



UNIVERSIDADE DA CORUÑA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

GRADO EN FISIOTERAPIA

Programa de ejercicio terapéutico en sala y piscina en un niño con síndrome de Rubinstein-Taybi

Aquatic and land-based therapeutic exercise program in a child with Rubinstein-Taybi Syndrome

Programa de exercicio terapéutico en sala e piscina nun neno con síndrome de Rubinstein-Taybi



Facultad de Fisioterapia

Alumna: Dña. Ainara Álvarez García

DNI: 44.495.349 D

Tutor: Dña. Alicia Martínez Rodríguez

Convocatoria: Junio 2018

ÍNDICE

1. Resumen.....	5
1. Abstract	6
1. Resumen.....	7
2. Introducción.....	8
2.1 Tipo de trabajo.....	8
2.2 Motivación personal	8
3.1 Contextualización	9
3.1.1 Descripción de la enfermedad.....	9
3.1.2 Fisiopatología	9
3.1.3 Manifestaciones clínicas	10
3.1.4 Diagnóstico	12
3.1.5 Evolución y Pronóstico.....	13
3.1.6 Fundamentos del Tratamiento.....	14
3.2 Descripción del caso clínico	16
3.2.1 Anamnesis	16
3.2.2 Evaluación Inicial	19
3.2.3 Diagnóstico de Fisioterapia	27
3.3 Consideraciones éticas	28
4. Objetivos.....	29
5. Intervención	29
5.1 Cronograma de la intervención	29
5.2 Objetivos	30
5.2.1 Generales	30
5.2.2 Específicos	30
5.3 Descripción de la intervención	31
5.4 Recomendaciones.....	43
5.5 Otras intervenciones dentro del equipo multidisciplinar	43
6. Resultados	46

7. Discusión.....	52
7.1 Limitaciones.....	55
8. Conclusiones.....	56
9. Agradecimientos	57
10. Bibliografía	58
11. Anexos.....	60
11.1 Gross Motor Function Measure (GMFM)	60
11.2 10 Meter Walking Test (10MWT).....	63
11.3 Pediatric Berg Balance Scale (PBBS)	65
11.4 Wee-FIM (Functional Independence Measure for Children)	75
11.5 PEM-CY (Participation and Environment Measure-Children and Youth).....	82
11.6 Consentimiento informado	89

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Manifestaciones clínicas en pacientes con RSTS.....	10
Tabla 2. Valoración de la marcha con la 10MWT.....	22
Tabla 3. Valoración del equilibrio con la PBBS.....	24
Tabla 4. Valoración de los niveles de función por medio de la Wee-FIM	25
Tabla 5. Cronograma de intervención	29
Tabla 6. Post-1 del 10MWT en comparación con la evaluación inicial	46
Tabla 7. Post-1 de la PBBS en comparación con la evaluación inicial	47
Tabla 8. Post-2 del 10MTW en comparación con el Post-1	48
Tabla 9. Post-2 de la PBBS en comparación con el Post-1	49
Tabla 10. Resumen de resultados 10 MWT.....	50
Tabla 11. Resumen de resultados PBBS.....	50

ÍNDICE DE ILUSTRACIONES

Imagen 1. Representación esquemática de los signos clínicos que comparten los síndromes RSTS, GTPTS, FLHS y CdLS	13
Imagen 2. Posición de sedestación	20
Imagen 3. Posición de bipedestación	20
Imagen 4. Plantilla pie derecho	20
Imagen 5. Plantilla pie izquierdo	21
Imagen 6. DAFO	21
Imagen 7. Transferencia sedestación-bipedestación y viceversa 1	33
Imagen 8. Transferencia bipedestación-sedestación y viceversa 2	33
Imagen 9. Equilibrio en bipedestación	34
Imagen 10. Ejercicio de cuadrupedia 1	34
Imagen 11. Ejercicio de cuadrupedia 2	34
Imagen 12. Alcances	35
Imagen 13. Marcha con base de sustentación reducida	35
Imagen 14. Marcha con obstáculos, con mano izquierda	36
Imagen 15. Marcha con obstáculos, con mano derecha	36
Imagen 16. Marcha con obstáculos, sin mano	36
Imagen 17. Subida de escalera	37
Imagen 18. Bajada de escaleras	37
Imagen 19. Desplazamientos y recogida de material	38
Imagen 20. Nadar con aletas	39
Imagen 21. "Dominadas"	40
Imagen 22. Ejercicio de "sentadillas"	40
Imagen 23. Ejercicios de abdominales	41
Imagen 24. Cuadrupedia en colchoneta	41
Imagen 25. Posición de rodillas en colchoneta	41

Imagen 26. Posición de caballero en colchoneta	42
Imagen 27. Salida de la piscina.....	42

ÍNDICE DE ACRÓNIMOS/ABREVIATURAS

AMPA	Asociación de madres y padres de alumnos
CBP	Proteína codificada por el gen CREBBP
CdLS	Síndrome de Cornelia de Lange
CEE	Centro de educación especial
CIF	Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud
cm	Centímetros
DAFO	Dynamic Ankle Foot Orthosis (Ortesis dinámica de tobillo y pie)
DNA	Ácido desoxirribonucleico
FLHS	Síndrome de Floating-Harbor
GMFM	Gross Motor Function Measure (Medida de la función motora gruesa)
GTPTS	Síndrome genitopatelar
HAT	Histona acetil transferasa
HDAC	Desacetilación de histonas
MA	Iniciales no reales del niño
min	Minutos
MMII	Miembros inferiores
MMSS	Miembros superiores
m/s	Metros / segundos
PBBS	Pediatric Berg Balance Scale (Escala de equilibrio de Berg pediátrica)
PEM-CY	Participation and Environment Measure – Children and Youth (Medida de participación y entorno- Niños y jóvenes)
RSTS	Síndrome de Rubinstein-Taybi
s	Segundos
Wee-FIM	Functional Independence Measure for Children (Medida de independencia funcional en niños)
10 MWT	10 Meter Walking Test (Test de 10 metros marcha)

1. RESUMEN

Introducción

El síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) es una enfermedad rara, congénita, autosómica dominante, que afecta por igual a hombres y a mujeres. Se caracteriza por la presencia de dismorfismos craneofaciales, pulgares anchos y dedos grandes, baja estatura, microcefalia y moderada-severa discapacidad intelectual.

Su etiología está relacionada con la mutación de dos genes, CREBBP y EP300, pero todavía es parcialmente desconocida.

En cuanto al tratamiento, es esencialmente sintomático y abordado por un equipo multidisciplinar.

Objetivo

El objetivo de este trabajo es presentar un caso particular de un niño con RSTS con el fin de diseñar, aplicar y evaluar una intervención combinada en sala y piscina, dirigida sobre todo a mejorar los aspectos de marcha y equilibrio.

Material y método

El niño de este estudio es un varón de 14 años diagnosticado mediante prueba genética de síndrome de Rubinstein-Taybi, que presenta diversos problemas asociados.

Se llevó a cabo una intervención de 24 sesiones, basada en el ejercicio terapéutico. Se realizó una actuación en sala de 15 sesiones, y en piscina, de 9. Se ha centrado en las manifestaciones clínicas que en el niño aparecen, y en la repercusión de éstas en su ámbito psicosocial. Los principales objetivos que se trabajaron fueron la mejora de la marcha y el equilibrio, con la finalidad de mejorar su autonomía y su participación.

Resultados

Se han encontrado resultados favorables en cuanto a la marcha y el equilibrio, fundamentalmente, así como en las transferencias, con un aumento de la autonomía y la seguridad en sus desplazamientos.

Conclusiones

Aunque los resultados obtenidos han sido positivos, sería necesaria una intervención más prolongada para que estos cambios se vieran integrados en sus actividades diarias.

Palabras clave: Síndrome de Rubinstein-Taybi., ejercicio terapéutico, marcha, equilibrio, piscina.

1. ABSTRACT

Background

Rubinstein-Taybi Syndrome (RSTS) is an autosomal dominant, congenital rare disease that equally affects men and women. Its main traits are the presence of craniofacial dysmorphism, broad thumbs and big toes, low weight, microcephaly and moderate to severe intellectual disabilities.

Its etiology is related to the mutation of two genes, CREBBP and EP300, but it is still partially unknown.

In terms of treatment, it is essentially symptomatic and addressed by a multidisciplinary team.

Objective

The objective of this paper is to present the case of a child with RSTS with the aim of designing, applying and evaluating a combined water-based and land-based and pool intervention, mainly focused on improving gait and balance.

Methods

A 14-year old boy with Rubinstein-Tabby Syndrome (genetic diagnosis) and several related problems was included in this study.

A 24-sessions therapeutic exercise program was performed. The intervention was divided into 15 land-based and 9 water-based sessions. It was focused on the clinical manifestations and their impact on his psycho-social environment. The main purposes were to improve gait and balance, in order to increase his autonomy and level of participation.

Outcomes

Positive effects were found on mobility outcome parameters (gait, balance and transfers). Increases in his autonomy and self-confidence related to movement were also found.

Conclusions

Despite positive findings, an extended intervention may be necessary for an effective inclusion of the obtained changes in his daily activities.

Keywords: Rubinstein-Taybi Syndrome, therapeutic exercise, gait, balance, pool.

1. RESUMO

Introdución

A síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) é una enfermidade rara, conxénita, autosómica dominante, que afecta por igual a homes e mulleres. Caracterízase pola presenza de dismorfismos craneofaciais, polgares anchos e dedos grandes, baixa estatura, microcefalia e moderada-severa discapacidade intelectual.

A súa etiloxía está relacionada coa mutación de dous xenes, CREBBP e EP300, mais aínda é parcialmente descoñecida.

En relación ao tratamento, é esencialmente sintomático e abordado por un equipo multidisciplinar.

Obxectivo

O obxectivo deste traballo é presentar un caso particular dun neno con RSTS co fin de deseñar, aplicar e avaliar unha intervención combinada en sala e piscina, dirixida sobre todo a mellorar aspectos de marcha e equilibrio.

Material e método

O neno deste estudio é un varón de 14 anos diagnosticado mediante proba xenética de síndrome de Rubinstein-Taybi, que presenta diversos problemas asociados.

Levou a cabo unha intervención de 24 sesións, baseada no exercicio terapéutico. Realizouse unha actuación en sala de 15 sesións, e en piscina, de 9. Estivo centrada nas manifestacións clínicas que no neno aparecen, e na repercusión destas no seu ámbito psicosocial. Os principais obxectivos que se traballaron foron a mellora da marcha e o equilibrio, coa finalidade de mellorar a súa autonomía e a súa participación.

Resultados

Atopáronse resultados favorables en relación á marcha e ao equilibrio, fundamentalmente, así como nas transferencias, cun aumento da autonomía e da seguridade nos seus desprazamentos.

Conclusións

Aínda que os resultados obtidos son positivos, sería necesaria unha intervención máis prolongada para que estes cambios se viran integrados nas súas actividades diarias.

Palabras chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, exercicio terapéutico, marcha, equilibrio, piscina.

2. INTRODUCCIÓN

2.1 TIPO DE TRABAJO

Este trabajo consiste en la presentación de un caso clínico real en el que se lleva a cabo un abordaje mediante ejercicio terapéutico, tanto en el colegio como en piscina, en un niño de 14 años diagnosticado de Síndrome de Rubinstein-Taybi.

2.2 MOTIVACIÓN PERSONAL

El campo de pediatría siempre ha sido de los que más interés me ha causado, y, cuando en segundo de carrera se me presentó la posibilidad de participar en un programa voluntario organizado por la Facultad en el colegio de educación especial (CEE) María Mariño, no lo dudé ni un instante. Se trataba de un programa de fisioterapia dirigido a aquellos niños del centro cuyos padres hubieran accedido a que participaran.

Desde entonces he estado en contacto con niños de diferentes edades y características, así como con diferentes patologías, entre ellas, alguna poco común. Así es como conocí a MA, un niño que desde el primer momento me cautivó con su sonrisa y su alegría, y con el cual tengo la suerte de poder trabajar desde hace tres años.

En todo este tiempo la evolución de MA ha sido positiva, tanto desde nuestro punto de vista, como desde el de sus padres. Además, me ha hecho aprender mucho, evolucionar y ver la vida de una forma distinta. Y es que tanto él, como muchos de sus compañeros llevan una sonrisa por bandera, y muestran lo sencilla que puede ser la vida a pesar de todas las dificultades que se muestran en el camino.

Sus padres, por otra parte, siempre encantadores y colaboradores, nos dieron la oportunidad, a unas compañeras y a mí, junto con una de nuestras profesoras, Verónica Robles García, de realizar un estudio en 2016 sobre la adaptación a un DAFO que le acababan de dar. Es por todo esto, que no dejaba de rondarme en la cabeza la posibilidad de llevar a cabo una intervención más amplia y poder presentarla como mi trabajo de fin de grado.

Además, se me presentó la ocasión de poder acudir a la actividad que lleva a cabo MA en la piscina municipal de Arteixo, y colaborar con sus monitores para ampliar el campo de intervención.

Y aunque me habría encantado mostrar la evolución y el tratamiento llevado a cabo durante estos tres años, motivos ajenos a mi voluntad me lo han impedido, por lo que la intervención que aquí se presenta se limita a unos tres meses. Asimismo, cuando ha sido factible, se han reflejado datos de valoraciones previas para que se pueda apreciar un mayor período evolutivo.

3. PRESENTACIÓN DEL CASO

3.1 CONTEXTUALIZACIÓN

3.1.1 DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

El Síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) se trata de una enfermedad rara, congénita, autosómica dominante (1,2). Tiene una prevalencia al nacer de 1:100.000 – 1:125.000 y afecta por igual a hombres que a mujeres (1–3).

Se caracteriza por un desarrollo prenatal normal con unos parámetros de crecimiento próximos a la normalidad al nacer, un pobre crecimiento postnatal, dismorfismos craneofaciales, pulgares anchos y dedos grandes, baja estatura, microcefalia y moderada-severa discapacidad intelectual (1,4).

3.1.2 FISIOPATOLOGÍA

El Síndrome de Rubinstein-Taybi fue descrito por primera vez en 1963 por un pediatra y un radiólogo que le dieron el nombre (2).

Las bases genéticas del RSTS se dilucidaron en 1995 cuando se identificó la mutación del gen CREBBP, localizado en el cromosoma 16p13.3. La etiología de este síndrome es heterogénea, pues en 2005 se observó que también el gen EP300, localizado en el cromosoma 22q13.2, se encontraba en pacientes afectados con RSTS (2). Estos genes, altamente relacionados entre sí, tienen un patrón de expresión durante la etapa embrionaria muy similar, aunque no idéntico (5), y están involucrados en numerosas actividades básicas de las células como la reparación de DNA, el crecimiento, diferenciación y apoptosis de las células o la supresión de tumores (4).

Se han encontrado mutaciones heterogéneas del CREBBP y el EP300, con un mayor porcentaje asociado al primero, entre las que se encuentran microdeleciones, duplicaciones, supresiones del gen, mutaciones puntuales, mutaciones “nonsense”, traslocaciones e inversiones del cromosoma (3,5,6). Aunque no se puede establecer un tipo de mutación predominante, una gran parte de ellas están localizadas en el dominio de la HAT (histona acetil transferasa) del CBP (proteína codificada por el gen CREBBP), lo cual está muy relacionado con los signos del síndrome (5).

Hasta el momento, se han encontrado aproximadamente 230 mutaciones causales en el gen CREBBP y 28 defectos genéticos en el EP300, lo que representa un 50-70% y un 5-8% de

los casos, respectivamente (2). A pesar de todos los hallazgos genéticos, es improbable que la proporción de mutaciones pueda ser explicada en su totalidad por las diferentes relaciones genotipo-fenotipo (5).

Casi todos los casos registrados son esporádicos y aparecen por mutaciones de novo, habiendo sido descritos únicamente siete casos familiares de RSTS, cinco heredados de forma autosómica dominante y dos con mosaico somático en padres ligeramente afectados con niños con RSTS (2); y solamente unos pocos casos de RSTS han sido descritos en hermanos (4).

Las alteraciones epigenéticas secundarias a las mutaciones se manifiestan como déficits cognitivos, desarrollo de tumores, y numerosas características fenotípicas (6).

3.1.3 MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los signos clínicos descritos del RSTS son heterogéneos, pero se pueden clasificar en tres categorías: dismorfismos craneofaciales, malformaciones esqueléticas y retraso en el crecimiento y el desarrollo psicomotor. Además, existen signos y síntomas asociados que pueden dificultar tanto el diagnóstico como la evolución de la patología.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes y las características secundarias asociadas se recogen en la **Tabla 1**.

Tabla 1. Manifestaciones clínicas en pacientes con RSTS (1,2,4)

Dismorfismos craneofaciales	Malformaciones esqueléticas
- Microcefalia	- Pulgares de manos y pies anchos y cortos, con desviación radial
- Línea anterior del cabello baja	- Clinodactilia del 5º dedo, y raramente polidactilia preaxial
- Nevus flammeus en la frente	- Retraso en el crecimiento óseo
- Hendidura palpebral descendida	- Incremento del riesgo de fracturas
- Cejas con arco elevado y gruesas, y pestañas largas	- <i>Problemas ortopédicos:</i> escoliosis, hipercifosis o hiperlordosis
- Nariz picuda y puente nasal ancho	- <i>Anomalías articulares:</i> dislocación cadera/rodilla, inflamación de la cabeza del fémur, hiperlaxitud ligamentosa
- Columela prominente	- <i>Anomalías de la columna cervical:</i> inestabilidad de C1-C2, fusión, estenosis,

<ul style="list-style-type: none"> - Maloclusión, malposición dental, hipoplasia del esmalte, número anormal de piezas dentarias - Arco palatal elevado - Micrognatia - Labio superior fino - Mueca de sonrisa - Orejas bajas 	<p>hipoplasia de la apófisis odontoides</p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>Alteraciones neuro-radiológicas:</i> disgenesia del cuerpo caloso, malformación de Chiari tipo I, malformación de Dandy-Walker, hidrocefalia
<p>Retraso en el crecimiento</p>	<p>Retraso en el desarrollo psicomotor</p>
<ul style="list-style-type: none"> - Retraso en el crecimiento durante la infancia - Ausencia del “estirón” de la pubertad - Aumento excesivo de peso durante la pubertad (antes en hombres que en mujeres) 	<ul style="list-style-type: none"> - Hipotonía, movimientos estereotipados, pobre coordinación, convulsiones, - Discapacidad intelectual - <i>Problemas de comportamiento (sobre todo en adolescentes- adultos):</i> cambios de humor, trastornos obsesivo-compulsivos, déficit de atención, ansiedad, agresividad - Retraso en la adquisición del habla
<p>Signos y síntomas adicionales</p>	
<ul style="list-style-type: none"> - <i>Anomalías oculares:</i> estrabismo, errores refractarios, obstrucción de los conductos lacrimales, glaucoma, coloboma, cataratas - <i>Anomalías auditivas:</i> hipoacusia, infecciones del oído medio - <i>Malformaciones renales:</i> pielectasia, 	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Defectos cardíacos:</i> conducto arterioso permeable, defecto del septo ventricular, comunicación intraauricular, coartación aórtica, estenosis aórtica/pulmonar, válvula aórtica bicúspide, pseudotruncus, dextrocardia, anillos vasculares, trastornos de conducción, corazón izquierdo hipoplásico - <i>Anomalías vasculares:</i> disección espontánea de las arterias supra-aórticas, aneurisma de la arteria cerebral media - <i>Problemas gastrointestinales:</i>

<p>doble sistema colector, riñón en herradura</p> <p>- <i>Anomalías endocrinas</i>: hipotiroidismo, déficit de la hormona de crecimiento, hipoplasia hipofisaria, hipoplasia tiroidea, hirsutismo</p> <p>- <i>Anomalías de la piel</i>: hirsutismo, queloides, pilomatrixomas, uñas encarnadas, paroniquia</p> <p>- <i>Apnea obstructiva nocturna</i> → complicaciones con la anestesia y la intubación</p>	<p>estreñimiento, reflujo gastroesofágico, megacolon/enfermedad de Hirschsprung</p> <p>- <i>Anomalía genital</i>: criptorquidia</p> <p>- Incremento del riesgo de aparición de <i>tumores</i> benignos y malignos, sobre todo surgidos de defectos de desarrollo y neurológicos</p> <p>- <i>Infecciones recurrentes</i></p>
---	---

3.1.4 DIAGNÓSTICO

Actualmente, el diagnóstico del SRTS es fundamentalmente clínico, tras el cual se lleva a cabo un estudio genético establecido por genetistas pediátricos. Se realiza al nacer o en la infancia temprana y se basa en la característica apariencia craneofacial, en los pulgares anchos y cortos y/o dedos grandes, en el retraso de crecimiento, y otros problemas médicos como reflujo gastroesofágico, infecciones recurrentes e hipotonía (2).

Con el paso del tiempo, muchos de los signos se hacen más evidentes e, incluso, peores. Basándose en la literatura, se recomienda la realización de evaluaciones médicas de los 6 a los 30 meses, con un intervalo de 6 meses entre cada una, así como otra tras los 3 años y en la adolescencia (2). Y es que los criterios de diagnóstico podrían llegar a clasificarse en relación al período prenatal, la infancia y la adolescencia (4).

