-886. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17908744>
16. Peñacoba Puente, C., Trugeda Pedrajo, N., Pérez Corrales, J. *Procesos psicológicos básicos y control motor*.En: Cano de la Cuerda R, Martínez Piédrola RM, Miangolarra Page JC, editores. *Control y aprendizaje motor. Fundamentos, desarrollo y reeducación del movimiento humano*. Madrid;2017.p23-28.
17. Kapandji AI. *Fisiología Articular*. 6ªed.Madrid: Panamericana; 2012.
18. Macías Merlo, L. *Prevención de las displasias de cadera a través de los programas de bipedestación en abducción en niños con parálisis cerebral diplejía espástica*. [Informe en Internet] 2016. Consultado junio 2017. Disponible en: <http://www.desenvolupa.net/Ultims-articles/Prevencion-de-las-displasias-de-cadera-a-traves-de-los-programas-de-bipedestacion-en-abduccion-en-ninos-con-paralisis-cerebral-diplejia-espastica-Lourdes-Macias-Merlo-07-2016-Nou>
19. Han, E. Y., Choi, J. H., Kim, S., & Im, S. H.The effect of weight bearing on bone mineral density and bone growth in children with cerebral palsy.*Medicine*.2017;96(10):16–19.
DOI: 10.1097/MD.0000000000005896
20. Mulligan. *Terapia ocupacional en pediatría. Proceso de evaluación*.Madrid:Panamericana;2006.

10.- ANEXOS

10.1.- HOJA DE INFORMACIÓN AL PACIENTE Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

HOJA DE INFORMACIÓN AL PACIENTE

Me dirijo a ustedes _____

y _____ como padres de _____ para solicitar su autorización para la recogida de datos clínicos de su hijo en lo que respecta al retraso psicomotor que padece, motivo por el cual está siendo tratado en el centro Cefine.

Si decide autorizar debe leer antes este documento y hacer todas las preguntas que necesite para comprender los detalles sobre el mismo.

Esta decisión es libre y voluntaria.

¿Cuál es el objetivo de esta petición?

Nuestro interés es exponer el problema de salud que presenta su hijo, síndrome de Rubinstein-Taybi que cursa con retraso psicomotor, a la comunidad científica de la Universidad de A Coruña, concretamente en la facultad de fisioterapia. Para ello queremos realizar un *estudio de caso*, recogiendo todos los datos posibles y presentar como ha sido tratado y cómo ha evolucionado. Esta información podría ser de utilidad en el futuro para otras personas que padezcan la misma enfermedad.

¿Qué nos están solicitando?

Ustedes, _____ como padres de _____, que está siendo atendido en Cefine por presentar retraso psicomotor a consecuencia del síndrome de Rubinstein-Taybi, nos autorizan para recoger datos de su historia clínica y realizar un estudio de caso sobre el mismo. Este estudio de caso se presentará como trabajo de fin de grado de fisioterapia.

Entre la información que queremos recoger, es necesario: la anamnesis realizada, fotos y videos de la intervención, informes de otros profesionales, descripción del tratamiento y evolución del paciente.

¿Cuál sería el alcance de publicación de este estudio de caso?

Este estudio de caso se emplearía para realizar el trabajo de fin de grado de fisioterapia, siendo la autora Laura Senande Corzón. Como trabajo de fin de grado se presentará ante un tribunal compuesto por profesores de la facultad de fisioterapia de A Coruña. Existe la posibilidad de que una vez presentado pase a formar parte del repositorio de trabajos universitarios de la Universidad de A Coruña, donde se puede acceder a los trabajos del alumnado de forma libre vía internet.

¿Se protegerá la confidencialidad de los datos del paciente?

El tratamiento, comunicación y cesión de sus datos se hará conforme a lo dispuesto por la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal.

Los datos del paciente se recogerán de forma anónima, sin ningún carácter personal que pueda llevar a identificar al paciente. No se recogerá ningún tipo de información de carácter personal. El contexto familiar y entorno del paciente se relatará también de forma anónima. Aun así, no podemos garantizar el anonimato absoluto, alguien conocido podría identificar al paciente.

Solamente la autora de la publicación tendrá acceso a sus datos personales.

Para una mayor comprensión del caso clínico, le solicitamos su autorización para tomar fotografías y videos del paciente. En este material audiovisual no se mostrará nunca la cara de su hijo o bien se borrarán sus rasgos para garantizar su anonimato. Las fotos y videos tomadas se harán siempre con un mínimo de ropa, pañal y body, nunca desnudo.

¿Obtendré algún beneficio o riesgo?

Usted de forma voluntaria y libre accede a participar en este estudio de caso, por lo que no se esperan beneficios a cambio.

La participación en el estudio de caso no portará riesgos al paciente ni a sus progenitores.

Contacto:

Si tiene alguna duda puede contactar con: Laura Senande Corzón

Teléfono: 697255407

Correo electrónico: laura.senande@udc.es

Muchas Gracias por su colaboración

CONSENTIMIENTO INFORMADO

D _____
D^a _____ como
padres de _____ hemos leído la
información contenida en este documento, y autorizo a que se utilicen los datos de la historia
clínica de _____, en las condiciones que se describen, así como
el material fotográfico y audiovisual que puedan tomar durante las sesiones.

Deseo conocer el documento una vez que se haya presentado

Fdo.: El padre

Fdo.: El profesional que solicita el
consentimiento

Nombre y apellidos:

Nombre y apellidos:

Fecha:

Fdo.: La madre

Nombre y apellidos:

Fecha:

10.2.- INFORME PSICOEDUCATIVO

Contamos con el siguiente informe de psicología realizado el 20/11/16 (20 meses edad biológica). Aunque en este se hable de la situación actual del paciente, todos los datos se refieren a la situación actual de noviembre de 2016. El documento es el siguiente:

1. DATOS GENERALES

El paciente es el único hijo del matrimonio no consanguíneo.

ANTECEDENTES FAMILIARES

Una prima de la madre tiene Síndrome de Down.

HISTORIA PRENATAL, PERINATAL, POSTNATAL

Embarazo normal. La madre refiere un cólico de riñón e ingreso durante 7-10 días cuando estaba embarazada de 8 meses. El parto tuvo lugar en la semana 39 y de forma programada. No se empleó instrumentación. El niño nació el 02/03/15. Su peso al nacer fue de 2965g y 49cm de talla. El resultado del Test de Apgar en el momento de nacimiento fue 9/10.

APARICIÓN DE LOS PRIMEROS SÍNTOMAS

Al día siguiente de nacer los médicos comentan a los padres la posibilidad de que el niño tuviera algún tipo de síndrome o alteración cromosómica dado que el niño no podría tragar. Consta informe del 27/03/15 del hospital donde se produce el parto, en el que se recoge que el paciente ingresa para monitorización por sospecha de cardiopatía congénita y estudio de rasgos dismórficos en exploración física.

En este informe aparece como diagnóstico:

- Recién nacido a término de peso adecuado para la edad gestacional
- Criptorquidia bilateral
- Síndrome dismórfico. Probablemente **Síndrome de Rubinstein-Taybi**
- Cardiopatía congénita
- Taquicardia supraventricular paroxística
- Alcalosis metabólica secundaria

Se pide prueba genética el 11/03/15 y el resultado a 17/07/15 recoge una variante probablemente patogénica. Se detecta la presencia de heterocigosis en la variante c.992>G en el gen CREBBP mediante secuenciación.

Diagnóstico síndrome de Rubinstein-Taybi. Así mismo se recoge que el niño presenta microcefalia.

El paciente es operado de criptorquidia y hernia en febrero de 2016 y una segunda vez en septiembre de 2016.

HISTORIA DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

Con 11 meses empieza a levantar la cabeza. No es capaz de voltearse de prono a supino ni de supino a prono realizándolo en alguna ocasión y con dificultad. Es capaz de agarrar pies en decúbito supino y aparece sedestación sin apoyos durante periodos de tiempo cortos.

También es capaz de dirigir las manos a un objeto pero no es capaz de reptar, gatear o conseguir la bipedestación con apoyos.

Con 17 meses se empieza a sentar con apoyo.

ALIMENTACIÓN

El niño es alimentado con lactancia artificial desde que nace hasta la actualidad, comenzando a ingerir papillas en torno a los 4-5 meses. Los semisólidos se empiezan a administrar con 15 meses.

En la actualidad su alimentación es variada aunque ingiere comida semisólida. No se le administran sólidos porque es muy fácil que se atragante y/o vomite. Mastica poco los alimentos dado que no es capaz de coordinar correctamente la motricidad bucolingual facial y tragar de una manera adecuada.

Además la familia constata que no puede tomar bebidas ácidas o frutas porque le provoca reflujo.

Padece problemas de estreñimiento. La familia refiere que deben darle diariamente medicación para poder combatir los síntomas que ello le produce. En ocasiones ha tenido que acudir a urgencias debido a la dificultad ocasionada por este hecho.