En la evaluación diagnóstica deben estar incluidas diversas pruebas, con la participación de distintos profesionales entre los que se encuentran un genetista pediátrico, un cardiólogo pediátrico para llevar a cabo un electrocardiograma y un ecocardiograma, un oftalmólogo pediátrico para realizar un estudio oftalmológico completo, e incluso se debe incluir una evaluación auditiva, un estudio de ultrasonido renal y una posible cistouretrografía de micción (6).

El proceso diagnóstico es complejo debido al amplio espectro de anomalías, su grado de variación y la diferente combinación de signos y síntomas. Además, comparte muchos signos con otras patologías como el síndrome de Cornelia de Lange (CdLS), el síndrome de

Floating-Harbor (FLHS), y el síndrome genitopatelar (GTPTS), por lo que es de gran importancia establecer un buen diagnóstico diferencial (**Imagen 1**) (2).

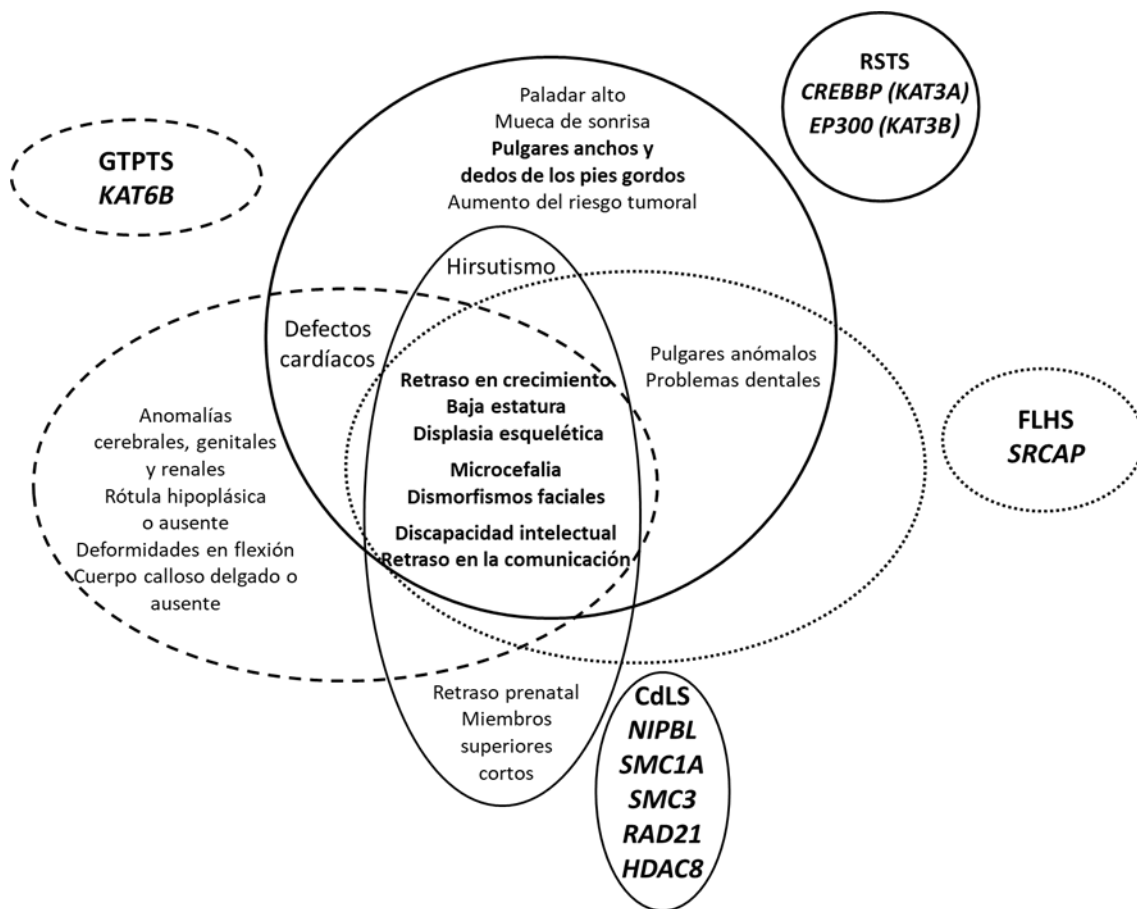


Imagen 1. Representación esquemática de los signos clínicos que comparten los síndromes RSTS, GTPTS, FLHS y CdLS. Las principales características de RSTS, GTPTS, FLHS, y CdLS están agrupadas en diferentes círculos. CdLS, síndrome de Cornelia de Lange; FLHS, síndrome de Floating–Harbor; GTPTS, síndrome genitopatelar; RSTS, síndrome de Rubinstein–Taybi. Imagen traducida de Spena, S. et al. (2)

3.1.5 EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Aunque el 90% de los individuos con RSTS sobreviven hasta la edad adulta, necesitan un cuidado complejo y de gran atención, siendo muchos los que muestran una excesiva ganancia de peso, la aparición de problemas clínicos relevantes, un empeoramiento de los problemas neuropsiquiátricos y de comportamiento (ansiedad, inestabilidad emocional y agresividad) y un decrecimiento de la actividad con el paso del tiempo (2,4).

A lo largo del primer año de vida es fundamental una buena vigilancia, especialmente por problemas de alimentación, defectos cardíacos congénitos, glaucoma y problemas respiratorios (6). Aunque la esperanza de vida es buena, se ve normalmente reducida en individuos especialmente susceptibles a infecciones, con defectos cardíacos congénitos graves (2), o cuando aparecen malformaciones importantes que pueden llegar a causar la

muerte, lo que suele estar más asociado al síndrome de supresión del gen adyacente al 16p.13.3 (3).

Durante el cuidado del RSTS pueden aparecer muchas complicaciones, siendo difícil establecer un protocolo eficaz. En general, debe llevarse a cabo un seguimiento ortopédico, una monitorización de la dieta en la adolescencia y en períodos neuropsiquiátricos, y evaluaciones oftalmológicas. Pero es importante definir una guía internacional tanto para el cuidado, como para el diagnóstico y tratamiento de pacientes con RSTS (4).

Actualmente, el tratamiento es únicamente sintomático e incluye fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional, y en función de la gravedad del caso, se emplean medidas como la alimentación por sonda, tratamiento profiláctico de infecciones, cirugía en malformaciones, entre otros (2).

Existen nuevas terapias genéticas y epigenéticas (como el uso de inhibidores de HDAC – desacetilación de histonas) que podrían ser prometedoras para el futuro, pero que todavía no se han estudiado en humanos. Y es que, debido a la complejidad y rareza del síndrome, todavía existen numerosas cuestiones que responder (4,6).

3.1.6 FUNDAMENTOS DEL TRATAMIENTO

Entre los beneficios de la realización de actividad física regular en niños se incluyen el incremento de la fuerza muscular y de la densidad ósea, el aumento de la resistencia cardiorrespiratoria y la capacidad aeróbica, el incremento de la función motora, la mejora de la autoestima y la participación, y la disminución del estrés y la ansiedad, entre otros; por lo que influye en los ámbitos físico, psicológico y emocional (7,8). Se recomienda que esta actividad sea regular y, además, que tenga un componente de diversión, motivación e interés (7).

Los niños con diferentes capacidades presentan una participación más limitada en deportes y programas de ocio, lo que puede deberse a la dificultad en el acceso, con las diversas barreras sociales y del entorno con las que se encuentran ellos y sus familias, a la falta de información sobre la apropiada actividad física o a la falta de apoyo por parte de la comunidad.

El difícil acceso al deporte y a la actividad física adaptada hace que estos niños inviertan una gran parte de su tiempo en actitudes sedentarias. La inactividad en la que se encuentran lleva a una disminución de la fuerza, la resistencia y la flexibilidad, lo que supone un desacondicionamiento que se suma al que proporciona la propia enfermedad (7,8). Además, aumenta el riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares, diabetes tipo II, hipertensión arterial, obesidad y osteoporosis; y, concretamente en personas que sufren

diversas patologías, aumenta el riesgo de aparición de problemas secundarios a la misma (pérdida de equilibrio, de fuerza, de resistencia, de flexibilidad, o depresión, entre otros) (8). Ante esto, es necesaria la existencia de centros y programas accesibles, que proporcionen las modificaciones y adaptaciones necesarias para la correcta realización de actividad física (7).

No se han descrito apenas efectos negativos, y los que se han encontrado se asocian a un sobreentrenamiento, a la falta de un protocolo adecuado de ejercicio u otros factores similares. Asimismo, es importante destacar que los beneficios obtenidos tienden a desaparecer o reducirse cuando cede la actividad, por lo que debe introducirse en una rutina para modificar los patrones sedentarios (8).

En estos niños se puede plantear la posibilidad de llevar a cabo un programa de terapia acuática, que reúne diversas características óptimas para el tratamiento. Los programas de ejercicio acuático o la natación suponen un ejercicio vigoroso, en un ambiente divertido y motivante (7).

La terapia en agua tiene efectos fisiológicos que se pueden clasificar en térmicos y mecánicos. Entre los mecánicos se encuentran la flotación, la presión hidrostática y la fuerza hidrodinámica (7,9). La flotación disminuye el efecto de la gravedad y permite realizar actividades que fuera del agua no son posibles, la presión hidrostática favorece el entrenamiento del músculo, y las fuerzas hidrodinámicas favorecen el entrenamiento postural y de equilibrio. Los efectos térmicos pueden incrementar la elasticidad de los tejidos blandos, reducir el dolor y disminuir la espasticidad (9). Por lo tanto, el ejercicio en el agua disminuye la influencia de la gravedad, incrementa el control postural, reduce el impacto de los ejercicios en las articulaciones y aumenta la fuerza aeróbica y muscular. Todo esto permite realizar más actividades libres de dolor y con menor esfuerzo, pudiendo ejecutar muchas que, fuera del agua, resultan complicadas o imposibles (9,10).

Los beneficios potenciales del medio acuático proporcionan efectos positivos en la flexibilidad y el rango de movimiento, la resistencia cardiorrespiratoria, la fuerza muscular, el equilibrio, la coordinación, la marcha y la función motora, junto con un aumento de la confianza y la percepción de sí mismos y de las relaciones sociales; además de otorgarles habilidades para aumentar la seguridad en este medio (7,8,10–12).

A pesar de esto, y aunque la terapia acuática se emplea en numerosas ocasiones en neurorrehabilitación, todavía existe una importante falta de evidencia acerca de su efectividad (13).

En numerosos estudios se propone una intervención combinada de ejercicio en agua y en sala, y, aunque no puede identificar si los resultados encontrados se deben a una u otra intervención, o a ambas, la evolución de los casos es positiva (10–12). Por esta razón, se plantea un programa similar en este caso.

3.2 DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

En este caso se presenta a un niño de 14 años con Síndrome de Rubinstein-Taybi diagnosticado mediante prueba genética y sin antecedentes familiares.

3.2.1 ANAMNESIS

Varón de 14 años que presenta RSTS, diagnosticado mediante prueba genética en el año 2009 (con 6 años) en el Hospital Sant Joan de Déu en Barcelona. Fue confirmado posteriormente en el año 2011 en Alemania, donde los resultados genéticos mostraron una deleción heterogénea del gen CREBBP. Anteriormente, se creía que tenía el síndrome de Pierre Robin, que es una afección de causa desconocida, en la cual la lengua está replegada en la garganta, aparece micrognatia y existen dificultades en la succión, la deglución y la respiración. La secuencia Pierre Robin se encuentra, en ocasiones, asociada a mutaciones en el gen SOX9, y puede formar parte, o no, de otros síndromes.

Como problemas asociados aparecen:

- Estrabismo y astigmatismo, para lo que usó gafas, que le han quitado hace un año porque el oftalmólogo y los padres consideran que no causan ningún efecto positivo, sino incluso lo contrario
- Falta de control de esfínteres, con uso continuo de pañal, aunque están trabajando en ello y van apreciando mejorías
- Apneas nocturnas

Durante la primera etapa de su vida tuvo una traqueostomía y fue intervenido quirúrgicamente en varias ocasiones:

- Cierre ductal (por ductus arterioso persistente) a los 18 días de vida
- Reflujo ureterovesical grado IV a los 5 meses
- Quiste tiroglósico a los 7 meses
- Reflujo estomacal a los 9 meses (portando válvula alimenticia durante dos meses)
- Por una estenosis valvular pulmonar de grado moderado (cateterismo cardíaco) a los 3 años de edad
- Hernia inguinal derecha y criptorquidia, además de la extracción de un lunar a los 5 años
- Su última operación fue a los 7 años, donde le realizaron una resección de un granuloma traqueal (con complicaciones), una herniorrafia inguinal derecha y orquidopexia derecha

Recibe tratamiento farmacológico durante el curso escolar:

- Azitromicina una vez a la semana, para evitar infecciones respiratorias
- Montelukast todos los días, para prevenir la aparición de broncoespasmos

MA tiene reconocido un grado de discapacidad global del 84%, y un grado de minusvalía del 90%, incluyendo minusvalía física, psíquica y sensorial.

Está siendo seguido en consultas externas de: otorrinolaringología infantil, oftalmología, cardiología, podología, cirugía y rehabilitación.

Nacimiento y primeros años de vida

MA nació con 36 semanas de gestación, 2100 gr. de peso, y con Apgar 7, mostrando un crecimiento intrauterino retardado sin crecimiento recuperador.

Su desarrollo motor estuvo muy ralentizado, alcanzando el gateo a los 5-6 años, con reptación previa, e iniciando la marcha a los 9 años.

Actividades de la vida diaria

MA es un niño dependiente en sus actividades diarias como asearse, ir al baño o vestirse. Aunque no puede hacerlo solo, sí que ayuda en tareas como poner la pasta de dientes en el cepillo, lavarse las manos, ponerse una camiseta, etc.

Con respecto a la alimentación, come casi todo triturado, emplea sin dificultad la cuchara, pero le cuesta el uso del tenedor, por lo que recibe ayuda de sus padres.

Su madre comenta que, cuando está ella presente, MA es más dependiente de su ayuda, pero cuando está con su padre, realiza tareas con mayor autonomía.

Comunicación

Comprende cada día mejor lo que se le dice. Para comunicarse no habla, únicamente se expresa mediante gestos y sonidos, asiente y niega. Esto, a menudo, le causa frustración, y es frecuente que llegue a pegar. Los padres lo asocian así porque es un niño con muy buen comportamiento y perciben que solo pega en situaciones de esas características.

Cuando recibe un castigo lo acata sin discusión, pero, en este aspecto, no suele aprender de los errores.

Motivaciones

MA es un niño al que le gusta y le resulta sencillo interactuar con adultos, pero le cuesta más hacerlo con otros niños de su edad. Le gusta mucho que jueguen con él, pero no tiene inconveniente en hacerlo solo. En casa suele divertirse mucho con una chapa y con juguetes apilables. Su madre comenta que, con estos últimos, puede pasar horas realizando

secuencias sacándolos y metiéndolos en su caja. Con respecto a los aparatos electrónicos, no le resultan de gran interés, excepto para ver dibujos mientras come. Le encanta la música y los instrumentos musicales.

Es un niño de rutinas en todos los aspectos, le gusta jugar siempre a lo mismo, ver a la misma gente, pasear por los mismos sitios, etc., y si su rutina se ve modificada, se muestra incómodo al respecto. Le gusta hacer turismo con sus padres, ir a eventos lúdicos y deportivos, pero siempre dentro de una rutina. No le gustan los lugares en los que haya mucha gente y/o mucho ruido.

Le motiva mucho el refuerzo positivo cuando realiza cosas bien, aplaudiendo o poniendo mucho énfasis en lo que ha logrado.

Actividades y terapias recibidas

A lo largo de su infancia acudió a fisioterapia en atención temprana, aunque su madre comenta que no les gusta llevar al niño a terapias que no sean lúdicas, por eso no está involucrado actualmente en ninguna de esas características. Hoy en día asiste una hora a la semana a musicoterapia, a hipoterapia (con una psicopedagoga), a piscina (con monitores de piscina) y a deporte adaptado.

Acude a un colegio de educación especial, donde la fisioterapeuta que proporciona terapia a algunos de los niños considera que MA no la necesita. Por este motivo, sus padres le inscribieron en el programa de colaboración establecido entre la Facultad de Fisioterapia de la Universidad de A Coruña y el Colegio de Educación Especial María Mariño.

Este programa se incorporó en el año 2014-2015, siendo uno de los niños que participa en él desde su inicio. Recibe dos sesiones por semana de 45 minutos de duración cada una. Desde el comienzo se han observado mejorías notables, con aumento de su autonomía y del equilibrio, y los padres están muy contentos con lo que les aporta en su día a día.

Además, en su colegio, durante el curso 2015/2016, había una terapeuta ocupacional con la que también trabajaba MA, pero este servicio no se prolongó más de un año.

Cambios relevantes

Sus padres destacan que, en el último año, MA ha mejorado enormemente en cuanto a comprensión. Además, con respecto a las actividades motoras, aprecian un aumento significativo de la estabilidad en la marcha, una mayor fuerza y rapidez en la ejecución de las transferencias y presencia de alternancia de miembros inferiores al subir las escaleras, con mayor estabilidad. También destacan que a la hora de jugar lo hace en distintas posiciones como en sedestación (con piernas estiradas), de rodillas o en bipedestación, cuando antes era frecuente la sedestación en "W".

Objetivos y expectativas de los padres

El objetivo principal que pretenden alcanzar sus padres con su asistencia a fisioterapia es aumentar su autonomía en las actividades de la vida diaria, como vestirse o desvestirse, el aseo o la alimentación. También le dan mucha importancia a que MA aumente la participación en actividades en las que se relacione con otros niños y que se muestre más involucrado en ellas. Además, destacan que les gustaría que aprendiera a andar en bicicleta, proyecto que se intentará gestionar a través de la fundación María José Jove para conseguir una adaptada a sus capacidades.

A la hora de preguntarles por sus expectativas, no consiguen identificar nada concreto, ya que dicen vivir con la mayor normalidad posible, involucrando a MA en cualquier actividad a la que iría cualquier otro niño. De hecho, dicen que, cuando esto no es posible y se ve limitado por trámites burocráticos e institucionales, tratan de poner todos los medios que tienen a su disposición para luchar por ello y lograrlo.

Comentan que viven al día, disfrutando al máximo, sin pensar en qué les deparará el futuro.

3.2.2 EVALUACIÓN INICIAL

La valoración inicial se centra en la marcha y el equilibrio, así como en la participación y la actividad en su entorno, considerando las principales preocupaciones y objetivos de los padres. Se lleva a cabo el día 9 de marzo de 2018 en el CEE María Mariño, durante el programa de voluntariado. Además, determinadas variables se han ido comparando con datos de evaluaciones previas al inicio de este trabajo para aportar una visión más completa de su trayectoria evolutiva.

Actitud postural

- ✓ En supino: la cabeza y el tronco están alineados. Los miembros superiores a lo largo del cuerpo, con tendencia a posicionarlos hacia arriba, bajo la cabeza. El hombro izquierdo se encuentra más elevado que el derecho. Los miembros inferiores se encuentran en extensión y rotación externa, con tendencia a la flexión plantar y la supinación de ambos pies. Además, presenta coxa valga y hallux valgus bilateral.
- ✓ En sedestación: la cabeza se encuentra adelantada, con posición del tronco en forma de C, importante cifosis dorsal y pelvis en retroversión (lo que le ocasiona problemas de estabilidad y equilibrio de los que se hablarán posteriormente). Los miembros superiores extendidos a lo largo del cuerpo con las manos sobre la base de apoyo. Los miembros inferiores en rotación externa de cadera, con los pies apoyados en el suelo y también en rotación externa. (**Imagen 2**)

- ✓ En bipedestación: tendencia a la extensión de cabeza con cifosis dorsal, con la mirada frecuentemente dirigida hacia el suelo. Los miembros superiores a lo largo del tronco en ligera pronación, o con tendencia a entrelazar las manos delante del cuerpo. Los miembros inferiores se presentan en una posición de aumento de la base de sustentación, con rotación externa (más marcada en la derecha) de cadera. Se sospecha de la presencia de torsión tibial externa. Además, presenta pie plano, hallux valgus bilateral y tendencia a la rotación externa del pie (también más marcado en el derecho). (**Imagen 3**)

Como postura de confort, tiene tendencia a colocar el pie derecho de tal forma que el apoyo recaer en el borde externo.



Imagen 2. Posición de sedestación



Imagen 3. Posición de bipedestación

Tono muscular: presenta ligera hipotonía axial y en MMII, e hiperlaxitud ligamentosa

Examen ortopédico: usa plantillas desde hace aproximadamente cuatro años, adaptadas en ambos pies con arco longitudinal interno y cuña pronadora antero-externa que, aunque van variando con el crecimiento del niño, mantienen los mismos requisitos (**Imagen 4, 5**). También tiene un DAFO (**Imagen 6**) en el tobillo derecho para corregir la rotación externa, pero actualmente solo lo usa en las sesiones de fisioterapia porque los padres creen que no le resulta cómodo al niño, que no estaban observando cambios importantes con su uso, y que, además, tienen dificultades para adaptarlo al calzado.



Imagen 4. Plantilla pie derecho



Imagen 5. Plantilla pie izquierdo



Imagen 6. DAFO

Motricidad gruesa

Presenta un nivel de 2 en la GMFM (Gross Motor Function Measure-**Anexo 1**).

Algunos de los ítems que se especifican en cuando a función motora gruesa son los siguientes:

- *Control postural*: presenta un buen control de cabeza y tronco en todas las posiciones
- *Transferencias y cambios posturales*: realiza todas las transferencias sin dificultad, aunque evidenciando falta de seguridad durante las mismas si no tiene una base de sustentación amplia. Durante el paso de sedestación a bipedestación desde el suelo/colchoneta emplea una posición en cuatro apoyos de forma espontánea (pies y manos), aunque se ha trabajado durante el último año y cada vez resulta más fácil el paso por posición de caballero. Este logro está siendo progresivo, resultando en un principio imposible sin ayuda.
- *Marcha*: realiza la marcha de forma autónoma sin ayudas externas. Usa una base de sustentación amplia y una marcada rotación externa en MMII, especialmente en el derecho (cadera y pie, sospechando también de torsión tibial, pero sin confirmación médica). Le resulta complicado caminar en una trayectoria con una base reducida, e imposible sobre una línea.

Se complementa el estudio de la marcha con la *10 Meter Walking Test* (10MWT), donde se valora la velocidad de marcha escogida y máxima a lo largo de seis metros (**Anexo 2**). A los datos recogidos en esta evaluación se le suman los que se conocían de una evaluación anterior en junio de 2017. (**Tabla 2**)

Además, en esta evaluación, teniendo en cuenta el factor inseguridad y miedo que presenta el niño durante los desplazamientos, se decide hacer una modificación en la velocidad máxima. De esta forma se recogen dos datos, la velocidad máxima autónoma, y la velocidad máxima únicamente asistida con un contacto de la mano, sin ningún tipo de presión ni fuerza. Así, se puede observar el peso de este factor en sus desplazamientos diarios.

Tabla 2. Valoración de la marcha con la 10MWT

17 Junio 2017		9 Marzo 2018		
Velocidad escogida (m/s)	Velocidad máxima (m/s)	Velocidad escogida (m/s)	Velocidad máxima (m/s)	
0,73	0,73	0,58	Sin mano	Con mano
			0,59	1

Los datos de este test se han visto empeorados en este período de casi un año, pero también hay que destacar que están muy influenciados por la motivación y el cansancio que presenta el niño, de tal forma que, aunque nos sirven para marcar la evolución sobre este aspecto, también se le da una gran importancia a lo que transmiten sus padres sobre su día a día.

- *Otras tareas motoras:*
 - Es capaz de subir y bajar rampas sin problema si no son de mucha inclinación, y, sino, puede realizarlo de forma autónoma agarrado a una barandilla.
 - Las escaleras son un aspecto que se lleva trabajando con él desde que se empezó con el programa. En un principio necesitaba siempre ayuda para subir, con una mano en el pasamanos y con la otra, agarrado a una persona. Además, no solía alternar las piernas. Bajar le resultaba todavía más complicado, bajando siempre con la pierna contraria al lado del que se agarraba al pasamanos y con mucha inseguridad.

Actualmente es capaz de subir escaleras con una mano en la barandilla y alternando los pies de forma espontánea en la mayor parte de las ocasiones. Para bajar, también con ayuda de una barandilla, baja siempre con la pierna contraria al agarre, y con tendencia a lateralizar todo el peso, sin disociar cinturas. Suele subir por la derecha y bajar por la izquierda, porque así es como hace en casa.

- No realiza saltos ni corre

Motricidad fina

- Es capaz de coger y soltar objetos con ambas manos cuando se encuentran estáticos, y le resulta complicado cuando están en movimiento. Tiene tendencia al uso de la mano derecha.
- Es capaz de alcanzar objetos delante, arriba, abajo y en los laterales. En alcance posterior le resulta complicado por la falta de disociación que aparece en el tronco a las rotaciones.
- Espontáneamente tiene las manos abiertas con tendencia a la pronación. Suele coger los objetos también en pronación, con ambas manos, resultándole complicado el agarre en supinación.
- La manipulación la realiza con tenaza de todos los dedos con el pulgar, pero es capaz también de ejecutarla solo con bidigital o tridigital (pulgar-índice, pulgar-índice-medio)
- No es capaz de manipular con una pinza adecuada (ejemplo, no consigue enroscar botes de tamaño mediano)
- Con respecto a la manipulación bimanual, la lleva a cabo de forma espontánea para tareas conjuntas (ejemplo, coger y agitar unos cascabeles), en cuanto a acciones distintas, no suele realizarlo, y si se le pide (ejemplo, colocar la plantilla en el zapato) le resulta muy complicado sin ayuda

Equilibrio

- Buen equilibrio estático y dinámico en sedestación, con buenas reacciones ante los cambios de su centro de gravedad.
- En cuadrupedia buen equilibrio estático. En cuanto al dinámico, si tiene una base de sustentación ampliada no tiene problemas, pero si se le reduce, aparecen dificultades para mantener la posición.
- De rodillas, con base de sustentación amplia, mantiene la posición e, incluso, se desplaza sin problemas. Únicamente le resulta complicado cuando su centro de gravedad se lateraliza mucho, porque no consigue compensar bien con movimientos

de tronco y disociación de cinturas. Cuando está sobre una base más reducida presenta mayor dificultad, pero consigue mantenerse sin ayuda. Este es un aspecto que ha mejorado mucho en los últimos años.

- La posición de caballero es muy complicada para él, aunque se están consiguiendo avances, todavía no tiene la seguridad suficiente para mantenerla sin un apoyo externo. A pesar de esto, con esta ayuda, se mantiene y consigue transferirse a bipedestación.
- En bipedestación su postura natural es la de situarse en una amplia base de sustentación. Si se le pide, lo corrige y la disminuye. Ahí no tiene problemas para mantenerse con un buen equilibrio estático, pero hay ciertas dificultades en el dinámico cuando se desplaza mucho su centro de gravedad. Su postura cifótica y en retroversión pélvica no resulta de ayuda para el manejo de situaciones desequilibrantes, ya que tiende a posteriorizar el peso en exceso.

La valoración del equilibrio se complementa con el uso de la *Pediatric Berg Balance Scale* (PBBS- **Anexo 3**), donde también pude completar los datos con los recogidos en junio de 2017. Cada ítem se puntúa de 0 a 4, siendo 0 la menor puntuación, y 4, la mejor, evidenciando el mayor nivel de equilibrio a la tarea correspondiente. (**Tabla 3**)

Tabla 3. Valoración del equilibrio con la PBBS

		Fecha: 17-06-2017	Fecha: 09-03-2018
		Puntuación 0-4 (s)	Puntuación 0-4 (s)
1	Sedestación a bipedestación	4	4
2	Bipedestación a sedestación	4	4
3	Transferencias	4	4
4	Bipedestación sin ayuda	4	4
5	Sedestación sin ayuda	4	4
6	Bipedestación con ojos cerrados	4	4 (31 s)
7	Bipedestación con pies juntos	0 (15 s)	1 (16 s)
8	Bipedestación en tándem	0	0
9	Apoyo monopodal	0	0
10	Giro de 360 grados	4	4

11	Girar para mirar detrás	4	4
12	Coger un objeto del suelo	4	4
13	Colocar pies alternos en escalón	0	0
14	Alcance anterior con manos extendidas	1	1
PUNTUACIÓN TOTAL		37/56	38/56

Coordinación: no se ha empleado ninguna escala para la valoración de la coordinación, pero durante la ejecución de actividades se puede apreciar una falta de coordinación visomotora y bimanual. Por ejemplo, durante la valoración de motricidad fina, el alcance de objetos en movimiento le resulta complicado (coordinación visomotora) o la ejecución de tareas bimanuales.

Niveles de función: para valorarlos se emplea la escala *Functional Independence Measure for Children* (Wee-FIM - **Anexo 4**), donde se mide la autonomía en diferentes actividades de la vida diaria. Se complementa con la que se pasó cuando comenzó el programa de colaboración de fisioterapia en su colegio, en abril de 2015, observando una diferencia de 17 puntos entre ambas. La escala consta de 26 ítems, valorados de 1-7 en su mayoría, de menor a mayor autonomía respectivamente. (**Tabla 4**)

Tabla 4. Valoración de los niveles de función por medio de la Wee-FIM

FECHAS	30-04-2015	09-03-2017
1. COMER	3	4
2. ASEO PERSONAL	3	2
3. BAÑARSE	1	1
4. VESTIRSE (parte superior)	1	4
5. VESTIRSE (parte inferior)	1	3
6. USO DEL BAÑO	1	2
7. MANEJO DE LA VEJIGA (nivel de ayuda)	1	1
8. MANEJO DE LA VEJIGA (frecuencia incontinencia)	1	1
9. MANEJO DE LOS INTESTINOS (nivel de ayuda)	1	1
10. MANEJO DE LOS INTESTINOS (frecuencia incontinencia)	1	1

11. TRANSFERENCIA (silla)	7	7
12. TRANSFERENCIA (inodoro)	7	7
13. TRANSFERENCIA (bañera)	1	3
14. LOCOMOCIÓN (caminar)	2	7
15. LOCOMOCIÓN (silla)*	7	7
16. LOCOMOCIÓN (gateo)*	5	5
17. LOCOMOCIÓN (escalera)	5	5
18. COMPRENSIÓN	5	7
19. EXPRESIÓN	1	1
20. INTERACCIÓN SOCIAL	6	2
21. SOLUCIÓN DE PROBLEMAS	2	2
22. MEMORIA	7	6
23. ESCRITURA	1	3
24. PASAR HOJAS DE LIBROS Y SUJETARLOS	1	7
25. USAR TECLADO DEL ORDENADOR	2	1
26. USO DEL RATÓN	1	1
PUNTUACIÓN TOTAL	74/180	91/180

Se marcan con asterisco los ítems 15 y 16, ya que no utiliza silla de ruedas y ya no suele gatear, pero para que no altere el resultado de la escala se le otorga la puntuación completa ya que podría hacerlo sin problemas.

Participación: el nivel de participación en el entorno se mide mediante el cuestionario *Participation and Environment Measure – Children and Youth* (PEM-CY - **Anexo 5**) (14). Se trata de un cuestionario que todavía no está validado en castellano, pero que está en proceso de validación y, tras contactar con las investigadoras que lo llevan a cabo, se han prestado a que lo pueda utilizar en este caso.

En este cuestionario se muestra la participación en tres ámbitos diferentes: el hogar, la escuela y la comunidad. Como los padres carecían de información suficiente relativa al ámbito escolar, nos hemos centrado en los otros dos aspectos durante esta evaluación.

- ✓ En relación a la participación en el hogar, se destacan aquellas actividades en las que a los padres les gustaría que MA estuviera más involucrado. Entre ellas se encuentran: la interacción con otros niños o familiares, el juego con aparatos

electrónicos (tablet, ordenador, móvil), las tareas del hogar o el cuidado personal. También quisieran que actividades como ver la televisión, la música o los pasatiempos fueran más variados.

Los espacios, el ambiente, la relación con los familiares o las demandas físicas y cognitivas de las tareas del hogar no afectan en su participación en las mismas, aunque sí influye la comunicación, que suele dificultarla.

Si bien el material del hogar no suele fomentar la participación, sí que disponen de la información, el tiempo y los recursos económicos suficientes para fomentar esta participación.

- ✓ Con respecto a la participación en la comunidad, entre las actividades en las que les gustaría que estuviera más involucrado destacan los eventos comunitarios (como conciertos o eventos deportivos), y actividades físicas no estructuradas (andar en bicicleta, correr o jugar al escondite). Además, quisieran más variedad en cuanto a los paseos por el vecindario (le gusta la rutina, quiere ir siempre por las mismas calles, cruzar en los mismos sitios, etc.).

No lo consideran involucrado en actividades como las reuniones con otros niños, en clubes, o en viajes o visitas para pasar la noche fuera de casa (solo lo hace con sus abuelos), lo que les gustaría que aumentara.

Comentan que las demandas cognitivas, físicas y sociales, así como la relación con otros niños, en ocasiones ayuda y en otras hace más difícil su participación.

Y consideran tener la suficiente información, material, tiempo y recursos económicos para fomentar esta participación. De hecho, tratan de potenciarla llevándolo a numerosas actividades lúdicas con otros niños de su edad.

3.2.3 DIAGNÓSTICO DE FISIOTERAPIA

Siguiendo lo establecido por la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF), las principales alteraciones identificadas en el caso de este niño están en relación con la función, las actividades y la participación.

Como aspecto principal aparece la alteración de las funciones psicomotoras, a las que se le suma la de funciones emocionales, de atención, memoria y lenguaje. Con respecto a la función motora, aparece un trastorno de la función vestibular, así como de las relacionadas con la fuerza (debilidad muscular) y el tono muscular (destaca hipotonía axial y de miembros inferiores).

Pero lo más determinante e influyente en su vida diaria es la alteración de la actividad y la participación, viéndose extendida a numerosos ámbitos. Entre ellos destaca la dificultad

para comunicarse (especialmente en el mecanismo de producción, no tanto en la recepción de mensajes) y establecer conversaciones. A la par, es notable la alteración de la lectura, la escritura, la resolución de problemas y la toma de decisiones.

Se observan dificultades en las tareas de autocuidado (vestirse, comer o las relacionadas con la higiene), así como en el desplazamiento por el entorno (correr, saltar, etc.) o el uso fino de la mano.

Las relaciones sociales y las relaciones interpersonales complejas también se ven afectadas, creando, en ocasiones, inconvenientes para el manejo del estrés u otras demandas psicológicas. En este último aspecto se considera que tiene gran influencia la dificultad para comunicarse.

Como aspectos positivos destacan la integridad de las funciones de movilidad de las articulaciones, así como de la función propioceptiva y táctil. En relación a las actividades motoras que puede llevar a cabo, resultan especialmente importantes en su vida diaria la de andar, cambiar las diferentes posiciones del cuerpo o desplazar objetos.

Asimismo, con respecto a las actividades y la participación, son resaltables la capacidad para adquirir nuevas habilidades, aunque sean básicas, lo que se ve facilitado por su capacidad para mirar, escuchar y repetir acciones. También tiene gran habilidad, e, incluso preferencia, para seguir rutinas diarias. Además, es destacable su capacidad para recibir y comprender mensajes hablados, lo que se trata de un aspecto que se ha visto enormemente mejorado en los últimos meses, así como su interés y facilidad para establecer relaciones con personas adultas, especialmente de su entorno familiar.

3.3 CONSIDERACIONES ÉTICAS

Antes de la realización de este trabajo se ha establecido contacto con los padres del niño, informándoles de la intervención que quería llevar a cabo con él. De acuerdo con la Ley 41/2002 de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, se procedió a la presentación y explicación del proyecto y al suministro del documento de consentimiento informado para su firma (**Anexo 6**). Se obtuvo, así, la aceptación tanto para llevar a cabo la intervención como para filmar y fotografiar todo lo que fuera necesario, con fines académicos y científicos.

En todo momento, los padres podían establecer contacto directo, telefónico o por email para resolver las dudas que pudieran surgir, y transmitían una continua retroalimentación durante el proceso.

4. OBJETIVOS

El objetivo de este trabajo es presentar un caso particular de un niño con RSTS con el fin de diseñar, aplicar y evaluar una intervención combinada en sala y piscina basándose en las manifestaciones clínicas del síndrome en este caso, así como en la repercusión en su ámbito psicosocial, para observar el impacto que tiene en su vida diaria y en su relación con el entorno.

5. INTERVENCIÓN

5.1 CRONOGRAMA DE LA INTERVENCIÓN

Tabla 5. Cronograma de intervención

MARZO						
L	M	X	J	V	S	D
			1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
19	20	21	22	23	24	25
26	27	28	29	30	31	
ABRIL						
						1
2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30						
MAYO						
	1	2	3	4	5	6
7	8	9	10	11	12	13
14	15	16	17	18	19	20
21	22	23	24	25	26	27
28	29	30	31			

Evaluaciones (rojo):

- Pre: 9-03-2018
- Post 1: 13-04-2018
- Post 2: 18-05-2018

Número total de sesiones: 24

- En el colegio (amarillo): 15
- En piscina (azul): 9

Duración de las sesiones:

- En el colegio: 45 minutos
- En piscina: 35 minutos

5.2 OBJETIVOS

Los objetivos que se muestran en este caso se han pactado concretamente para estos meses de intervención, pero muchos de ellos ya se habían planteado anteriormente desde el programa de colaboración de fisioterapia, aunque en nuevos grados de evolución en función de los ítems alcanzados a lo largo de estos años.

5.2.1 GENERALES

Tras la entrevista y la evaluación realizadas, se plantean como objetivos generales, consensuados con sus padres, dos aspectos fundamentales: mejorar la participación del niño en actividades de su entorno (con niños del cole, con su familia, etc.), conseguir mayor autonomía durante la marcha y mayor independencia en sus actividades diarias.

5.2.2 ESPECÍFICOS

- Fortalecer musculatura: especialmente de tronco y MMII
- Mejorar transferencias:
 - Paso de sedestación a bipedestación desde un asiento
 - Paso de sedestación a bipedestación desde suelo/colchoneta: posición de caballero
- Corregir postura en sedestación y bipedestación: reducir postura cifótica y posición en retroversión pélvica
- Mejorar el equilibrio dinámico en diferentes situaciones:
 - Cuadropedia
 - De rodillas

- Bipedestación
- Marcha
- Escaleras
- Mejorar la marcha:
 - Mejorar la postura
 - Disociar cintura escapular y pélvica
 - Aumentar la sensación de seguridad
 - Aumentar la velocidad de marcha
 - Reducir base de sustentación
 - Aumentar longitud y altura de paso
 - Reducir rotación externa, especialmente en el MI derecho
 - Mejorar la transferencia de peso a apoyo monopodal
- Mejorar coordinación visomotora
- Mejorar control motor
- Mejorar motricidad fina: prensión y pinza fundamentalmente → este objetivo no recibe mucho peso durante esta intervención debido a que las principales preocupaciones de los padres radican en otros aspectos, pero sí han estado de acuerdo en introducirlo en diversas actividades de forma complementaria para mejorar la autonomía y realización de actividades diarias como calzarse o vestirse
- Mejorar la resistencia cardio-respiratoria: este objetivo está presente durante toda la intervención, ya que ésta está basada en el ejercicio físico. Por este motivo, se considera incluido en la totalidad de los ejercicios.
- Disminuir la sensación de miedo, proporcionando mayor seguridad en sus desplazamientos y durante el juego en diferentes posiciones

5.3 DESCRIPCIÓN DE LA INTERVENCIÓN

Tras haber consensuado los objetivos, se plantea el tratamiento en dos ámbitos diferentes: en el colegio del niño y en la piscina a la que acude. En el primero se realizan dos sesiones semanales, mientras que, en el segundo, una.

La intervención en el colegio tiene una duración aproximada de 45 minutos, y se lleva a cabo en el gimnasio del mismo, así como en alrededores, pasillos, escaleras, etc. Estas sesiones fueron llevadas a cabo por una compañera de tercer curso los jueves por la mañana, Irene González Eiroa, y por mí los viernes por la tarde, tras haber consensuado la intervención y haber establecido una concordancia para el desarrollo de la misma, bajo el asesoramiento y seguimiento de la coordinadora del programa, Verónica Robles García. En

ellas, se le coloca a MA el DAFO como mecanismo de ayuda en relación a conseguir una mejor posición del miembro inferior derecho y, especialmente, del pie.

El ambiente de trabajo no es el más adecuado, ya que existen continuas distracciones, con cuidadores, profesores y niños compartiendo espacio o lugares próximos. Además, aunque en ocasiones también se lleva a cabo en una sala cerrada, ésta es compartida con más compañeros y los niños con los que se encuentran. Sin embargo, MA ya se ha acostumbrado a centrar su atención en las actividades de fisioterapia.

En el gimnasio contamos con zonas separadas para poder aislar, en la medida de lo posible, la sesión. Es un espacio amplio, con material suficiente para el trabajo: colchonetas, sillas, bancos, escaleras, bloques, picas, espalderas, etc. Y, con respecto a la sala, cuenta con espejo, barras paralelas, colchonetas, balones suizos y cacahuetes de rehabilitación de diferentes tamaños, cuñas y camilla.

Además, al ser un programa en el que colabora el AMPA del colegio, nos han facilitado todo el material disponible para poder usarlo cuando fuera necesario.

Por otro lado, también se planteó la intervención en piscina, en colaboración con los monitores que coordinaban la actividad. En este programa también participaron compañeros de tercer curso para ofrecer el servicio a otros niños que lo solicitaron. Las sesiones con el niño que se presenta en este caso tenían una duración de 35 minutos aproximadamente.

El espacio con el que contábamos era reducido. Al inicio de la sesión compartíamos piscina de spa con otros usuarios del centro, además de los niños y monitores de esa actividad, aunque hacia el final, se nos daba la oportunidad de utilizar otra de mayor tamaño.

El material con el que contábamos era el propio de una piscina pública: manguitos, colchonetas, aletas, pull boy, perchas, etc; pudiendo hacer uso de todo lo que necesitáramos.