CONTROL DE ESFÍNTERES

El paciente no tiene control de esfínteres ni de día ni de noche.

SUEÑO

No se refiere ningún tipo de problema en el desarrollo del sueño. Actualmente el niño duerme en su cama en solitario por la noche con algunos despertares nocturnos. Normalmente no duerme siesta y si está enfermo duerme unos 20-30 minutos por la tarde.

ATENCIÓN RECIBIDA

Atención médica:

- Pediatría
- Neurología
- Gastroenterología
- Endocrinología
- Oftalmología
- Rehabilitación
- Cardiología
- Fisioterapia

Pruebas médicas realizadas:

- Prueba genética
- Electroencefalograma
- Cardiograma dopler
- Evaluación de traumatólogos
- Ecografías testiculares

HISTORIA EDUCACIONAL

A los 7 meses comienza su escolarización en guardería hasta a actualidad.

2. ESTADO ACTUAL

El paciente actualmente (a 20/11/16) tiene 20 meses y durante el presente curso escolar estará escolarizado en 2º de Educación Infantil (2 años). Cuenta con un certificado de **minusvalía del 46%** debido a un trastorno digestivo funcional y retraso madurativo. A nivel médico se recoge un **diagnóstico de Síndrome de Rubinstein-Taybi, cardiopatía congénita, reflujo gastroesofágico y retraso psicomotor a nivel psicológico.**

En noviembre de 2016 ha comenzado a recibir 1h/semana de reeducación psicoeducativa. Durante el trabajo y la evaluación del pequeño hemos podido observar los siguientes patrones de desarrollo en las diferentes áreas de maduración:

A nivel perceptivo-motriz:

El paciente presenta sonrisa social, es capaz de ajustar el tono muscular y mantener una postura simétrica. Muestra actividad espontánea y es quien de sujetar la cabeza en posición de decúbito prono sobre antebrazos.

Muestra presión voluntaria y dirige las manos a objetos. Recientemente ha comenzado a sentarse con apoyo y realiza volteos de prono a supino y de supino a prono. En alguna ocasión puede **mantenerse sentado sin apoyo aunque a veces le cuesta mantener el equilibrio y puede caer, es capaz de quitarse un pañuelo de la cara estando sentado. Tampoco es capaz de pasar de tumbado a sentado ni ponerse de pie.**

No es capaz de reptar, ni de gatear. Tampoco es quien de mantenerse de pie sin apoyo ni caminar.

A nivel adaptativo:

En relación a el área Adaptativa se observa un niño que es capaz de succionar y fijar la mirada. Puede seguir la trayectoria de un objeto y sostener un sonajero en una mano, pero enseguida se cansa y lo lanza. En el momento que sale de su campo de visión es como si no existiera. A veces tiende la mano hacia un objeto para cogerlo. Comienza a sostener n objeto en cada mano aunque no siempre lo realiza. Sin embargo **no es capaz de pasar un juguete de una mano a otra, le cuesta recoger un objeto con oposición el pulgar** y no tira de un cordón para alcanzar un juguete.

Asimismo, no abre cajones, ni bebe solo, ni usa cubiertos, no se quita una prenda de vestir, ni imita trazos, ni tampoco abre las puertas. No es capaz de comer solo. Ni controla esfínteres.

El paciente no es capaz aún de vestirse y desvestirse. En relación a la alimentación toma biberón él solo, pero el resto de alimentos tienen que ser administrados por un adulto exceptuando alguna galleta o gusanitos que si intenta agarrar e introducir en la boca. No es capaz de usar el vaso sin ayuda ni los cubiertos. Además utiliza tanto chupete como biberón.

- Desde el comienzo de la intervención se ha apreciado que el paciente presenta importantes problemas de mantenimiento de la atención sostenida. Lo que le impide poder realizar una misma actividad durante un período de tiempo prolongado.

Para la adquisición de la mayor parte de los contenidos relacionados con autonomía de la vida diaria, es necesario que el niño desarrolle unas correctas capacidades de imitación que le permitan ir adquiriendo comportamientos nuevos a través de los aprendizajes de los que le rodean. Actualmente el niño no es capaz de imitar con acierto movimientos corporales toscos.

A nivel lingüístico:

En relación a la comunicación y lenguaje se observa un retraso importante en relación a su edad cronológica. El paciente muestra un importante desfase evolutivo en la motricidad buco-linguo-facial presentando babeo persistente.