A continuación, se detalla la intervención llevada a cabo en el colegio:

- Transferencia sedestación-bipedestación y viceversa: este ejercicio se lleva a cabo sobre una base inestable, un cacahuete de rehabilitación, de aproximadamente 40 cm de altura. Se le pedía que, desde una posición correcta de piernas y pies, diera botes en él y, posteriormente, se levantara sin apoyo de los miembros superiores. Este ejercicio se ha estado trabajando con el niño desde hace más de un año, con distintas progresiones, disminuyendo la elevación del asiento, el apoyo con los brazos y complicando la base de apoyo, hasta llegar a la situación actual. (**Imagen 7**)



Imagen 7. Transferencia sedestación-bipedestación y viceversa 1

- *Objetivo principal:* mejorar la transferencia, manteniendo la mejor postura posible de columna y MMII, reduciendo la ayuda con los MMSS
- *Objetivos secundarios:* fortalecer musculatura de MMII y de tronco, mejorar el equilibrio durante la transferencia

Este ejercicio también se complementa con sentadillas en las escaleras, y es que, durante la ejecución del ejercicio 9, posteriormente descrito, es frecuente que realice descansos sentándose en ellas, por lo que se aprovecha para pedirle 4-5 sentadillas cada vez. En este caso, como el asiento es bastante más bajo, el objetivo principal a trabajar es la potenciación de la musculatura de MMII. **(Imagen 8)**



Imagen 8. Transferencia bipedestación-sedestación y viceversa 2

- Trabajo de equilibrio sobre dyn-air en bipedestación: se incluye este ejercicio ante el gran interés que muestra el niño por este objeto. Aprovechando esta situación, se realiza el juego de la “nave espacial”, que consiste en viajar a distintos planetas encima del dyn-air (“su nave espacial”). De esta forma, MA tiene que mantenerse encima del mismo el tiempo que dure el “viaje”, contando hasta 20-30-40, en función del día. La progresión en este ejercicio ha sido bastante rápida: el primer día aguantaba unos 20 segundos máximo con agarre de ambas manos, pero a partir de la tercera sesión ya conseguía mantenerse con agarre de una mano. El tiempo que lograba mantenerse fue en aumento a lo largo de las sesiones, pero también era

muy dependiente del cansancio que presentaba el niño, llegándose a alcanzar 1 minuto 14 segundos. (**Imagen 9**)



Imagen 9. Equilibrio en bipedestación

- *Objetivo principal:* disminuir la sensación de miedo e inseguridad en bases inestables, así como mejorar el equilibrio en las mismas
- *Objetivos secundarios:* potenciar musculatura de tronco y MMII, y mejorar el control motor
- Ejercicios de cuadrupedia: se llevan a cabo en colchoneta. Se le pide que, manteniendo una buena postura, se aguante sobre cuatro apoyos y que levante los brazos alternativamente para reducir la base de apoyo (**Imagen 10**). A continuación, que extienda la cabeza con estímulos a nivel horizontal y que flexibilice la columna (ejercicio de perro-gato). Además, se emplea la posición de caballero en todos los pasos a bipedestación. (**Imagen 11**)



Imagen 10. Ejercicio de cuadrupedia 1



Imagen 11. Ejercicio de cuadrupedia 2

- *Objetivo principal:* trabajar del equilibrio en cuadrupedia y con disminución de los puntos de apoyo

- *Objetivos secundarios:* flexibilizar de la columna, fundamentalmente hacia extensión en la región dorsal, así como en la cabeza con elevación de la mirada en dirección horizontal, mejorar la coordinación visomotora durante los alcances. Y también trabajar las transferencias, la fuerza muscular y el control motor.
- Alcances: usando objetos que le gustan (juguetes luminosos, pelotas, etc.) pegados a la pared, se le pedía que tratara de cogerlos sin sobrepasar una barra que se colocaba en el suelo. Al principio era necesario guiar el movimiento, pero, tras la demostración, lo realizaba sin ayuda. Es un ejercicio que los primeros días le resultaba muy complicado, pero con el tiempo ha ido mejorando. (**Imagen 12**)



Imagen 12. Alcances

- *Objetivo principal:* mejorar el equilibrio dinámico en bipedestación con desplazamientos anteriores del centro de gravedad
- *Objetivos secundarios:* mejorar el control motor y la coordinación visomotora, y favorecer un enderezamiento de la columna reduciendo la actitud cifótica
- Marcha con base de sustentación reducida: a un lado la pared, al otro una colchoneta (la “muralla del castillo”), se le pedía que atravesara el pasillo de un lado a otro mirando siempre al frente. (**Imagen 13**)

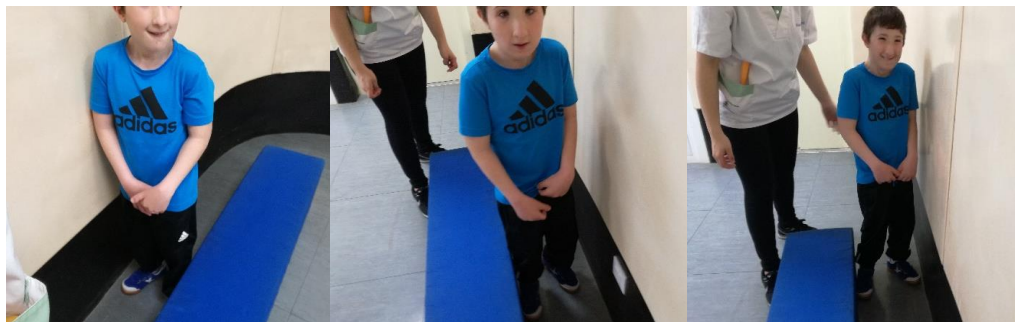


Imagen 13. Marcha con base de sustentación reducida

- *Objetivo principal:* trabajar la marcha reduciendo base de sustentación y controlando la rotación externa de los MMII, especialmente el derecho.
 - *Objetivos secundarios:* mejorar el equilibrio durante la marcha, disociar cintura escapular y pélvica y corregir la postura
- **Marcha con obstáculos:** se colocaba un camino con obstáculos que tenía que atravesar para “llegar al castillo”. Los obstáculos consistían en barras que estaban situadas a 10 cm del suelo aproximadamente, que debía superar alternando los miembros inferiores. Estaban separadas por cerca de 50 cm, lo que le obligaba a ampliar su paso. En un principio era necesario que se agarrara con una mano, porque la inseguridad le impedía realizar el ejercicio de forma autónoma. Una vez se hubo cogido confianza suficiente podía hacerlo solo, aunque siendo necesario en ocasiones estímulos verbales e, incluso, táctiles para la alternancia de los miembros inferiores. (**Imagen 14, 15, 16**)

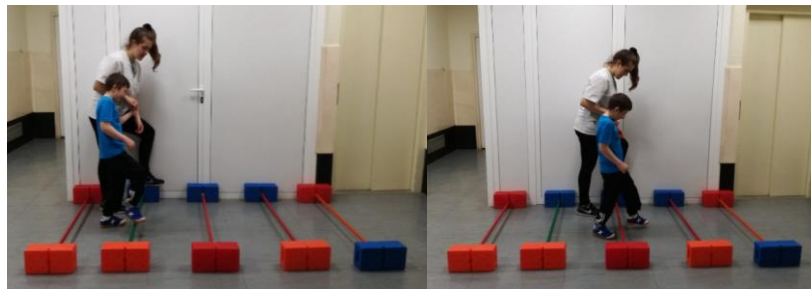


Imagen 14. Marcha con obstáculos, con mano izquierda

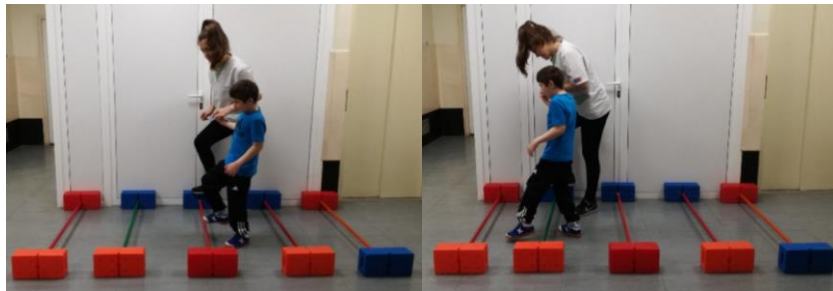


Imagen 15. Marcha con obstáculos, con mano derecha

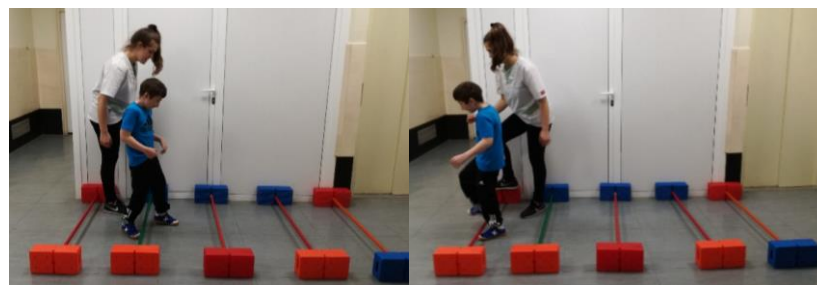


Imagen 16. Marcha con obstáculos, sin mano

- *Objetivo principal:* trabajar la marcha aumentando altura y longitud de paso
 - *Objetivos secundarios:* mejorar la transferencia de peso durante el apoyo monopodal, mejorar la coordinación visomotora para lograr distinguir y superar las barras, y disminuir el miedo ante obstáculos en el trayecto de la marcha
- Escaleras: este ejercicio también se ha estado trabajando durante los últimos años, pero la progresión del mismo ha ido variando. MA, como ya se ha comentado, sube por la derecha y baja por la izquierda porque en su casa es el lado en el que se encuentra el pasamanos. Por lo tanto, así es como se ha adaptado durante las sesiones. Aunque en ellas, solo emplea el pasamanos en las bajadas. Para subir, lo hace con un objeto en la mano, normalmente un balón poco pesado o unas maracas, con el fin de que lleve el tronco erguido y la mirando al frente. Se emplean dos tomas: una a nivel de la cintura pélvica derecha y otra bajo la axila izquierda. Con ellas se estimula a MA para corregir su postura y se le proporciona una ayuda en el desplazamiento del peso. (**Imagen 17**)
Para bajar, agarrado con la mano izquierda al pasamanos, se le estimula la cintura pélvica para que realice la alternancia de miembros inferiores. (**Imagen 18**)

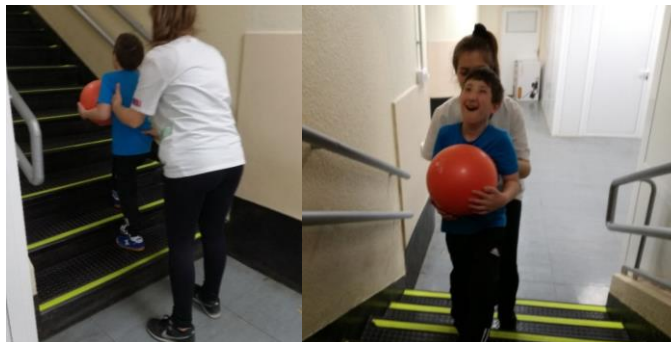


Imagen 17. Subida de escalera

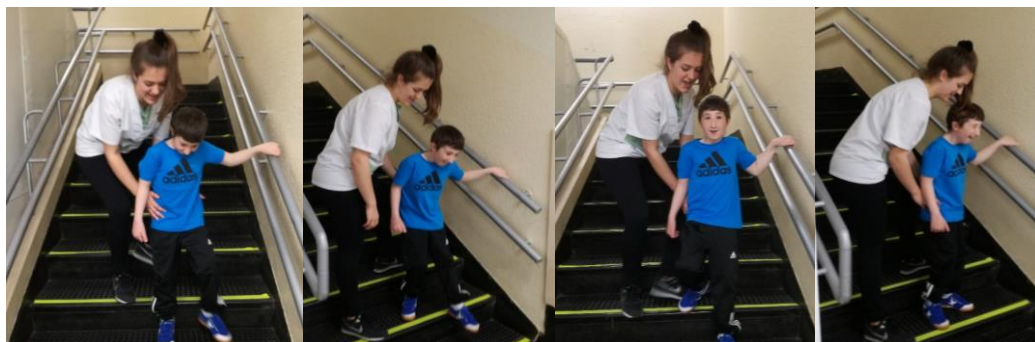


Imagen 18. Bajada de escaleras

- *Objetivo principal:* mejorar el desplazamiento en escaleras, alternando miembros inferiores, corrigiendo la postura a un mayor enderezamiento y favoreciendo la transferencia de peso de un lado a otro
 - *Objetivos secundarios:* disociar cinturas, fortalecer miembros inferiores, mejorar el control motor, mejorar el equilibrio y la seguridad durante esta tarea motora
- Desplazamientos en la sala, por lo pasillos y el patio: se ha aprovechado para trabajarlo en todos los desplazamientos que se llevaban a cabo durante la sesión, y se trabajan los siguientes objetivos:
 - *Objetivo principal:* el aumento de la velocidad de la marcha, pidiéndole siempre rapidez, que corriera para alcanzarnos, etc.
 - *Objetivos secundarios:* mejorar el control motor, mejorar la seguridad durante la marcha y el equilibrio dinámico

Además, con frecuencia, se le pedía que ayudara en el transporte de material de unos sitios a otros para aumentar la dificultad de la marcha y, poco a poco, potenciar una mayor seguridad durante la misma. (**Imagen 19**)



Imagen 19. Desplazamientos y recogida de material

A continuación, se detalla el trabajo en piscina:

Las sesiones de piscina se dividen en tres períodos: calentamiento (5 min), parte principal (25 min), vuelta a la calma (5 min). Los ejercicios llevados a cabo surgen como una adaptación y modificación de lo que ya estaba realizando MA con los monitores de piscina, además de la inclusión de otros nuevos. Se toma esta decisión debido a que se trata de un niño muy acostumbrado a rutinas, a que la adaptación de ejercicios al niño se ajustaba a los objetivos planteados, y a que, en cuanto se acabe el programa, MA continuará la actividad con los monitores y de esta forma no estará expuesto a grandes cambios.

La parte de calentamiento consiste en la introducción en el medio acuático, con desplazamientos por la piscina: bajar escaleras, caminar donde hace pie, “nadar” donde le cubre, interactuar con los demás niños.

Tras esto, comienza la parte principal, que ha constado de los siguientes ejercicios:

- Nadar con aletas: se le colocan aletas y nada de un lado a otro de la piscina, pegado a la pared por un lado y próximos a él por el otro. Normalmente no necesita ninguna asistencia, más que un pequeño estímulo abdominal para flotar mejor. (**Imagen 20**)



Imagen 20. Nadar con aletas

- *Objetivo principal:* fortalecer la musculatura de los MMII
- *Objetivos secundarios:* colocándolo entre la pared y nuestro cuerpo conseguimos que reduzca la tendencia a la gran abducción y rotación externa de los MMII que presenta

La progresión hacia las últimas sesiones consistía en realizarlo alejado de la pared, donde se observaba ya una mejor adaptación de la posición de los MMII, así como una mayor seguridad durante el desplazamiento y disminución de la asistencia abdominal.

- Ejercicio tipo “dominadas” asistido: éste es un ejercicio que se mantiene de los realizados con los monitores ya que le resulta muy divertido, y, aunque no entra dentro de los objetivos principales, sí es positivo para otros aspectos. (**Imagen 21**)
Se usa una barra de la piscina de diámetro no muy grande, MA se agarra a ella, y, con una pequeña ayuda, eleva su cuerpo hasta llegar con la cabeza a la barra aproximadamente. Se aprovecha este ejercicio para mejorar el agarre de MA con oposición del pulgar. Es necesario colocar la posición, pero una vez puesta, si se coloca un tope (sin necesidad de hacer presión o contacto en su pulgar), consigue mantenerla. La dificultad que aparece en este ejercicio es la necesidad de una frecuente recolocación de la prensión debido a que resbala con el agua.



Imagen 21. "Dominadas"

- *Objetivo principal:* mejorar la presión con oposición del pulgar
 - *Objetivos secundarios:* fortalecer musculatura de tronco y MMSS
- Sentadillas: se realizan en la rampa de la piscina, para poder ir progresando en altura e ir aumentando la dificultad del ejercicio (de cubrirle por la cadera a que sea por las rodillas). Durante las mismas se controla la posición de los miembros inferiores, tratando de que los lleve en una correcta posición, ya que tiende a exagerar mucho la abducción y la rotación externa. No se le posicionan y fijan, sino que se le dan estímulos para que él adapte la posición. **(Imagen 22)**

Se realizan 8-10 repeticiones a cada nivel, realizando progresión de altura intra-sesión e inter-sesión.



Imagen 22. Ejercicio de "sentadillas"

- *Objetivo principal:* fortalecer musculatura de tronco y MMII, corregir postura de columna y posición de MMII
 - *Objetivos secundarios:* mejorar el equilibrio con aumento progresivo de exigencia de la fuerza de la gravedad y mejorar el control motor
- Ejercicios de abdominales: en el final de la rampa, donde le cubre la mitad del cuerpo en posición supina. Se le coloca un pull boy entre las piernas para evitar realice una gran abducción al elevar el tronco. Este estímulo le resulta suficiente para mantener la correcta posición de las piernas, sin que aparezca una reacción de aducción más allá de la posición neutra. **(Imagen 23)**

Se realizan 4-5 series de 5-6 repeticiones en función de la fatiga del niño, realizando elevaciones de tronco hacia las piernas tanto en sentido anterior como oblicuo.



Imagen 23. Ejercicios de abdominales

- *Objetivo principal:* fortalecer musculatura de tronco y mejorar el control motor
- Ejercicios en colchoneta: en una piscina de mayor espacio y profundidad, se usa una colchoneta ancha que permite la flotación al estar encima de ella. Se sube con la mayor autonomía posible, necesitando un pequeño impulso para elevarse desde el apoyo en tres puntos (los brazos y una pierna).

Se realizan juegos en diferentes posiciones:

- Cuadrupedia: mantenimiento de la posición, alcances, gateo (**Imagen 24**)
- Rodillas: mantenimiento de la posición, desplazamiento de rodillas (**Imagen 25**)
- Paso a bipedestación por medio de la posición de caballero: necesita apoyo para impulsarse hacia arriba (**Imagen 26**)



Imagen 24. Cuadrupedia en colchoneta

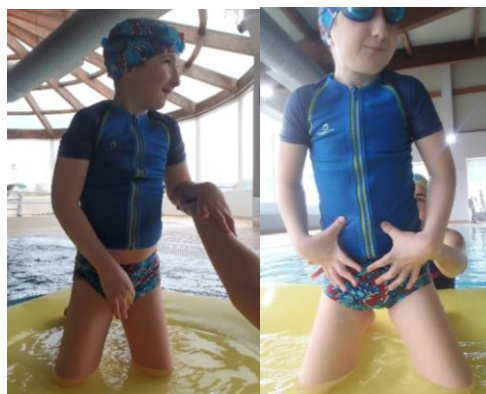


Imagen 25. Posición de rodillas en colchoneta

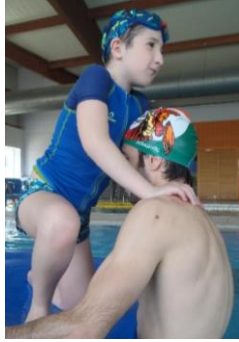


Imagen 26. Posición de caballero en colchoneta

- *Objetivo principal:* trabajar el equilibrio en diferentes posiciones sobre una base inestable pero dentro de un ámbito de seguridad y confianza para el niño
 - *Objetivos secundarios:* corregir la postura en diferentes posiciones, disminuir la base de sustentación en cuadrupedia y de rodillas, fortalecer la musculatura de MMII, tronco y MMSS, y reducir el miedo en estas posiciones
- Durante estos ejercicios existe una mayor interacción con el resto de niños que realizan la actividad, ya que todos se desplazan a la misma piscina a jugar en las colchonetas.

En la vuelta a la calma, MA juega libremente en la colchoneta y la piscina, tirándose al agua y nadando a su gusto. Además, también se incluye en esta parte de la sesión la salida del agua por las escaleras de la piscina y el desplazamiento hasta el vestuario. **(Imagen 27)**



Imagen 27. Salida de la piscina

Se ha observado que el medio acuático le proporciona a MA una gran seguridad, ya que le resulta muy lúdico y no tiene miedo alguno a caerse o hundirse, por lo que se facilita mucho el trabajo en piscina. Además, gracias a esto, se pueden potenciar el desafío a los sistemas de equilibrio de una forma que no es posible en suelo debido a su sensación de miedo que aparece.

5.4 RECOMENDACIONES

Se elaboran una serie de recomendaciones para llevar a cabo en su rutina diaria, en casa, en el parque, etc. Con ellas se pretende modificar pequeñas acciones para favorecer el aprendizaje motor. Una vez pactado con los padres se acuerda lo siguiente:

- Durante el juego, se intentará evitar la posición en “W” durante la sedestación, además de potenciar el juego en bipedestación. Si es posible, también se intentará incluir juego activo con pelotas, “carrera” en la medida de lo posible, o introducción de pequeños obstáculos para que intente superarlos. Todo siempre adoptando las medidas de seguridad oportunas.
- En cuanto a las transferencias, se intentará orientar a MA a usar la posición de caballero otorgándole inicialmente superficies en las que hacer apoyo.
Con respecto al paso de sedestación a bipedestación desde la silla (y viceversa), se potenciará la autonomía de MA, tratando de que no se ayude de las manos.
- Se intentará que, cuando esté sentado, lo haga en una posición lo más erguida posible, tanto en casa, como en el colegio o en su vida diaria en la comunidad, para favorecer esta adaptación postural de enderezamiento.
- En la medida de lo posible, se le dará a MA la autonomía para subir y bajar solo las escaleras, incentivándolo a que lo haga alternando miembros inferiores. Esto tiene especial importancia en el ámbito escolar porque le ayuda a integrarse con el resto de sus compañeros.
- También se intentará potenciar la participación de MA en actividades cotidianas como recoger los juguetes, ayudar a la hora de vestirse/calzarse, o comer con la mínima ayuda posible. Esto se podría aplicar en todos los ámbitos de su vida, como en la actividad de piscina o en la escuela.
- Como recomendaciones en piscina, se les aconseja el uso de aletas para incrementar la exigencia y mejorar la fuerza muscular. Asimismo, se incide en evitar aquellos ejercicios que demanden posiciones de extrema abducción y/o rotación externa de los miembros inferiores para no potenciar esta tendencia.

5.5 OTRAS INTERVENCIONES DENTRO DEL EQUIPO MULTIDISCIPLINAR

Actualmente, no hay ningún informe acerca de las actividades que realiza fuera del colegio. Sí que se dispone de tres informes, uno de terapia ocupacional de 2015, año en el que se incorporó al programa de fisioterapia. Y otros dos del año 2016, de los servicios de

logopedia y podología. Han sido revisados para el diseño de la intervención y se muestran resumidos a continuación, aunque muchas de las observaciones ya han variado desde entonces.

Terapia ocupacional

En la valoración realizada se observa una limitación en el desempeño ocupacional en todas las actividades de la vida diaria debido al retraso madurativo, necesitando ayuda de una tercera persona para desarrollar la mayoría de las tareas de autocuidado.

Con respecto al juego, es capaz de explorar el entorno, pero se encuentra limitado en relación a su edad, evidenciando preferencia por juegos sensoriomotores. Muestra un buen desarrollo del juego compartido con el adulto, y se encuentran dificultades para participar en juegos compartidos con iguales o en actividades grupales, ya que le cuesta seguir el ritmo.

En relación a las habilidades motoras y praxias, se observan dificultades relacionadas con la ejecución de la secuencia organizada de los movimientos de las distintas partes del cuerpo. La motricidad fina presenta un retraso en la adquisición de la manipulación y los agarres, la coordinación bimanual para tareas que exigen una coordinación precisa y la visomotricidad (limitación en el desarrollo de la coordinación óculo-motora). La lateralidad no está definida.

En las destrezas cognitivas aparecen dificultades para mantener la atención sostenida en la misma actividad y para reconocer distintas partes del cuerpo dentro del esquema corporal. Además, existe una falta en el desarrollo de la imitación, responde solo ante órdenes sencillas y comprende las prohibiciones, aunque no siempre las sigue.

Tiene dificultades en el desarrollo de la fijación y el seguimiento visual, la comprensión espacial y la resolución de problemas complejos.

En cuanto al desarrollo perceptivo-conceptual se observa una falta de adquisición de conceptos básicos como discriminar colores y formas o realizar puzles de encajes. Comienza a reconocer animales y a asociar objetos con su función.

También aparecen dificultades a la hora de comunicar sus necesidades, al no haber adquirido comunicación verbal. Su forma de expresar acuerdo/desacuerdo es mediante sonidos o pegando en la mano. Responde a normas sociales básicas como el saludo con la mano y reconoce a personas familiares tanto físicamente como por fotografía.

Como objetivos a largo plazo se plantearon: adquirir la máxima autonomía personal posible, fomentar la adquisición de nuevas habilidades acordes al desarrollo normal, y favorecer la comunicación e interacción social.

A corto plazo se pretendía fomentar el desarrollo del juego, potenciando destrezas para la participación grupal, mejorar la fijación y el seguimiento ocular, potenciar la coordinación óculo-motora y optimizar las destrezas motrices y cognitivas para entrenar el empleo de un sistema de comunicación alternativo, entre otros aspectos.

Logopedia

Llevaron a cabo una valoración de diferentes aspectos, tras lo que plantearon los objetivos a trabajar. En la valoración encontraron:

- Nivel pre-lingüístico: atención breve, discriminación visual y auditiva, y comprensión gestual de afirmación y negación correcta
- Nivel anatómico-funcional: marcada respiración que dificulta la relajación facial, e imitación de praxias escasa o nula
- Nivel fonético-fonológico: expresión breve, limitada a preguntas de sí/no y sonidos vocálicos
- Nivel léxico-semántico: comprende vocabulario básico, y enunciados y órdenes sencillas
- Nivel morfo-sintáctico: no está presente
- Nivel pragmático: responde al saludo y la despedida con sonidos vocálicos y gesticulación por imitación

Como objetivos se plantearon el trabajo de la psicomotricidad fina, la mejora de la comprensión de enunciados cortos y directos y la realización de praxias bucolinguofaciales.

Podología

En el momento de la evaluación destacan la deambulación con una base de sustentación aumentada y con marcada rotación externa del miembro inferior derecho condicionado por una posible retroversión femoral compensada con la rotación externa. El grado de torsión maleolar, aproximadamente 16º, refleja un posicionamiento tibial en rotación externa dentro de un grado de normalidad.

La movilidad de las articulaciones tibioperoneoastragalina y subastragalina es normal, con rangos ligeramente aumentados, lo que está condicionado por la hiperlaxitud ligamentosa propia del RSTS.

En carga estática presenta, en ambos pies, una huella plana grado II, y 3 grados de valgismo del retropié. Durante la dinámica destaca la inversión del retropié, principalmente en el derecho, y la marcada abducción del pie.

Con respecto al tratamiento, comienza en 2014 con la primera ortesis plantar (en el pie derecho) con control del arco longitudinal interno y una cuña pronadora larga. En febrero de 2016 se elabora una nueva donde se incrementa la dureza de los materiales y se aumenta la altura de la cuña pronadora con el objetivo de evitar el movimiento supinador y rotador externo del pie.

6. RESULTADOS

Para observar los resultados obtenidos se llevan a cabo dos evaluaciones: una a mitad de programa (Post-1) y otra al finalizar el mismo (Post-2). Conviene destacar que, en ninguno de ellos se han observado efectos adversos en relación a la intervención diseñada.

En el Post-1 se realiza como un método de seguimiento para valorar si modificar o continuar con el diseño del programa establecido. Se pasan las escalas 10MWT y PBBS.

En el Post-2, además de las escalas anteriores, también se pasa la Wee-FIM y el cuestionario PEM-CY, y se realiza una nueva entrevista con la madre.

A continuación, se detallan los diferentes aspectos que se han visto modificados en la evaluación **Post-1**.

Con respecto a la marcha, evaluada con el 10MWT, se observan los siguientes cambios en comparación con la evaluación inicial (**Tabla 6**):

Tabla 6. Post-1 del 10MWT en comparación con la evaluación inicial

9 Marzo 2018			13 Abril 2018		
Velocidad escogida (m/s)	Velocidad máxima (m/s)		Velocidad escogida (m/s)	Velocidad máxima (m/s)	
0,58	Sin mano	Con mano	0,75	Sin mano	Con mano
	0,59	1		0,9	1,22

Aumenta de forma considerable la velocidad en todas las formas medidas, incrementándose la diferencia entre la velocidad escogida y la máxima, pero reduciéndose entre la velocidad máxima con y sin mano.

Además, de forma subjetiva se aprecia una mayor comprensión de la tarea, así como mayor seguridad en la realización de la misma.

También se evalúa en equilibrio con la escala PBBS, donde encontramos las siguientes variaciones en relación a la evaluación inicial (**Tabla 7**):

- Ítem 6: aumenta en segundos
- Ítem 7: mejora en un punto y aumenta los segundos

- Ítem 9: aunque no se aprecia evolución en cuanto a puntuación, sí que consigue mantener la pierna derecha elevada durante 4 segundos agarrándose con una mano, con la izquierda no fue posible. Esto es algo que no conseguía realizar anteriormente.
- Ítem 13: mejora en un punto
- Ítem 14: aumenta la distancia
- La puntuación total se ve aumentada en dos puntos

Tabla 7. Post-1 de la PBBS en comparación con la evaluación inicial

		Fecha: 9-03-2018	Fecha: 13-04-2018
		Puntuación 0-4 (s)(cm)	Puntuación 0-4 (s)(cm)
1	Sedestación a bipedestación	4	4
2	Bipedestación a sedestación	4	4
3	Transferencias	4	4
4	Bipedestación sin ayuda	4	4
5	Sedestación sin ayuda	4	4
6	Bipedestación con ojos cerrados	4 (31 s)	4 (36 s)
7	Bipedestación con pies juntos	1 (16 s)	2 (23 s)
8	Bipedestación en tándem	0	0
9	Apoyo monopodal	0	0
10	Giro de 360 grados	4	4
11	Girar para mirar detrás	4	4
12	Coger un objeto del suelo	4	4
13	Colocar pies alternos en escalón	0	1
14	Alcance anterior con manos extendidas	1 (7 cm)	1 (10-12 cm)
PUNTUACIÓN TOTAL		38/56	40/56

Ante los resultados encontrados, donde no se han encontrado afectos adversos, y se han apreciado ligeras mejoras, se decide continuar con el programa de ejercicios

preestablecido, adaptándolo entre una sesión y otra en función de la evolución encontrada y también con variaciones inter-sesión para amoldarse al estado del niño.

En la evaluación final, el **Post-2**, se encuentran los siguientes cambios en comparación con el Post-1 (**Tabla 8**):

En relación a la marcha, en el 10MWT: se puede observar un gran aumento de la velocidad escogida con respecto a la evaluación anterior. Sin embargo, no se experimentan cambios en la velocidad máxima, viéndose incluso disminuida con respecto a la anterior en “velocidad máxima con mano”, y siendo inferior a la velocidad escogida en el mismo día.

Esto puede deberse a varios factores entre los que destaca fundamentalmente el cansancio que experimenta MA hacia el final de la prueba, donde se le piden las velocidades máximas. El hecho de que la velocidad escogida sea cada vez mayor nos aporta un aspecto positivo en cuanto al aumento de la seguridad y la confianza con la que se desplaza, con disminución del miedo a caerse.

Tabla 8. Post-2 del 10MTW en comparación con el Post-1

13 Abril 2018			11 Mayo 2018		
Velocidad escogida (m/s)	Velocidad máxima (m/s)		Velocidad escogida (m/s)	Velocidad máxima (m/s)	
0,75	Sin mano	Con mano	0,95	Sin mano	Con mano
	0,9	1, 22		0,9	1,21

También se vuelve a evaluar el equilibrio por medio de la PBBS, donde se compara con la evaluación Post-1 (**Tabla 9**):

- Ítem 6: aumenta en segundos
- Ítem 7: mejora en un punto y aumenta los segundos
- Ítem 9: aunque no se aprecia evolución en cuanto a puntuación, ahora consigue elevar ambas piernas y mantenerlas 5 segundos con apoyo de una mano
- Ítem 13: mejora en un punto. Se observa un avance importante, ya que en la primera evaluación era incapaz de elevar una pierna sin apoyarse completamente en otra persona, mientras que ahora logra hacer 6 repeticiones sin ayuda o con mínimo contacto.

- Ítem 14: aumenta la distancia
- La puntuación total se ve aumentada en dos puntos

Tabla 9. Post-2 de la PBBS en comparación con el Post-1

		Fecha: 13-04-2018	Fecha: 11-05-2018
		Puntuación 0-4 (s)(cm)	Puntuación 0-4 (s)(cm)
1	Sedestación a bipedestación	4	4
2	Bipedestación a sedestación	4	4
3	Transferencias	4	4
4	Bipedestación sin ayuda	4	4
5	Sedestación sin ayuda	4	4
6	Bipedestación con ojos cerrados	4 (36 s)	4 (45 s)
7	Bipedestación con pies juntos	2 (23 s)	3 (32 s)
8	Bipedestación en tándem	0	0
9	Apoyo monopodal	0	0
10	Giro de 360 grados	4	4
11	Girar para mirar detrás	4	4
12	Coger un objeto del suelo	4	4
13	Colocar pies alternos en escalón	1	2
14	Alcance anterior con manos extendidas	1 (10-12cm)	1 (15-16cm)
PUNTUACIÓN TOTAL		40/56	42/56

A modo de resumen, se muestra a continuación una tabla comparativa de los resultados de las escalas 10 MWT (**Tabla 10**) y PBBS (**Tabla 11**) en la evaluación inicial, la evaluación Post-1 y la evaluación Post-2:

Tabla 10. Resumen de resultados 10 MWT

10 MWT	Pre: 9-03-2018			Post-1: 13-04-2018			Post-2: 11-05-2018		
	Velocidad Escogida	Velocidad Máxima		Velocidad Escogida	Velocidad Máxima		Velocidad Escogida	Velocidad Máxima	
		Con mano	Sin mano		Con mano	Sin mano		Con mano	Sin mano
	0,58	0,59	1	0,75	0,9	1, 22	0,95	0,9	1,21

Tabla 11. Resumen de resultados PBBS

PBBS: Ítem 7	1	2	3
Ítem 13	0	1	2
Puntuación total	38/56	40/56	42/56

En relación a los niveles de función se pasa nuevamente la Wee-FIM, pero, tal y como se espera, no se aprecian cambios. Se trata de una escala muy general sobre lo que hace o no el niño en sus tareas diarias, por lo que, en tan poco tiempo, es normal que no haya variaciones.

En cuanto al nivel de participación en el hogar y la comunidad, medido con el cuestionario PEM-CY, no se han encontrado cambios significativos desde la evaluación inicial.

Determinados aspectos de la evaluación deben expresarse de forma subjetiva la no tener escalas pediátricas que se adapten a lo que se quiere medir. Para ello, se presenta una combinación de la evolución subjetiva observada tanto por los padres como por mí.

- La actitud postural en supino y sedestación no ha variado, pero sí que se ha visto ligeramente modificada en bipedestación, donde tiende a dirigir la mirada más hacia el frente y, por lo tanto, a estar más erguido, con menor actitud cifótica.

- Con respecto a la marcha, destaca que comienza a caminar con objetos en la mano, lo que antes no realizaba por falta de seguridad, pudiendo incorporarlo en su día a día, en casa, en el colegio, etc.
- Un aspecto que resaltan los padres y que también llama la atención en fisioterapia, es el gran incremento de la estabilidad y la velocidad durante la marcha que, además de hacerse visible en el test realizado, se ve ampliamente transferido a su vida diaria.
- En cuanto a las escaleras, los padres dicen no haber percibido cambios significativos al no realizarlo de forma frecuente en casa, pero en las sesiones se ha observado como ha mejorado la estabilidad, especialmente en la bajada, donde comienza a alternar los pies de forma espontánea y dirige el cuerpo hacia delante.
- Las transferencias son algo que ha mejorado en gran medida en las sesiones, pero que todavía no ha integrado completamente en su día a día. Lo más destacado es el paso de sedestación a bipedestación desde el suelo. Cuando está conmigo o con alguno de mis compañeros, de forma espontánea, tanto en sala como en piscina, emplea la posición de caballero, usando nuestro hombro para apoyarse con una mano. En casa, comenta la madre que no es tan frecuente, que solo lo hace en su habitación porque es donde tiene muebles cerca en los hacer apoyo.
- En cuanto a la motricidad fina no se observan variaciones.
- Por último, la madre destaca que, desde que va a fisioterapia y va ganando confianza y seguridad, nota que va perdiendo el miedo y que muestra más predisposición en cuanto a la ejecución de tareas nuevas. Además, percibe una disminución en la fatiga a la hora de subir escaleras o caminar distancias largas.

Como conclusión a la entrevista, nos cuenta que están muy contentos con la asistencia de su hijo a fisioterapia, y que, además de encontrarse con mejoras en su día a día, ven que MA se lo pasa muy bien y que tiene mucha confianza con nosotros. Además, les gusta nuestra forma de trabajar y la seriedad a la hora de llevarlo a cabo.

También destacan lo positivo que consideran que hayamos asistido a piscina, tanto con MA como con sus compañeros, ya que, además de poder individualizar y adaptar los ejercicios que realizaban, considera fundamental que se haga ver la necesidad de la figura del fisioterapeuta en este tipo de actividades.

7. DISCUSIÓN

Este estudio ha tenido como objetivo principal la presentación del caso de un niño con RSTS, aportando información sobre este raro síndrome; así como el diseño, la aplicación y la evaluación de una intervención combinada en sala y piscina. Para ello, se han tenido en cuenta las principales manifestaciones que en el niño aparecen, así como la repercusión que éstas tienen en el ámbito psicosocial, con el fin de observar y conocer el impacto que pueden generar en su vida diaria y en su relación con el entorno.

Se ha llevado a cabo una evaluación de diferentes aspectos para contextualizar la situación del niño y poder consensuar unos objetivos con los padres, guiando, así, las pautas de tratamiento. No se ha podido recabar información actual de otros profesionales ni de ninguna intervención que está recibiendo, pero sí se han consultado informes de profesionales de la salud que intervinieron en el pasado (terapia ocupacional, logopedia y podología).

La evaluación inicial constó de una valoración de la actitud postural en diferentes posiciones, del tono muscular, de la motricidad gruesa y fina, de la marcha (por medio del 10 MWT), del equilibrio (a través de la PBBS) y la coordinación, de los niveles de función (con la Wee-FIM) y de la participación en el ámbito del hogar y la comunidad (con el cuestionario PEM-CY).

Durante la intervención, se han ido adaptando los ejercicios a los progresos del niño. A mitad de programa también se ha hecho una nueva valoración de la marcha, con el 10MWT, y del equilibrio, con la PBBS, que fueron los principales aspectos a trabajar desde el inicio.

Bloemen M. et al (15), en una revisión sistemática sobre la evidencia del incremento de la actividad física en niños con discapacidad intelectual concluyen que, a pesar de ser una práctica habitual en pediatría, solo se ha encontrado evidencia en parálisis cerebral. Han encontrado, a su vez, evidencia de que el entrenamiento físico aislado no resulta efectivo en niños con parálisis cerebral.

El programa que aquí se presenta, ha sido diseñado desde la perspectiva de ejercicio terapéutico, superando la mera realización de ejercicio físico, pues está orientado a los niveles de funcionalidad y capacidad, así como a la actividad y participación del niño, y es desarrollado por profesionales de la salud, como los fisioterapeutas.

Por ello, con esta intervención se pretende dar respuesta tanto a los objetivos planteados tras una exhaustiva y completa evaluación, como a la petición de los padres de imprimir una perspectiva de carácter lúdico.

Se ha llevado a cabo un proyecto en sala, dentro de su colegio, y en piscina, que era una de las actividades a las que ya asistía. Durante la duración del mismo se llevaron a cabo 24 sesiones, de las cuales 9 fueron en el medio acuático.

A lo largo de estos meses se han ido observando, tanto de forma objetiva como subjetiva, cambios en relación a los objetivos trabajados.

De forma general, la seguridad del niño a la hora de realizar desplazamientos y trasladar su centro de gravedad se ha visto ampliamente mejorada, lo que los padres destacan como uno de los principales cambios. Durante la marcha se ha visto incrementada la velocidad a través del 10 MWT, pero también ha mejorado en cuanto a la altura de paso y la superación de obstáculos presentados en el trayecto (mayor facilidad, menor asistencia necesitada y menos tiempo para evitarlos).

Con respecto al equilibrio, se ha visto reforzado en las diferentes posiciones, reduciendo la base de sustentación en cuadrupedia, de rodillas y en bipedestación, y realizando desplazamientos más estables ante mayores exigencias.

Durante las transferencias se ha percibido un aumento de la fuerza muscular de miembros inferiores, logrando levantarse de asientos cada vez más bajos, donde tiene menos ventaja mecánica. Como aspecto positivo se puede destacar, a su vez, el comienzo de la integración de la posición de caballero para levantarse desde el suelo, así como la reducción de la necesidad de apoyo durante la misma.

En el trabajo de escaleras no se aprecia una gran evolución, además de un aumento de la fuerza muscular en la ejecución y una mayor fluidez para alternar miembros inferiores.

Otro elemento a señalar es el de la fatiga y la capacidad cardiorrespiratoria. Es un aspecto sobre el cual no se tiene una medida cuantitativa, pero que, de forma subjetiva presenta una ligera mejora percibida por los padres para hacer desplazamientos más largos, o en sala, con menor aumento de la frecuencia respiratoria durante los ejercicios de mayor exigencia.

Por último, la corrección postural y la motricidad fina son dos aspectos en los que no se han encontrado cambios significativos tras la intervención.

A la hora de elaborar la intervención, no se ha hallado bibliografía al respecto de este síndrome, por lo que se ha recurrido a la existente sobre otras patologías con manifestaciones similares. La mayor parte de las actuaciones se plantean en sala (16,17), si bien existen estudios en los que se ha empleado la combinación y/o comparación de ésta con una terapia en agua (9,10,12).

En una revisión sistemática sobre las intervenciones de fisioterapia en las habilidades de motricidad gruesa en personas con discapacidad intelectual mayores de 6 años de edad, se ha encontrado una evidencia limitada debido a la baja calidad de los estudios analizados, aunque aparecen resultados significativos en actuaciones relacionadas con ejercicios de miembro inferior, entrenamiento de la marcha o judo adaptado (17).

En otro estudio sobre la fisioterapia centrada en la función del miembro inferior en niños con parálisis cerebral, donde se basaron en la CIF, se destaca que aquellas intervenciones que están focalizadas exclusivamente en la estructura y la función corporal no tienen una

significativa influencia en el nivel de actividad. Entre los aspectos que concluyen, se puede resaltar que el entrenamiento de fuerza es muy efectivo en el incremento de la fuerza muscular y se extiende, en menor medida, a la mejora de la función motora y la marcha, aunque el efecto parece perderse rápidamente tras finalizar el programa. También el entrenamiento de resistencia es útil para incrementar la resistencia aeróbica, y el entrenamiento del equilibrio es efectivo cuando se enfoca a tareas específicas (16).