En relación a la producción oral es capaz de realizar emisiones vocálicas en determinadas situaciones. Le agrada repetir vocales y algún sonido gutural (papapapapa, aamamama, atatata...). Balbucea cuando la situación le resulta agradable pero sin intención comunicativa. La comunicación se orienta mediante las rutinas del día a día.

No emite ninguna palabra aislada, ni emplea signos ni cualquier otro sistema de comunicación alternativa. No dice ni hola ni adiós con las manos ni lanza besos.

A nivel social:

Es un niño cariñoso y afectuoso tanto con sus familiares como con adultos cercanos, y se muestra partícipe en el contacto hacia los mismos. Reconoce a su madre y no llora cuando se queda con extraños.

A nivel comportamental:

Recientemente comienza a balancearse y mostrar movimientos repetitivos con la cabeza de derecha a izquierda. Se golpea la cabeza con la mano o incluso se ha llegado a golpear la cabeza con la cama. Todos estos movimientos no se asocian ni a frustración, ni enfado, ni placer, ni autoestimulación. La familia está pendiente de evaluación neurológica para determinar el origen de esta conducta. Se ha realizado un electroencefalograma recientemente y la familia está a la espera de los resultados.

3. CONCLUSIONES

De las evaluaciones realizadas y del tiempo pasado durante la interacción con el pequeño se puede concluir que el nivel de **desarrollo general en todos los ámbitos se corresponde con una edad cronológica de 6-9 meses.**

Lo contenido en este informe es válido en el momento presente, y es susceptible de cambio según los avances que se vayan produciendo. Por el momento, lo mejor es centrarse en los aspectos positivos del niño e ilusionarse con sus pequeños logros y avances.

10.3.- INFORME FISIOTERAPIA FEGEREC

Paciente de 20 meses de edad que acude a fisioterapia semanalmente a la Federación Gallega de Enfermedades Raras desde el mes de diciembre de 2015.

Diagnosticado genéticamente de Síndrome de Rubinstein-Taybi

Presenta un retraso psicomotor moderado y al realizar la exploración neurocinesiológica encontramos lo siguiente:

- Sonrisa social: Presente
- Posición de decúbito prono sobre antebrazos y alzar la cabeza: Presente
- Prensión voluntaria: Presente
- Dirige la mano al objeto: Presente
- Volteos de prono a supino: Presente
- Volteos de supino a prono: presente. Dificultad para sacar miembro superior derecho en función de cómo quede colocado.
- Agarrar pies en decúbito supino: Presente
- Sedestación sin apoyos: Presente
- Reptación: ausente. En circunstancias de normalidad se alcanza entorno a los 7 meses
- Gateo: ausente. En circunstancias de normalidad se alcanza entorno a los 10 meses. Capaz de mantener el apoyo en cuatro puntos durante cortos períodos de tiempo
- Bipedestación con apoyos: Presente
- Bipedestación sin apoyos: No presente
- Marcha: No presente

Falta maduración en las etapas de desarrollo motriz en relación a su edad.

10.4.- NOTAS DE TERAPIA OCUPACIONAL DURANTE LOS MESES DE TRATAMIENTO

21/12/2016

Utilizamos vibraciones en la cara y miembros superiores (juguete con vibración), mostrando gusto por esta sensación. También le gustó utilizar estímulos vestibulares.

La madre nos comenta que los juguetes con vibración le gustan mucho.

Le gusta jugar dirigiendo las manos de otra persona. En general no tiene iniciativa de ir él a pulsar los botones de los juguetes, lleva la mano de alguien para que se lo pulse.

29/12/2016

Trabajando en posición de decúbito prono con una cuña debajo, se puso de rodillas mientras se apoya con ambas manos.

Chasca los dientes como si estuviese masticando algo con la boca cerrada.

03/01/2017

Aparenta bloquear menos las rodillas cuando está sentado. Antes usábamos material para evitar el bloqueo de rodillas en sedestación, pero ya no es necesario.

La madre nos comenta que en la silla del coche empieza a flexionar las rodillas en lugar de tenerlas estiradas (normalmente las llevaba bloqueadas en extensión).

10/01/2017 y 11/01/2017

Evaluación inicial Marry Palmer. a raíz de esto vemos que parece tener sus miembros inferiores desconectados del resto del tronco, como si no formasen parte de su esquema corporal. Esto se nota fundamentalmente cuando se encuentra en decúbito prono. Además, cuando está en decúbito supino juega metiéndose los pies en la boca.