Con respecto a la combinación de terapia en agua y en sala, los trabajos encontrados, en general, muestran resultados positivos ante objetivos similares a los planteados en este presente estudio.

Un ejemplo de ello es el que aparece en el artículo de Fragala-Pinkham et al. (12), donde emplean un programa de duración variable entre 6 semanas y 8 meses, combinando terapia en agua y en sala en cuatro niños de un hospital de rehabilitación pediátrico (con parálisis cerebral, artritis idiopática juvenil y síndrome de Prader-Willi). Se obtuvieron beneficios en cuanto al recorrido articular, la fuerza, el equilibrio, o la reducción del dolor, así como la mejora de la función motora y la movilidad.

También Yasser Salem y Stacy Jaffee mostraron un caso realizado en un niño con atrofia muscular espinal tipo III, donde diseñaron un programa de terapia acuática durante 14 semanas para mejorar la fuerza, el equilibrio, la postura y la movilidad funcional como caminar, correr o saltar. Se obtuvieron mejores resultados en todos los aspectos, e, incluso, en la participación en su vida diaria. El niño recibió, además, terapia en sala, por lo que estos resultados encontrados deben ser atribuidos a una combinación de ambas (10).

En un estudio donde comparaban la terapia en agua con la convencional en niños que presentaban parálisis cerebral con espasticidad, de 12 semanas de duración, se muestra que, con la primera, se genera un incremento de la GMFM mayor, y más alto entretenimiento que con terapia convencional. Con respecto a la mejora en el tono muscular, las actividades de la vida diaria o la calidad de vida relacionada con la salud, los resultados son similares en ambos grupos. Esto podría explicarse por la combinación de los efectos térmicos y mecánicos del agua, así como por el hecho de que proporciona actividades lúdicas y divertidas que incrementan la motivación de los niños y sus familias, facilitando la mejoría motora (9).

Se ha encontrado bibliografía relacionada con los beneficios de la terapia exclusivamente en agua, lo que ha impulsado la introducción de ésta en el programa.

En un estudio llevado a cabo en 16 niños con diversas patologías (parálisis cerebral, síndrome de Down o mielomeningocele, entre otras) se realizó un programa de ejercicio en agua durante 14 semanas, y se encontraron amplios beneficios en cuanto a la mejora de las habilidades acuáticas, los niveles de actividad física y la satisfacción de los padres (7).

Runzun Retarekar et al. (11) llevaron a cabo un estudio sobre un caso en una niña de 5 años con parálisis cerebral infantil dipléjica espástica, con la que elaboraron un programa acuático intensivo de 12 semanas. Observaron cambios positivos en la fuerza muscular, la resistencia, el control postural y motor, lo que tiene una gran influencia en el equilibrio y en la mejora de la función motora y la participación. Aunque también observaron que estos efectos no se mantenían en el tiempo si no se continuaba con la actividad, y que resultaría óptimo combinarla con terapia fuera del agua.

A su vez, en una revisión sistemática sobre los efectos de la terapia en agua en la movilidad en individuos con alteraciones neurológicas, llevada a cabo por Marinho-Buzelli et al., se evidencian mejoras en el equilibrio dinámico, la marcha, la función cardiorrespiratoria, la fuerza muscular, el rango de movimiento y el tono muscular, pero todavía no hay suficiente evidencia de ello y resulta necesaria una mayor investigación al respecto (13).

7.1 LIMITACIONES

- ✓ Interviene la misma persona en las evaluaciones, tanto para la inicial como para las posteriores, lo que, si bien es positivo de cara a la definición e interiorización de los objetivos, puede restar objetividad al análisis de los datos
- ✓ Al presentarse el caso de un niño que tiene un síndrome raro, la bibliografía encontrada acerca de la evaluación y el diseño de la intervención ha sido muy escasa. Por ello, han tenido que ser diseñados en base a estudios sobre patologías similares o con los que el RSTS comparte manifestaciones clínicas.
- ✓ Al ser un único caso, los resultados no pueden extrapolarse a nivel general, aunque sí pueden tomarse como una referencia por la que guiarse
- ✓ La duración del programa ha sido reducida, lo que pudo haber disminuido los resultados del mismo, así como su traslado a la autonomía y la participación del niño en las actividades de su vida diaria
- ✓ Los resultados obtenidos no pueden relacionarse directamente con la intervención llevada a cabo, ya que podrían deberse a un efecto placebo, a una mejora evolutiva espontánea o a otras actividades que ha estado realizando simultáneamente
- ✓ Además, si estos resultados se debieran a la intervención realizada, no podría identificarse si aparecen por la terapia en agua o en sala
- ✓ En relación a las medidas de valoración, no se cuenta con escalas suficientes que puedan medir todos los ítems trabajados
- ✓ Habría sido positivo diseñar algún juego/escala para medir el nivel de fatiga del niño durante la actividad

- ✓ Sería interesante también haber medido la frecuencia respiratoria y cardíaca para evaluar la capacidad respiratoria inter-sesión e intra-sesión
- ✓ Y con respecto a la actividad en piscina, el reconocimiento de la figura del fisioterapeuta no ha sido el esperado, dificultando en ocasiones la aplicación del tratamiento, así como la distinción de competencias entre los distintos profesionales presentes

8. CONCLUSIONES

En este trabajo se ha descrito el caso de un niño de 14 años diagnosticado de síndrome de Rubinstein-Taybi que, a pesar de no ser considerado actualmente como susceptible de recibir fisioterapia por parte del ámbito formal, presenta aspectos funcionales y de restricción de la participación que concuerdan con las competencias del fisioterapeuta.

En base a ello, se ha diseñado una intervención desde un punto de vista lúdico, con el fin de centrarla en los gustos y motivaciones del niño para fomentar su adaptación y participación en las actividades.

Previamente a esto, se ha llevado a cabo una amplia evaluación y un diagnóstico de fisioterapia basado en la CIF, donde los principales hallazgos fueron: una actitud cifótica con retroversión pélvica en sedestación y bipedestación, hipotono axial y de miembros inferiores, alteraciones en la motricidad fina, marcha insegura con base de sustentación amplia, velocidad reducida y gran dificultad para superar obstáculos, y transferencias de sedestación a bipedestación poco económicas. También destaca la alteración del equilibrio dinámico, sobre todo de rodillas y en bipedestación, así como de la coordinación visomotora. Los niveles de función en cuanto a tareas de higiene, alimentación o interacción social, entre otros, se encuentran afectados, mostrando una importante dependencia en diversos ámbitos. Asimismo, se ve alterada su participación en el entorno del hogar, la escuela y la comunidad.

Se ha diseñado un programa de ejercicio terapéutico combinado en sala y en piscina a partir, exclusivamente, de las manifestaciones clínicas que presenta y de las demandas de los padres, debido a haber encontrado escasa información acerca del abordaje en niños con este síndrome. Fundamentalmente, se han trabajado ejercicios de fortalecimiento muscular, mejora de diferentes aspectos de la marcha y de las transferencias, y aumento del equilibrio en diversas posiciones.

El abordaje en sala y piscina se ha desarrollado a lo largo de 15 y 9 sesiones, respectivamente. Los resultados más positivos que se han encontrado son: el aumento de la velocidad de marcha, con una mejor superación de obstáculos, una mayor economía en las

transferencias, la reducción de la base de sustentación en diferentes posiciones y la mejora del equilibrio, sobre todo en bipedestación. Y, como consecuencia de todo esto, se observa una disminución del miedo y un aumento de su autonomía en los desplazamientos, especialmente en sitios conocidos y con pocos obstáculos. Sin embargo, no aparecen variaciones, tras la intervención, en aspectos de motricidad fina y corrección postural.

Estos cambios no han tenido una gran influencia en la participación del niño en el hogar, la escuela y el entorno, ni en su autonomía en tareas de su vida diaria. Esto puede atribuirse a que la duración del programa ha sido reducida y el número de sesiones puede no haber sido suficiente. Además, se ha trabajado desde una perspectiva de colaboración con la familia, pero no se ha podido combinar con la participación de otros profesionales de la salud. Es posible que, con una intervención más prolongada y dentro de un marco interdisciplinar, la mejora hubiera sido mayor y se hubieran podido trasladar los cambios percibidos a su día a día, lo que resulta fundamental para el niño y su familia.

9. AGRADECIMIENTOS

Para finalizar, me gustaría agradecer a mi tutora, Alicia Martínez Rodríguez, por toda la paciencia y la ayuda aportada para la elaboración de este trabajo.

También quiero agradecer la colaboración de mi compañera, Irene González Eiroa, siempre dispuesta a colaborar en las intervenciones y a ayudar en todo lo posible.

En este mismo sentido, esto no habría sido posible sin la ayuda de una gran profesora y la coordinadora del programa de colaboración de fisioterapia con el CEE María Mariño, Verónica Robles García, de quién más he aprendido y quien me ha inculcado las ganas de seguir este camino.

No quiero olvidarme de mostrar mi agradecimiento a todo el personal del colegio y de la piscina que han facilitado las intervenciones.

Mención especial deben recibir los padres de MA. Gracias por tener siempre ganas de ayudar en todo lo que hemos necesitado y por enseñarme a ver la vida de otra manera.

Y sobre todo a ti, MA, muchas gracias por haber respondido tan bien a todo lo que te he pedido, por transmitirme tanta alegría y por enseñarme lo que es la felicidad con tu imborrable sonrisa.



10. BIBLIOGRAFÍA



1. Cazalets JR, Bestaven E, Doat E, Baudier MP, Gallot C, Amestoy A, et al. Evaluation of Motor Skills in Children with Rubinstein–Taybi Syndrome. *J Autism Dev Disord*. 2017;47(11):3321–32.
2. Spina S, Gervasini C, Milani D. Ultra-Rare Syndromes : The Example of Rubinstein – Taybi Syndrome. 2015;
3. Van Belzen M, Bartsch O, Lacombe D, Peters DJM, Hennekam RCM. Rubinstein-Taybi syndrome (CREBBP, EP300). *Eur J Hum Genet*. 2011;19(1):121.
4. Milani D, Manzoni FMP, Pezzani L, Ajmone P, Gervasini C, Menni F, et al. Rubinstein-Taybi syndrome: Clinical features, genetic basis, diagnosis, and management. *Ital J Pediatr*. 2015;41(1):1–9.
5. Roelfsema JH, White SJ, Ariyürek Y, Bartholdi D, Niedrist D, Papadia F, et al. Genetic Heterogeneity in Rubinstein-Taybi Syndrome: Mutations in Both the CBP and EP300 Genes Cause Disease. *Am J Hum Genet*. 2005;76(4):572–80. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002929707628699>
6. Ryu H, Park E, Kim Y, Ryu H, Kowall NW, Lee J. Epigenetic mechanisms of Rubinstein-Taybi syndrome. *NeuroMolecular Med*. 2014;16(1):16–24.
7. Fragala-Pinkham M, O'Neil ME, Haley SM. Summative evaluation of a pilot aquatic exercise program for children with disabilities. *Disabil Health J [Internet]*. 2010;3(3):162–70. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.dhjo.2009.11.002>
8. Johnson CC. The benefits of physical activity for youth with developmental disabilities: A systematic review. *Am J Heal Promot*. 2009;23(3):157–67.
9. Lai CJ, Liu WY, Yang TF, Chen CL, Wu CY, Chan RC. Pediatric aquatic therapy on motor function and enjoyment in children diagnosed with cerebral palsy of various motor severities. *J Child Neurol*. 2015;30(2):200–8.
10. Salem Y, Jaffee Gropack S. Aquatic Therapy for a Child with Type III Spinal Muscular Atrophy: A Case Report. *Phys Occup Ther Pediatr [Internet]*. 2010;30(4):313–24. Available from: <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.3109/01942638.2010.493097>
11. Retarekar R, Fragala-Pinkham MA, Townsend EL. Effects of aquatic aerobic exercise for a child with cerebral palsy: Single-subject design. *Pediatr Phys Ther*. 2009;21(4):336–44.
12. Fragala-Pinkham MA, Dumas HM, Barlow CA, Pasternak A. An aquatic physical


- therapy program at a pediatric rehabilitation hospital: A case series. *Pediatr Phys Ther.* 2009;21(1):68–78.
13. Marinho-Buzelli AR, Bonnyman AM, Verrier MC. The effects of aquatic therapy on mobility of individuals with neurological diseases: A systematic review. *Clin Rehabil.* 2015;29(8):741–51.
 14. Vidal Ros M, Alarcón J, Alonso M. Adaptación y validación transcultural del cuestionario PEM-CY al Español. 2016;38–40, 140–3, 152.
 15. Bloemen M, Van Wely L, Mollema J, Dallmeijer A, de Groot J. Evidence for increasing physical activity in children with physical disabilities: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2017;59(10):1004–10.
 16. Franki I, Desloovere K, De Cat J, Feys H, Molenaers G, Calders P, et al. The evidence-base for basic physical therapy techniques targeting lower limb function in children with cerebral palsy: A systematic review using the international classification of functioning, disability and health as a conceptual framework. *J Rehabil Med.* 2012;44(5):385–95.
 17. Hocking J, McNeil J, Campbell J. Physical therapy interventions for gross motor skills in people with an intellectual disability aged 6 years and over: a systematic review. *Int J Evid Based Healthc.* 2016;14(4):166–74.

11. ANEXOS

11.1 GROSS MOTOR FUNCTION MEASURE (GMFM)

GRADO AFECTACIÓN	EDAD			
	0-2 GUARDERIA	2-4 GUARDERIA	4-6 INFANTIL	6-12 PRIMARIA
<p>1 Camina sin restricciones, limitaciones para las habilidades motoras más avanzadas.</p>  <p>GMFCS Level I</p>	<p>-Antes de los 2 años: Los niños se mueven en y fuera del sitio donde están sentados y en el suelo con las dos manos libres para manipular objetos. Los niños se arrastran con las manos y las rodillas para levantarse y hacen pasos cogidos a los muebles. Los niños andan entre los 18 meses y 2 años sin necesidad de aparatos que les asista en su movimiento.</p>	<p>-De los 2 a los 4 años: Los niños se sientan en el suelo con las dos manos libres para manipular objetos. Los movimientos en el suelo, sentados o de pie, son hechos sin la ayuda de los adultos. Los niños andan según una forma de movimiento preferido sin la necesidad de aparatos para moverse.</p>	<p>-De los 4 a los 6 años: Los niños consiguen sentarse y levantarse de una silla sin ayuda de sus manos. Se mueven por el suelo y se levantan sin necesidad de sujetarse con algún soporte. Además, pueden andar dentro y fuera de casa, y subir escaleras. Aparecen habilidades para correr y saltar.</p>	<p>-De los 6 a los 12 años: Los niños andan dentro y fuera de casa, y suben escaleras sin limitaciones. Además, la habilidad motora incluye el correr y saltar, aunque la rapidez, el equilibrio y la coordinación son reducidas.</p>
<p>2 Andar sin aparatos de ayuda, limitaciones para andar fuera de casa y por la calle.</p>  <p>GMFCS Level II</p>	<p>-Antes de los 2 años: Los niños se mantienen sentados en el suelo, pero con la ayuda de sus manos para mantener el equilibrio. Los niños rastreas o gatean. También pueden ponerse de pie y hacer pasos apoyados a los muebles.</p>	<p>-De los 2 a los 4 años: Los niños se sientan en el suelo, pero pueden tener dificultades con el equilibrio cuando tienen las manos libres para manipular objetos. Los movimientos para sentarse y levantarse desde sedestación son hechos sin la ayuda de un adulto. Los niños se pueden poner de pie con una superficie estable. Los niños gatean con un patrón recíproco,</p>	<p>-De los 4 a los 6 años: Los niños se sientan en una silla con las manos libres para manipular objetos. Los niños se pueden levantar del suelo o levantarse desde una silla, pero a menudo necesitan una superficie estable para empujarse hacia arriba con sus brazos. Los niños andan sin la ayuda de aparatos de movilidad dentro de casa y en distancias cortas fuera de casa. Los niños pueden subir escaleras apoyados en una barandilla, pero no pueden correr ni saltar.</p>	<p>-De los 6 a los 12 años: Los niños andan dentro y fuera de casa, y suben escaleras apoyados en una barandilla, pero tienen limitaciones para andar sobre superficies irregulares o inclinadas y suelen andar en espacios confinados. Los niños tienen mínima habilidad para correr y saltar.</p>

		<p>circulan lentamente apoyados en los muebles y andan con la ayuda de aparatos como métodos preferidos para moverse.</p>		
<p>3 Anda con la ayuda de aparatos para la movilidad, limitaciones para andar fuera de casa y por la comunidad.</p>  <p>GMFCS Level III</p>	<p>- Antes de los 2 años: Los niños se mantienen sentados en el suelo cuando tienen la espalda baja apoyada. También pueden voltear.</p>	<p>-De los 2 a los 4 años: Los niños se mantienen en el suelo sentados a menudo en forma de “W” (sentados entre flexionados y rotación interna de caderas + rodillas) y pueden necesitar ayuda de un adulto para tomar asiento. Los niños voltean y gatean (a menudos sin mover las piernas) como los métodos primarios de propia movilidad. Los niños pueden ponerse de pie en una superficie estable y circular lentamente en distancias cortas. Los niños pueden andar cortas distancias dentro de casa utilizando como ayuda aparatos de movilidad y la asistencia de un adulto para dirigir y girar.</p>	<p>-De los 4 a los 6 años: Los niños se sientan en una silla regular, pero pueden necesitar un soporte pélvico para que puedan realizar la máxima función manual. Los niños se mueven con la silla o sin ella utilizando superficies estables, pero para levantarse se ayudan de sus brazos. Los niños andan con la ayuda de aparatos de movilidad y suben escaleras con la ayuda de un adulto. Los niños a menudo son transportados cuando viajan en largas distancias fuera de casa en terrenos irregulares.</p>	<p>-De los 6 a los 12 años: Los niños andan dentro y fuera de casa con la ayuda de aparatos de movilidad. Los niños pueden subir escaleras, apoyados en una barandilla. Según la función del miembro superior, los niños pueden utilizar una silla de ruedas manual o son transportados cuando viajan largas distancias fuera de casa en terrenos irregulares.</p>
<p>4 Propia movilidad con limitaciones, los niños son transportados o utilizan sus aparatos de movilidad fuera de casa y en la comunidad.</p>  <p>GMFCS Level IV</p>	<p>-Antes de los 2 años: Los niños tienen control de cabeza, pero necesitan un apoyo o soporte para el tronco cuando están sentados en el suelo. Los niños pueden voltear hacia arriba (supinar) y podrían voltear hacia bajo (pronar).</p>	<p>De los 2 a los 4 años: Los niños pueden sentarse en el suelo, pero no pueden mantener la alineación y el equilibrio sin utilizar sus manos como apoyo. Los niños a menudo necesitan equipamientos adaptados para sentarse y para levantarse. Tienen su propia movilidad para cortas distancias (en la habitación) porque</p>	<p>-De los 4 a los 6 años: Los niños se sientan en la silla, pero necesitan adaptaciones en ella para el control de tronco y para maximizar la función manual. Los niños se mueven en y fuera de la silla con la asistencia de un adulto o en una superficie estable para empujarse hacia arriba con sus brazos. Los niños pueden andar cortas distancias con un caminador y bajo la</p>	<p>-De los 6 a los 12 años: Los niños pueden mantener los niveles de su función con aparatos antes de los 6 años incluyendo la movilidad en casa, en el colegio y en la comunidad. También puede utilizar una silla de ruedas.</p>

		se giran, voltean y gatean sin mover las piernas.	supervisión de un adulto, pero tiene la dificultad para girar y para mantener el equilibrio en superficies irregulares. Los niños son transportados en la comunidad y pueden mejorar su propia movilidad utilizando una silla de ruedas.	
<p>5 Propia movilidad muy limitada incluso con sus ayudas tecnológicas.</p> 	<p>-Antes de los 2 años: Los daños psíquicos limitan el control del movimiento. Los niños son incapaces de mantener la cabeza en contra la gravedad, el tronco y las posturas en pronación. Los niños necesitan la asistencia del adulto para darse la vuelta.</p>	<p>- De los 2 a los 12 años: El deterioro psíquico limita el control del movimiento y las habilidades para mantener la cabeza y el tronco en posturas antigravitatorias. Todas las áreas de función motora están limitadas. Las limitaciones funcionales para sentarse y alzarse no están completamente compensadas por el uso de estos equipamientos adaptativos ni por la tecnología de apoyo (asistencia o de ayuda). En el nivel 5 los niños no saben lo que significa la movilidad independiente y son transportados. Algunos niños utilizan sillas de ruedas con adaptaciones.</p>		

11.2 10 METER WALKING TEST (10MWT)

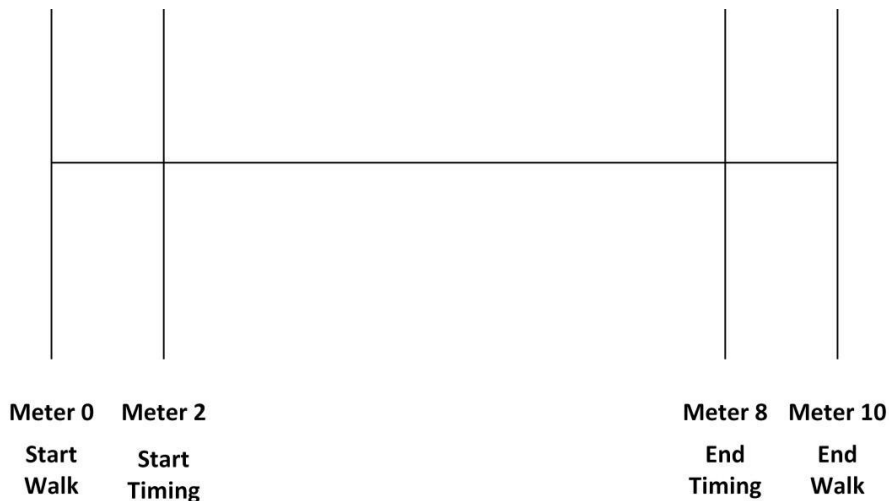
Timed 10-Meter Walking Test

General Information:

- individual walks without assistance 10 meters (32.8 feet) and the time is measured for the intermediate 6 meters (19.7 feet) to allow for acceleration and deceleration
 - start timing when the toes of the leading foot crosses the 2-meter mark
 - stop timing when the toes of the leading foot crosses the 8-meter mark
 - assistive devices can be used but should be kept consistent and documented from test to test
 - if physical assistance is required to walk, this should not be performed
- can be performed at preferred walking speed or fastest speed possible
 - documentation should include the speed tested (preferred vs. fast)
- collect three trials and calculate the average of the three trials

Set-up (derived from the reference articles):

- measure and mark a 10-meter walkway
- add a mark at 2-meters
- add a mark at 8-meters



Patient Instructions (derived from the reference articles):

- Normal comfortable speed: *“I will say ready, set, go. When I say go, walk at your normal comfortable speed until I say stop”*
- Maximum speed trials: *“I will say ready, set, go. When I say go, walk as fast as you safely can until I say stop”*

Name:

Assistive Device and/or Bracing Used:

Date:

Seconds to ambulate 10 meters (only the middle 6 meters are timed)

Self-Selected Velocity: Trial 1: _____sec. Fast Velocity: Trial 1: _____sec.