También se decide trabajar con él a nivel vestibular. Esto surge por unos movimientos repetitivos que hace con el cuerpo y la cabeza, como si se balancease para buscar ese estímulo a nivel vestibular.

17/01/2017 y 19/01/2017

Su madre nos enseña un vídeo pasando de sedestación a decúbito prono, dónde parece que no es capaz de sacar la pierna derecha de debajo de su tronco.

La madre nos comenta que cuando llega a casa le cuesta mucho dormirse, a pesar de aparentar estar cansado. Además nos dice que los movimientos repetitivos del cuerpo y cabeza también los realiza en casa con frecuencia.

Igualmente nos comenta que los médicos le han dicho que tiene miopía, pero que no pueden valorar cuántas dioptrías debido a su edad, y que tiene manchas blancas que posiblemente sean cataratas en un ojo.

Observamos que aguanta más en decúbito prono sin necesidad de usar a cuña para elevar el tronco.

Estamos introduciendo durante las sesiones el juego con una cierta finalidad, es decir, coger un animal para guardarlo en su casa o darle un objeto a alguien.

24/01/2017 y 26/01/2017

Se evalúa la sensibilidad superficial (táctil) con el uso de texturas. Observamos en miembros inferiores que, aquellas texturas más duras (felpudo) le resultaban desagradables y las más suaves (lana) parecía no notarlas.

En estas dos sesiones balbuceó de forma que parecía decir "agua". Además, en la última de las sesiones mientras bebía se atragantó en dos ocasiones.

A lo largo de las tres últimas sesiones realizadas, aportándole un estímulo vestibular (balanceos), hemos podido comprobar que es algo que le gusta mucho.

10.5.- INFORME CLÍNICO DE ATENCIÓN TEMPRANA

Paciente visto por primera vez en nuestras consultas con 1 mes de vida. Desde un primer momento se le diagnosticó un retraso psicomotor y se incluyó en un programa terapéutico globalizado, atendiendo a su nivel madurativo en cada una de las áreas de desarrollo. Se trata de un programa de Estimulación Precoz, de tipo mixto, acudiendo el área de tratamiento de nuestra unidad y en su domicilio. Posteriormente se le añadió fisioterapia. También va a estimulación global (1día/semana) a la Asociación Fegerec. Además está con alumnos en CEFINE 4días/semana, estimulación, logopedia... Desde entonces está siendo controlado en revisiones periódicas.

Su situación en la edad de 1 año y 11 meses es la siguiente:

- Evolución claramente favorable. Come bien, ya no suele atragantarse, a veces se pone nervioso con temblores cuando le dan algo que le gusta, una galleta (inmadurez y descoordinación).
- Empieza a repetir algunas palabras y sonidos. Dice algo parecido al agua. Bebe con mínima ayuda de una botella con pitorro.

ESCOLARIZACIÓN: va a guardería

EXLORACIÓN NEUROKINESOLÓGICA: Exploración General

Decúbito supino: dismorfia facial, hipertriosis facial y en región pretibial, dedos aplanados.

Aunque ya no llora todo el rato, sigue sin colaborar mucho. Si me alejo ceo como interactúa con la madre y colabora mucho mejor. Ya está más conectado, con los ojos abiertos...

Alineación de cabeza: Normal.

Postura y movilidad de miembros: Normal

Tono muscular: Normal

Balance articular: Normal

Sonrisa social: Presente

Fija y sigue con la mirada: Presente

Mano a objeto: Presente. Se quita y se pone el chupete. Le cuesta la manipulación y coordinación fina, pero la ha mejorado claramente.

Supera línea media: no colabora lo suficiente, pero parece que sí. No tengo claro que busque el objeto desaparecido.

Decúbito prono:

Saca MMSS con estímulo en talón: Presente.

Elevación de la cabeza 90°. Centro de gravedad (punto de apoyo): hemiabdomen, inmadurez. Trabajarlo más.

Giros y volteos: Presente.

Reptación: Regular. Para desplazarse se gira hacia un lado, o sentado girándose con los pies.

Sedestación: libre con buenos reflejos de defensa, persiste leve pliegue cervical e hipercifosis dorsal media por hipotonía.

Gateo: no gatea. Aguanta más tiempo en cuadrupedia.

Reacción de puesta en pie: Presente.

Bipedestación con apoyo: Presente.

Bipedestación sin apoyo: No presente.

Marcha lateral: No presente.

Apoyo plantar: No presente

Marcha: No presente.

Reacciones de Voight: normal, 3^o-4^o trimestre.

Juicio clínico:

Niño de 2 años de vida diagnosticado de SRT con microcefalia que presenta retraso psicomotor global secundario, persiste leve hipotonía axial e inmadurez en decúbito prono, pero va mejorando. Su edad de desarrollo aproximada es de nivel motor 9-10 meses, quizá a nivel cognitivo un poco más.

Comentarios:

El menor presenta retraso global en todas las áreas de desarrollo, lo que dificulta su aprendizaje, comunicación y sociabilización acordes con su edad cronológica.

Habría que valorar la necesidad y conveniencia de incluirlo en el grupo de niños acorde a su edad de desarrollo y no a su edad cronológica, así como valorar la necesidad de apoyos específicos individualizados que garanticen el desarrollo de su potencial educativo y su adaptación general al entorno escolar.

10.6.- INFORME DE LOGOPEDIA

Objetivos a tratar en logopedia:

1. Reflejo nauseoso aumentado:

El reflejo nauseoso (también conocido como reflejo faríngeo) aparece a las 32 semanas de gestación y sirve como un mecanismo protector de la alimentación. Se caracteriza por la presentación de arcadas causadas por un cuerpo extraño, al entrar en contacto con el espacio situado entre la cavidad oral y la faringe.

Fisiología del reflejo nauseoso

El componente aferente del reflejo nauseoso está mediado por los axones sensoriales del nervio glossofaríngeo (noveno par craneal) y el componente eferente se da a través del nervio vago (décimo par craneal).

Algunas condiciones pueden aumentar el reflejo nauseoso, como las roncopatías y algunos **trastornos neurológicos** (motivo por el paciente lo tiene aumentado) o psicósomáticos.

Puntos críticos orales para la aparición del reflejo nauseoso:

- Pared anterior del velo del paladar
- Mitad posterior de la lengua
- Suelo de boca
- Mucosa oral
- Zona de las tuberosidades del maxilar
- Paladar blando
- Tercio posterior del paladar duro

Categorías del reflejo nauseoso:

1. **Ausente:** no se da reflejo nauseoso
2. **Atenuado:** se requiere una estimulación vigorosa para provocarlo
3. **Normal:** aparición del reflejo nauseoso al contacto ligero
4. **Atenuado:** aparición espontánea o exagerada del reflejo nauseoso

Exploración:

Con la ayuda de un depresor lingual, estimulamos cada lado de la pared posterior de la faringe, lo que provocará la contracción de ésta, con desplazamiento posterior de la lengua y sensación nauseosa. En el caso de este paciente, esta exploración ha resultado muy complicada de realizar sobre todo en las cuatro primeras sesiones ya que mordía el depresor, hacía fuerza en los orbiculares para que no entrara el depresor y lloraba. A partir de la cuarta sesión, se cambia el método para explorar y trabajar el reflejo nauseoso de manera que mientras se hacían juegos de estimulación del lenguaje se le introducía un depresor con nocilla. Así se consigue explorar el reflejo nauseoso y observar que se encontraba aumentado, con una aparición exagerada de éste al introducir el depresor en la boca, con náuseas. Se continúa trabajando con el depresor y la nocilla

2. **Retraso en el desarrollo mental:** se hacen juegos para estimulación del lenguaje, ya que tiene 24 meses y sólo dice 3 palabras y en pocas ocasiones. Se le hacen juegos con canciones, ritmos, cantajuegos, onomatopeyas animales...
3. **Trabajo del tono muscular** lingual con un estimulador (novafone) en la base de la lengua (barbilla), lo que permite el trabajo del tono lingual (que está hipotónica) de forma pasiva sin que el paciente tenga que intervenir. Todo esto ayudará a la deglución.

Avances conseguidos en terapia a abril 2017:

1. El reflejo nauseoso ya no se encuentra tan aumentado, tarda más en producir la náusea y se produce más atrás que al principio (que se encontraba muy adelantado).
2. En relación al segundo objetivo, que era la estimulación del lenguaje, no se han producido grandes avances, seguramente porque hace dos semanas descubrieron que su audición era tan escasa que ni se llegaba a escuchar a él mismo, motivo más que suficiente para no desarrollar el lenguaje oral. Este objetivo será el prioritario una vez que le operen.
3. El tono muscular lo hay que seguir trabajando, sobre todo el lingual, cuando poco a poco nos deje trabajar más desde dentro de la boca con terapia miofuncional.