Self-Selected Velocity: Trial 2: _____sec. Fast Velocity: Trial 2: _____sec.

Self-Selected Velocity: Trial 3: _____sec. Fast Velocity: Trial 3: _____sec.

Self-Selected Velocity: Average time: __sec. Fast Velocity: Average time: ____sec.

Actual velocity: Divide 6 by the average seconds

Average Self-Selected Velocity: _____ m/s

Average Fast Velocity: _____ m/s

Date:

Seconds to ambulate 10 meters (only the middle 6 meters are timed)

Self-Selected Velocity: Trial 1: _____sec. Fast Velocity: Trial 1: _____sec.

Self-Selected Velocity: Trial 2: _____sec. Fast Velocity: Trial 2: _____sec.

Self-Selected Velocity: Trial 3: _____sec. Fast Velocity: Trial 3: _____sec.

Self-Selected Velocity: Average time: __sec. Fast Velocity: Average time: ____sec.

Actual velocity: Divide 6 by the average seconds

Average Self-Selected Velocity: _____ m/s

Average Fast Velocity: _____ m/s

References:

- Bohannon, R. W. Comfortable and maximum walking speed of adults aged 20-79 years: reference values and determinants." Age Ageing. 1997;26(1): 15-9.
- Bohannon RW, Andrews AW, Thomas MW. Walking speed: reference values and correlates for older adults. J Orthop Sports Phys Ther. 1996;24(2):86-90.
- Wolf SL, Catlin PA, Gage K, Gurucharri K, Robertson R, Stephen K. Establishing the reliability and validity of measurements of walking time using the Emory Functional Ambulation Profile. Phys Ther. 1999;79(12):1122-33.

11.3 PEDIATRIC BERG BALANCE SCALE (PBBS)

Pediatric balance scale

Name:

Date:

Location:

Examiner:

Item Description

Score

Seconds

0 – 4

optional

1. Sitting to standing	_____	
2. Standing to sitting	_____	
3. Transfers	_____	
4. Standing unsupported	_____	_____
5. Sitting unsupported	_____	_____
6. Standing with eyes closed	_____	_____
7. Standing with feet together	_____	_____
8. Standing with one foot in front	_____	_____
9. Standing on one foot	_____	_____
10. Turning 360 degrees	_____	_____
11. Turning to look behind	_____	
12. Retrieving object from floor	_____	
13. Placing alternate foot on stool	_____	_____
14. Reaching forward with outstretched arm	_____	

Total Test Score

General Instructions

1. Demonstrate each task and give instructions as written. A child may receive a practice trial on each item. If the child is unable to complete the task based on their ability to understand the directions, a second practice trial may be given. Verbal and visual directions may be clarified through the use of physical prompts.

2. Each item should be scored utilizing the 0 to 4 scale. Multiple trials are allowed on many of the items. The child's performance should be scored based upon the lowest criteria, which describes the child's best performance. If on the first trial a child receives the maximal score of 4, additional trials need not be administered. Several items require the child to maintain a given position for a specific time. Progressively, more points are deducted if the time or distance requirements are not met; if the subject's performance warrants supervision; or if the subject touches an external support or receives assistance from the examiner. Subjects should understand that they must maintain their balance while attempting the tasks. The choice, of which leg stand on or how far to reach, is left to the subject. Poor judgement will adversely influence the performance and the scoring. In addition to scoring items 4, 5, 6, 7, 8, 9,10, and 13, the examiner may choose to record the exact time in seconds.

Equipment

The Pediatric Balance Scale was designed to require minimal use of specialized equipment. The following is a complete list of items required for administration of this tool:

- adjustable height bench
- chair with back support and arm rests
- stopwatch or watch with a second hand
- masking tape - 1 inch wide
- a step stool 6 inches in height
- chalkboard eraser
- ruler or yardstick
- a small level

The following items are optional and may be helpful during test administration:

- 2 child-size footprints
- blindfold
- a brightly colored object of at least two inches in size
- flash cards
- 2 inches of adhesive-backed hook Velcro
- Two 1 foot strips of loop Velcro



1. SITTING TO STANDING

* **Special instruction:** *Items #1 and #2 may be tested simultaneously if, in the determination of the examiner, it will facilitate the best performance of the child.*

INSTRUCTIONS: **Child is asked to "Hold arms up and stand up."** The child is allowed to select the position of his/her arms.

EQUIPMENT: A bench of appropriate height to allow the child's feet to rest supported on the floor with the hips and knees maintained in 90 degrees of flexion.

Best Of Three Trials

- () 4 able to stand without using hands and stabilize independently
- () 3 able to stand independently using hands
- () 2 able to stand using hands after several tries
- () 1 needs minimal assist to stand or to stabilize
- () 0 needs moderate or maximal assist to stand

2. STANDING TO SITTING

* **Special instruction:** *Items #1 and #2 may be tested simultaneously if, in the determination of the examiner, it will facilitate the best performance of the child.*

INSTRUCTIONS: **Child is asked to sit down slowly, without use of hands.** The child is allowed to select the position of his/her arms.

EQUIPMENT: A bench of appropriate height to allow the child's feet to rest supported on the floor with the hips and knees maintained in 90 degrees of flexion.

Best Of Three Trials

- () 4 sits safely with minimal use of hands
- () 3 controls descent by using hands
- () 2 uses back of legs against chair to control descent
- () 1 sits independently, but has uncontrolled descent
- () 0 needs assistance to sit

3. TRANSFERS

INSTRUCTIONS: Arrange chair(s) for a stand pivot transfer, touching at a forty-five degree angle. **Ask the child to transfer one way toward a seat with armrests and one way toward a seat without armrests.**

EQUIPMENT: Two chairs, or one chair and one bench. One seating surface must have armrests. One chair/bench should be of standard adult size and the other should be of an appropriate height to allow the child to conformably sit with feet supported on the floor and ninety degrees of hip and knee flexion.

Best Of Three Trials

- () 4 able to transfer safely with minor use of hands
- () 3 able to transfer safely; definite need of hands
- () 2 able to transfer with verbal cueing and/or supervision (spotting)
- () 1 needs one person to assist
- () 0 needs two people to assist or supervise (close guard) to be safe

4. STANDING UNSUPPORTED

INSTRUCTIONS: **The child is asked to stand for 30 SECONDS without holding on or moving his/her feet.** A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position. The child may be engaged in non-stressful conversation to maintain attention span for thirty seconds. Weight shifting and equilibrium responses in feet are acceptable; movement of the foot in space (off the support surface) indicates end of the timed trial.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
 a twelve inch long masking tape line or two footprints placed shoulder width apart

- () 4 able to stand safely 30 SECONDS
- () 3 able to stand 30 SECONDS with supervision (spotting)
- () 2 able to stand 15 SECONDS unsupported
- () 1 needs several tries to stand 10 SECONDS unsupported
- () 0 unable to stand 10 SECONDS unassisted

_____ **Time in seconds**

Special Instructions: If a subject is able to stand 30 SECONDS unsupported, score full points for sitting unsupported. Proceed to item #6

5. SITTING WITH BACK UNSUPPORTED AND FEET SUPPORTED ON THE FLOOR

INSTRUCTIONS: Please sit with arms folded on your chest for 30 SECONDS. Child may be engaged in non-stressful conversation to maintain attention span for thirty seconds. Time should be stopped if protective reactions are observed in trunk or upper extremities.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a bench of appropriate height to allow the feet to rest supported on the floor with the hips and knees maintained in ninety degrees of flexion

- () 4 able to sit safely and securely 30 SECONDS
- () 3 able to sit 30 SECONDS under supervision (spotting) or may require definite use of upper extremities to maintain sitting position
- () 2 able to sit 15 SECONDS
- () 1 able to sit 10 SECONDS
- () 0 unable to sit 10 SECONDS without support

_____ **Time in seconds**

6. STANDING UNSUPPORTED WITH EYES CLOSED

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand still with feet shoulder width apart and close his/her eyes for ten seconds. **Direction:** "When I say close your eyes, I want you to stand still, close your eyes, and keep them closed until I say open." If necessary, a blindfold may be used. Weight shifting and equilibrium responses in the feet are acceptable; movement of the foot in space (off the support surface) indicates end of timed trial. A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve-inch long masking tape line or two footprints placed shoulder width apart
blindfold

Best Of 3 Trials

- () 4 able to stand 10 seconds safely
- () 3 able to stand 10 seconds with supervision (spotting)
- () 2 able to stand 3 seconds

- () 1 unable to keep eyes closed 3 seconds but stays steady
- () 0 needs help to keep from falling

_____ **Time in seconds**

7. STANDING UNSUPPORTED WITH FEET TOGETHER

INSTRUCTIONS: The child is asked to place his/her feet together and stand still without holding on. The child may be engaged in non-stressful conversation to maintain attention span for thirty seconds. Weight shifting and equilibrium responses in feet are acceptable; movement of the foot in space (off the support surface) indicates end of timed trial. A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain stationary foot position.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
 a twelve inch long masking tape line or two footprints placed together

Best Of 3 Trials

- () 4 able to place feet together independently and stand 30 seconds safely
- () 3 able to place feet together independently and stand for 30 seconds with supervision (spotting)
- () 2 able to place feet together independently but unable to hold for 30 seconds
- () 1 needs help to attain position but able to stand 30 seconds with feet together
- () 0 needs help to attain position and/or unable to hold for 30 seconds

_____ **Time in seconds**

8. STANDING UNSUPPORTED ON FOOT IN FRONT

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand with one foot in front of the other, heel to toe. If the child cannot place feet in a tandem position (directly in front), they should be asked to step forward far enough to allow the heel of one foot to be placed ahead of the toes of the stationary foot. A taped line and/or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position. In addition to a visual demonstration, a single physical prompt (assistance with placement) may be given. The child may be engaged in non-stressful conversation to maintain his/her attention span for

30 seconds. Weight shifting and/or equilibrium reactions in the feet are acceptable. Timed trials should be stopped if either foot moves in space (leaves the support surface) and/or upper extremities support is utilized.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed heel to toe

Best Of Three Trials

- () 4 able to place feet tandem independently and hold 30 seconds
() 3 able to place foot ahead of other independently and hold 30 seconds
Note: The length of the step must exceed the length of the stationary foot and the width of the stance should approximate the subject's normal stride width.
() 2 able to take small step independently and hold 30 seconds, or required assistance to place foot in front, but can stand for 30 seconds
() 1 needs help to step, but can hold 15 seconds
() 0 loses balance while stepping or standing

_____ **Time in seconds**

9. STANDING ON ONE LEG

INSTRUCTIONS: **The child is asked to stand on one leg for as long as he/she is able to without holding on.** If necessary the child can be instructed to maintain his/her arms (hands) on his/her hips (waist). A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position. Weight shifting and/or equilibrium reactions in the feet are acceptable. Timed trials should be stopped if the weight-bearing foot moves in space (leaves the support surface), the up limb touches the opposite leg or the support surface and/or upper extremities are utilized for support.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed heel to toe

3 Trials Average Score

- () 4 able to lift leg independently and hold 10 seconds
() 3 able to lift leg independently and hold 5 to 9 seconds
() 2 able to lift leg independently and hold 3 to 4 seconds

- () 1 tries to lift leg; unable to hold 3 seconds but remains standing
- () 0 unable to try or needs assist to prevent fall

10. TURN 360 DEGREES

INSTRUCTIONS: The child is asked to turn completely around in a full circle, STOP, and then turn a full circle in the other direction.

EQUIPMENT: A stop watch or watch with a second hand

- () 4 able to turn 360 degrees safely in 4 seconds or less each way (total of less than eight seconds)
- () 3 able to turn 360 degrees safely in one direction only in 4 seconds or less completes turn in other direction requires more than four seconds
- () 2 able to turn 360 degrees safely but slowly
- () 1 needs close supervision (spotting) or constant verbal cueing
- () 0 needs assistance while turning

_____ **Time in seconds**

11. TURNING TO LOOK BEHIND LEFT & RIGHT SHOULDERS WHILE STANDING STILL

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand with his/her feet still, fixed in one place. "Follow this object as I move it. Keep watching it as I move it, but don't move your feet."

**EQUIPMENT: a brightly colored object of at least two inches in size, or flash cards
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed shoulder width apart**

- () 4 looks behind/over each shoulder; weight shifts include trunk rotation
- () 3 looks behind/over one shoulder with trunk rotation; weight shift in the opposite direction is to the level of the shoulder; no trunk rotation
- () 2 turns head to look to level of shoulder; no trunk rotation
- () 1 needs supervision (spotting) when turning; the chin moves greater than half the distance to the shoulder
- () 0 needs assist to keep from losing balance or falling; movement of the chin is less than half the distance to the shoulder

12. PICK UP OBJECT FROM THE FLOOR FROM A STANDING POSITION

INSTRUCTIONS: The child is asked to pick up a chalkboard eraser placed approximately the length of his/her foot in front of his/her dominant foot. In children, where dominance is not clear, ask the child which hand they want to use and place the object in front of that foot.

EQUIPMENT: a chalkboard eraser
a taped line or footprints

- () 4 able to pick up an eraser safely and easily
- () 3 able to pick up eraser but needs supervision (spotting)
- () 2 unable to pick up eraser but reaches 1 to 2 nches from eraser and keeps balance independently
- () 1 unable to pick up eraser; needs supervision (spotting) while attempting
- () 0 unable to try, needs assist to keep from losing balance or falling

13. PLACING ALTERNATIVE FOOT ON STEP STOOL WHILE STANDING UNSUPPORTED

INSTRUCTIONS: The child is asked to place each foot alternately on the step stool and to continue until each foot has touched the step/stool four times.

EQUIPMENT: a step/stool of four inches in height
a stop watch or watch with a second hand

- () 4 stands independently and safely and completes 8 steps in 20 seconds
- () 3 able to stand independently and complete 8 steps >20 seconds
- () 2 able to complete 4 steps without assistance, but requires close supervision (spotting)
- () 1 able to complete 2 steps; needs minimal assistance
- () 0 needs assistance to maintain balance or keep from falling, unable to try

_____ **Time in seconds**

14. REACHING FORWARD WITH OUTSTRETCHES ARM WHILE STANDING

General Instruction And Set Up: A yardstick affixed to a wall via Velcro strips will be used as the measuring tool. A taped line and/or footprints are used to maintain a stationary foot position. The child will be asked to reach as far forward without falling, and without stepping over the line. The MAP joint of the child's fist hand will be used as the anatomical reference point for measurements. Assistance may be given to initially

position the child's arm at 90 degrees. Support may not be provided during the reaching process. If 90 degrees of shoulder flexion cannot be obtained, then this item should be omitted.

INSTRUCTIONS: The child is asked to lift his/her arm up like this. "**Stretch out your fingers, make a fist, and reach forward as far as you can without moving your feet.**"

3 Trials Average Results

EQUIPMENT: a yardstick or ruler
a taped line or footprints
a level

- () 4 can reach forward confidently >10 inches
- () 3 can reach forward >5 inches, safely
- () 2 can reach forward >2 inches, safely
- () 1 reaches forward but needs supervision (spotting)
- () 0 loses balance while trying, requires external support

_____ **Total Test Score**

Maximum Score = 56

11.4 WEE-FIM (FUNCTIONAL INDEPENDENCE MEASURE FOR CHILDREN)

Evaluación de los niveles de función de Wee-FIM

Nombre y apellido:

Edad:

Fecha exploración:

Explorador:

1. COMER:

¿El niño se lleva la cuchara o tenedor con comida a la boca, chupa, muerde, mastica y traga?

7. Come solo, con cuchara o tenedor	3. Solo la mitad y continua usted	
6. Es lento, o necesita la comida licuada	2. Menos de la mitad y continua usted	
5. Usted está delante cuando lo hace solo	1. Come con ayuda total	
4. Comienza solo y la madre le termina de dar		

2. ASEO PERSONAL:

¿El niño se peina, se lava, se enjuaga las manos y la cara?

7. Se peina, se lava cara y manos solo	3. Solo la mitad y continua usted	
6. Es lento para lavarse	2. Menos de la mitad y continua usted	
5. Necesita de usted delante cuando se lava, o le da instrucciones	1. Se lava con ayuda total	
4. Comienza solo y usted lo termina de hacer		

3. BAÑARSE:

¿El niño se lava, se enjuaga, y se seca el cuerpo desde el cuello hacia abajo, en la bañera o en la cama?

7. Se lava y se seca solo	3. Solo la mitad y continua usted	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y continua usted	
5. Lo hace solo estando delante usted, o le da instrucciones	1. Se baña con ayuda total	
4. Comienza solo y usted lo termina de hacer		

4. VESTIRSE: (PARTE SUPERIOR DEL CUERPO)

¿El niño se pone o se quita una camiseta o jersey?

7. Se viste solo	3. Solo la mitad y continua usted	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y continua usted	
5. Lo hace solo estando delante usted, o le da instrucciones	1. Se viste con ayuda total	
4. Comienza solo y usted lo termina de hacer		

5. VESTIRSE: (PARTE INFERIOR DEL CUERPO)

¿El niño se pone o se quita un pantalón?

7. Se pone o se quita el pantalón solo	3. Solo la mitad y continua usted	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y continua usted	
5. Lo hace solo estando delante usted, o le da instrucciones	1. Se viste con ayuda total	
4. Comienza solo y usted lo termina de hacer		

6. USO DEL BAÑO

¿Cuándo va al baño, el niño se baja la ropa (interior), se limpia y después se sube la ropa?

7. Se limpia solo y se arregla la ropa	3. Solo la mitad y continua usted	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y continua usted	
5. Lo hace solo estando delante usted, o le da instrucciones	1. Necesita ayuda total	
4. Comienza solo y usted lo termina de hacer		

7. MANEJO DE VEJIGA (Parte 1 – nivel de ayuda)

¿El niño moja sus pantalones o la cama durante el día o la noche?

7. Controla esfínteres solo	3. Controla con ayuda moderada	
6. Necesita algún aparato para el control	2. Controla con ayuda máxima	
5. Lo hace solo estando delante usted, o le da instrucciones	1. Necesita ayuda total	
4. Controla con mínima ayuda		

(Parte 2 – Frecuencia de la incontinencia)

8. ¿El niño moja con frecuencia los pantalones o la cama durante el día o la noche?

7. No moja durante día/noche	3. 2 0 3 veces por día	
6. 1 vez por semana	2. Diariamente y avisa	
5. Sólo por la noche	1. Diariamente y no avisa	
4. 1 vez al día		

9. MANEJO DE LOS INTESTINOS (Parte 1- Nivel de Ayuda)

¿Ensucia los pantalones o la ropa, la cama, durante el día o la noche?

7. Evacua sin ayuda	3. Hace solo la mitad y termina ayudando usted	
6. Lo hace solo, y tarda en hacerlo	2. Hace menos de la mitad y termina ayudando usted	
5. Evacua solo estando usted delante y con instrucciones	1. Lo hace con ayuda total	
4. Hace solo, y termina ayudando la madre		

(Parte 2 Frecuencia de la Incontinencia)

10. ¿Ensucia con frecuencia los pantalones (ropa) o la cama con heces durante el día o la noche?

7. Controla las heces solo	3. Se ensucia 2 o 3 veces a la semana	
6. Se ensucia una vez cada dos o tres meses	2. Se ensucia diariamente y avisa	
5. Se ensucia una vez al mes	1. Se ensucia diariamente y no avisa	
4. Se ensucia semanalmente		

11. TRANSFERENCIA (Silla o silla de ruedas)

¿El niño se sienta y se levanta de una silla o silla de ruedas?

7. Se sienta y se levanta solo	3. Lo hace hasta la mitad y luego lo ayuda	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y luego lo ayuda	
5. Lo hace solo estando usted delante y le da instrucciones	1. Lo hace con ayuda total	
4. Comienza solo, pero usted lo termina de hacer		

12. TRANSFERENCIA (Inodoro)

¿El niño se sienta y se levanta del inodoro?

7. Se sienta y se levanta solo	3. Lo hace hasta la mitad y luego lo ayuda	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y luego lo ayuda	
5. Lo hace solo estando usted delante y le da instrucciones	1. Lo hace con ayuda total	
4. Comienza solo, pero usted lo termina de hacer		

13. TRANSFERENCIA (Bañera)

¿El niño entra y sale de la bañera?

7. Se sienta y se levanta solo	3. Lo hace hasta la mitad y luego lo ayuda	
6. Lo hace solo, pero tarda más	2. Menos de la mitad y luego lo ayuda	
5. Lo hace solo estando usted delante y le da instrucciones	1. Lo hace con ayuda total	
4. Comienza solo, pero usted lo termina de hacer		

14. LOCOMOCIÓN (Camina)

¿El niño camina la mayoría del tiempo?

7. Camina 50 mts. en una sola vez	4. Camina con ayuda mínima	
6. Lo hace, pero tarda mucho	3. Camina con esfuerzo y se le ayuda	
5. Camina solo por la casa (15 mts)	2. Camina menos de la mitad	
5. Camina cuando está usted al frente	1. No camina	

(SILLA DE RUEDAS)

15. ¿El niño usa la silla de ruedas la mayor parte del tiempo?

7. Utiliza con independencia la silla	3. Hace la distancia, con esfuerzo y lo ayuda	
6. Lo hace en distancia corta y tarda	2. Hace poca distancia, con esfuerzo y usted le ayuda	
5. Lo hace cuando usted está delante	1. Empuja usted la silla	
4. Lo hace con esfuerzo y usted lo ayuda		

(Gatea)

16. ¿El niño gatea la mayor parte del tiempo?

5. Gatea por la casa pasando por 2 habitaciones	3. Gatea en 1 habitación	
4. Gatea pasando de una habitación a otra	1. No gatea	

17. LOCOMOCIÓN (Escalera)

¿El niño sube o baja de 12 a 14 escalones?

7. Sube y baja solo	4. Lo hace con esfuerzo y recibe ayuda mínima	
6. Lo hace solo, pero tarda más	3. Hace la distancia, con esfuerzo y la ayuda es moderada	
5. Sube y baja escalones en casa solo (4 o 6 escalones)	2. Hace poca distancia, con esfuerzo y la ayuda es máxima	
5. Lo hace solo, pero usted está delante	1. Lo hace con ayuda total	

18. COMPRENSIÓN (comunicación auditiva o visual)

¿El niño comprende el lenguaje hablado o escrito?

7. Comprende órdenes sencillas	3. Comprende más de la mitad y se le ayuda poco	
6. Comprende, pero le lleva tiempo	2. Comprende menos de la mitad y se le ayuda mucho	
5. Comprende casi siempre	1. No comprende, pero reconoce alguna voz	
4. Comprende con ayuda mínima		

19. EXPRESIÓN (Habla inteligible, escritura o aparato de comunicación)

¿El niño se comunica hablando, gesticulando o dibujando?

7. Habla sus ideas sin ayuda	3. Habla más de la mitad y se le ayuda poco	
6. Habla sin ayuda, pero le lleva tiempo	2. Habla menos de la mitad se le ayuda mucho	
5. Habla sin ayuda, pero se le ayuda pocas veces	1. No Habla, pero llora, grita, hace ruido, etc.	
4. Habla con ayuda mínima		

20. INTERACCIÓN SOCIAL

El niño se relaciona con otros niños y participa en los juegos? _____

Puzzles o construcciones
Patadas al balón

7. Juega con otros niños	3. Necesita que se le ayude con el juego la mitad de las veces	
6. Juega con otros, pero en lugares que él conoce	2. Necesita que se le ayude con el juego más de la mitad de las veces	
5. Juega solo, pero delante de usted	1. Necesita ayuda total y no juega con los niños	
4. Necesita que se le ayude mínimamente con el juego		

21. SOLUCIÓN DE PROBLEMAS

¿El niño reconoce cuando algo está mal y corrige el problema?

7. Resuelve solo un problema	3. Se le ayuda menos de la mitad de las veces	
6. Lo hace, pero le lleva tiempo o tiene dificultades en situaciones	2. Se le ayuda más de la mitad de las veces	
5. Se le ayuda en pocas ocasiones	1. Se le ayuda todo el tiempo	
4. Se le ayuda algunas veces		

22. MEMORIA

¿El niño recuerda lo que tiene que hacer todos los días, y reconoce a la gente conocida?

7. Recuerda juegos nuevos y es capaz de enseñar a otros niños	3. Recuerda más de la mitad de las veces	
6. Recuerda frecuentemente	2. Recuerda menos de la mitad de las veces	
5. Recuerda casi siempre	1. No recuerda nada, o con ayuda todas las veces	
4. Recuerda la mayor parte del tiempo		

23. ESCRITURA (Coge un lápiz para pintar)

7. Pinta solo	3. Pinta con ayuda moderada	
6. Pinta y tarda tiempo	2. Pinta con ayuda máxima	
5. Pinta con refuerzo permanente	1. No lo hace	
4. Pinta con ayuda mínima		

24. PASAR HOJAS LIBROS Y SUJETARLOS

7. Realiza solo	3. Lo hace con ayuda moderada	
6. Lo hace y tarda tiempo	2. Lo hace con ayuda máxima	
5. Lo hace con refuerzo permanente	1. No lo hace	
4. Lo hace con ayuda mínima		

25. USAR EL TECLADO DEL ORDENADOR

7. Con ambas manos	3. Con ayudas técnicas	
6. Con ambas manos y es lento	2. Solo una tecla	
5. Con una mano	1. No lo hace	
4. Con teclado adaptado		

26. USO DEL RATÓN (de ordenador)

7. Usa ratón normal	3. Lo hace con ayuda moderada	
6. Los movimientos son lentos	2. Lo hace con ayuda máxima	
5. Usa ratón adaptado	1. No usa el ratón	
4. Lo hace con ayuda mínima		

11.5 PEM-CY (PARTICIPATION AND ENVIRONMENT MEASURE-CHILDREN AND YOUTH)

Participation and Environment Measure – children and Youth© (Encuesta Sobre Participación y Ambiente de Niños y Jóvenes)

Wendy Coster, Mary Law, Gary Bedell

Está permitida la reproducción íntegra de la encuesta sobre participación y ambiente de niños y jóvenes (Participation and Environment Measure– Children and Youth, PEM-CY), bajo la notificación previa a los autores, para uso clínico e investigación, pero no para la venta al público. Está prohibida la modificación de cualquier artículo, parte o estructura de la encuesta PEM-CY, incluyendo la traducción a otros idiomas, sin la aprobación previa de los autores por escrito.

INSTRUCCIONES PARA ESTA ENCUESTA

La participación se refiere al grado en el cual el niño o joven se involucra en actividades importantes de la vida diaria en su hogar, su escuela, y su comunidad. La participación incluye dos elementos: Con qué frecuencia Y cuánto se involucra su hijo al emprender estas actividades.

Esta encuesta incluye una serie de preguntas relacionadas con el grado de participación de su hijo en 25 tipos de actividades en tres ambientes: el hogar, la escuela y la comunidad. Encontrará varios ejemplos que describen cada actividad. Al responder a cada pregunta, piense en todas las actividades en esa categoría.

Por cada actividad se preguntará:

1. Con qué frecuencia su hijo ha participado en esa actividad en los últimos 4 meses
2. Cuánto se involucra su hijo en 1 o 2 actividades de este tipo en las cuales él o ella participa más frecuentemente
3. Le gustaría o no que la participación de su hijo cambiara, y de ser así, cómo le gustaría que cambiara

IMPORTANTE

Esta encuesta no mide el grado de independencia de su hijo al participar en cada actividad. “Cuánto se involucra” se refiere al grado en el cuál su hijo se mantiene ocupado en la actividad, usando cualquier apoyo, ayuda, adaptación o método que normalmente use o tenga disponible.

Cuando seleccione su respuesta, considere el grado de atención, concentración, interés emocional o grado de satisfacción de su hijo al emprender cada actividad (usando cualquier apoyo, ayuda o adaptación usualmente disponible).

Muy Involucrado = En general, el niño se mantiene involucrado en la duración completa de la actividad. Él o ella muestra mucho interés e/o iniciativa y está muy atento a lo que él, ella u otros hacen durante la actividad.

Medianamente Involucrado = El niño se mantiene involucrado durante solo parte de la actividad. Él o ella sólo muestra cierto interés e/o iniciativa y sólo está medio atento a lo que él, ella u otros hacen durante la actividad.

Muy Poco Involucrado = El niño se mantiene involucrado durante sólo una pequeña parte de la actividad. Él o ella muestra poco interés e/o iniciativa y está poco atento a lo que él, ella u otros hacen durante la actividad.

En caso de existir factores que ayuden o que hagan la participación de su hijo más difícil, tales como equipos u otros apoyos, déjenos saber su impacto en las secciones de ambiente del hogar, escuela y comunidad de esta encuesta.

Participación en el HOGAR	A) Por lo general, con qué frecuencia participa su hijo en 1 o más actividades de este tipo?										B) Piense en 1 o 2 actividades de este tipo en las cuales su hijo participa más frecuentemente. Por lo general, cuán involucrado está su hijo al hacer estas actividades?					C) ¿Quisiera usted que cambiara el grado de participación de su hijo en este tipo de actividad?				
	MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>										MARQUE UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					SI PIENSA QUE SÍ, MARQUE CADA RESPUESTA QUE APLIQUE <input type="checkbox"/>				
	Dívar siempre	Varias veces por semana	Una vez por semana	Varias veces al mes	Una vez por mes	Varias veces en los últimos 4 meses	Una vez en los últimos 4 meses	Nunca (Vaya a la Pregunta C)	5 Muy involucrado	4	3 Moderadamente involucrado	2	1 Muy poco involucrado	Cambio no es deseado	Si quisiera más involucrado	Si quisiera menos involucrado	Si que estuviera más involucrado	Si que estuviera menos involucrado	Si que estuviera involucrado en actividades del niño/a	
1) Ordenador o juegos electrónicos																				
2) Juegos dentro del hogar (p.e., juguetes, rompecabezas, juegos de mesa, jugar a cocinitas o con disfraces)																				
3) Artes manuales, música, pasatiempos favoritos (p.e., artes manuales, escuchar música, tocar instrumentos, coleccionar, leer o cocinar por diversión)																				
4) Ver TV, videos, y DVDs																				
5) Reuniones con otros (p.e., interrelaciones con otros niños, familiares, visitas de casa)																				
6) Actividades sociales usando medios tecnológicos (p.e., teléfono, ordenador)																				
7) Quehaceres diarios del hogar (p.e., lavandería, limpieza de su cuarto u otras áreas de la casa, ayuda en la cocina, manejo de basura, preparar la mesa, cuidado de alguna mascota)																				
8) Cuidado o arreglo personal (p.e., vestirse, seleccionar vestimenta, cepillarse el cabello o los dientes, aplicar maquillaje)																				
9) Preparativos para el colegio (no incluye trabajo escolar) (p.e., preparación de materiales: mochila, almuerzo, agenda)																				
10) Tareas escolares (p.e., lectura diaria, tareas o asignaciones, proyectos escolares)																				

Entorno del HOGAR

¿Algunas de las siguientes cosas ayudan, impiden o hacen más difícil la participación de su hijo en actividades en el hogar?	No afecta	Por lo general, ayuda	A veces ayuda; a veces hace más difícil	Por lo general, lo hace más difícil
MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>				
1. Distribución física o cantidad de espacio y mobiliario en su hogar				
2. Las cualidades sensoriales del ambiente en el hogar (p.e., nivel y/o tipo de sonido, luz, temperatura, texturas de objetos en el ambiente)				
3. Las demandas físicas de actividades típicas en el hogar (p.e., fuerza, resistencia, coordinación)				
4. Las demandas cognitivas de actividades típicas del hogar (p.e., concentración, atención, resolución de problemas)				
5. Las demandas sociales de las actividades típicas en el hogar (p.e., comunicación, interacción con otros)				
6. Las relaciones sociales de su hijo con familiares en el hogar (p.e., hermanos, padres, abuelos)				
7. Las actitudes o acciones de las niñeras, terapeutas y otros profesionales que cuidan de su hijo en el hogar				

	No afecta	Por lo general, sí	A veces sí; a veces no	Por lo general, no
MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>				
8. ¿Hay servicios disponibles en su hogar, o son estos servicios adecuados para apoyar o promover la participación diaria de su hijo en actividades en su hogar?				

Entorno del HOGAR

¿Cuáles de los siguientes recursos están disponibles o son adecuados para fomentar la participación de su hijo en el hogar?	Por lo general, sí	A veces sí; a veces no	Por lo general, no
MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>			
9. Materiales en el hogar (p.e., equipo deportivo, materiales para manualidades, materiales para lectura, aparatos de asistencia o tecnología, agendas visuales)			
10. Información (p.e., acerca de actividades, servicios, programas)			
11. ¿Tienen usted (y su familia) suficiente tiempo para fomentar la participación de su hijo en actividades del hogar?			
12. ¿Tienen usted (y su familia) suficientes recursos económicos para fomentar la participación de su hijo en actividades del hogar?			

¿Cuáles son algunas maneras mediante las cuales usted u otros miembros de su familia promueven la participación exitosa de su hijo en actividades del hogar?

POR FAVOR INDIQUE HASTA 3 ESTRATEGIAS

1.

2.

3.

Participación en la ESCUELA

1) Actividades del aula (p.e., tareas en grupo, discusiones en grupo, exámenes, tareas en clase)	A) Por lo general, <u>con qué frecuencia</u> participa su hijo en <u>1 o más actividades</u> de este tipo? MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					B) Piense en <u>1 o 2 actividades de este tipo</u> en las cuales su hijo participa más frecuentemente. Por lo general, <u>cuán involucrado</u> está su hijo al hacer estas actividades? MARQUE UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					C) ¿Quisiera usted que <u>cambiara</u> el grado de participación de su hijo en este tipo de actividad? SI PIENSA QUE SÍ, MARQUE CADA RESPUESTA QUE APLIQUE <input type="checkbox"/>									
	Diarriamente	Varias veces por semana	Una vez por semana	Varias veces al mes	Una vez por mes	Varias veces en los últimos 4 meses	Una vez en los últimos 4 meses	Nunca (Vaya a la Pregunta C)	5 Muy involucrado	4	3 Moderadamente involucrado	2	1 Muy poco involucrado	Cualquier otro de deseado	SI quisiera más frecuentemente	SI quisiera menos frecuentemente	SI que estuviera más involucrado	SI que estuviera menos involucrado	Quisiera que estuviera involucrado en actividades más variadas	
2) Viajes especiales/recreativos, eventos escolares (p.e., visitar un museo, feria escolar, conciertos, dramas, bailes, recaudación de fondos)																				
3) Equipos escolares, clubes y organizaciones (p.e., grupos, clubes, equipos, concilio estudiantil)																				
4) Reuniones con amistades escolares (p.e., socializar durante el almuerzo, durante el receso/descanso u otros tiempos libres durante el día escolar)																				
5) Roles especiales en la escuela (p.e., supervisor del comedor, tutor)																				

Entorno ESCOLAR

¿Algunas de las siguientes cosas ayudan, impiden o hacen más difícil la participación de su hijo en actividades en el colegio?	No afecta	Por lo general ayuda	A veces ayuda; a veces hace más difícil	Por lo general, lo hace más difícil
MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>				
1. Distribución física o cantidad de espacio y mobiliario en el aula, en el patio de recreos, o en otras áreas físicas de la escuela (p.e., diseño de aceras/caminos, disponibilidad de rampas o ascensores en el edificio escolar)				
2. Las cualidades sensoriales del ambiente escolar (p.e., ruido/nivel de sonido, muchedumbre/gentío, nivel de luz, etc.)				
3. Clima (p.e., temperatura, tiempo)				
4. Las demandas físicas de las actividades escolares (p.e., fuerza, resistencia, tolerancia a la actividad, coordinación física)				
5. Las demandas cognitivas de las actividades escolares o académicas (p.e., nivel de concentración, atención, resolución de problemas)				
6. Las demandas sociales de las actividades escolares o académicas (p.e., comunicación, interrelaciones sociales con otros)				
7. Actitudes y acciones de los maestros, entrenadores y otros profesionales hacia su hijo				
8. Las relaciones sociales de su hijo con otros niños				
9. Grado de seguridad física en la escuela (p.e., grado de supervisión adulta, crimen, violencia)				
¿Cuáles de los siguientes están disponibles o son adecuados para apoyar la participación de su hijo en la escuela?	No es necesario	Por lo general, sí	A veces sí; a veces no	Por lo general, no
MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>				
10. Acceso a transporte personal para llegar a la escuela (p.e., carro o coche familiar, bicicleta)				
11. Acceso a transporte público para llegar al colegio (p.e., autobús escolar, micro, tren)				
12. Programas y servicios (p.e., después de clases, recreacional, recursos especiales, asistente o ayudante educacional)				
13. Protocolos, reglas y procedimientos escolares (p.e., criterios para la elegibilidad de servicios especiales, reglas de conducta)				

Entorno ESCOLAR

¿Cuáles de los siguientes están disponibles o son adecuados para apoyar la participación de su hijo en la escuela?	Por lo general, sí	A veces sí; a veces no	Por lo general, no
MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>			
14. Materiales escolares (p.e., aparatos de asistencia o tecnología, materiales para lectura equipo deportivo, materiales para artes manuales)			
15. Información (p.e., acerca de actividades, servicios, programas)			
16. ¿Tiene usted (y su familia) suficiente tiempo para apoyar la participación de su hijo en actividades escolares?			
17. ¿Tiene usted (y su familia) suficientes recursos económicos para apoyar la participación de su hijo en actividades escolares?			

¿Cuáles son algunas maneras mediante las cuales usted u otros miembros de su familia promueven la participación exitosa de su hijo en actividades escolares?
POR FAVOR INDIQUE HASTA 3 ESTRATEGIAS
1.
2.
3.

Participación en la CO-MUNIDAD	A) Por lo general, con qué frecuencia participa su hijo en <u>1 o más actividades</u> de este tipo?					B) Piense en <u>1 o 2 actividades de este tipo</u> en las cuales su hijo participa más frecuentemente. Por lo general, <u>cuán involucrado</u> está su hijo al hacer estas actividades?					C) ¿Quisiera usted que cambiara el grado de participación de su hijo en este tipo de actividad?								
	MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					MARQUE UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					SI PIENSA QUE SÍ, MARQUE CADA RESPUESTA QUE APLIQUE <input type="checkbox"/>								
	Diarriamente	Varias veces por semana	Una vez por semana	Varias veces al mes	Una vez por mes	Varias veces en los últimos 4 meses	Una vez en los últimos 4 meses	Nunca (Vaya a la Pregunta C)	5 Muy involucrado	4	3 Moderadamente involucrado	2	1 Muy poco involucrado	Cualquiera de los demás	Si quisiera más frecuentemente	Si quisiera menos frecuentemente	Si que estuviera más involucrado	Si quisiera menos involucrado	Quisiera que estuviera involucrado en actividades más variadas
1) Paseos por el vecindario (p.e., salir de compras, salir al cine, salir a comer a un restaurante, salir/visitar la librería o biblioteca local)																			
2) Eventos comunitarios (p.e., asistir a un drama, concierto, partido de deportes, paradas)																			
3) Actividades físicas organizadas (p.e., equipos o clases de deportes como béisbol, fútbol, artes marciales, baile/danza, natación, gimnasia, equitación o montar a caballo)																			
4) Actividades físicas no estructuradas (p.e., caminatas por el campo, correr, bicicleta, patinar en ruedas, montar en patinete, jugar al escondite, jugar un partido informal de fútbol con amigos)																			
5) Clases y lecciones (no escolares) (p.e., música, artes, idiomas/lenguajes, computadoras)																			

Participación en la CO-MUNIDAD	A) Por lo general, con qué frecuencia participa su hijo en <u>1 o más actividades</u> de este tipo?					B) Piense en <u>1 o 2 actividades de este tipo</u> en las cuales su hijo participa más frecuentemente. Por lo general, <u>cuán involucrado</u> está su hijo al hacer estas actividades?					C) ¿Quisiera usted que cambiara el grado de participación de su hijo en este tipo de actividad?								
	MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					MARQUE UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>					SI PIENSA QUE SÍ, MARQUE CADA RESPUESTA QUE APLIQUE <input type="checkbox"/>								
	Diarriamente	Varias veces por semana	Una vez por semana	Varias veces al mes	Una vez por mes	Varias veces en los últimos 4 meses	Una vez en los últimos 4 meses	Nunca (Vaya a la Pregunta C)	5 Muy involucrado	4	3 Moderadamente involucrado	2	1 Muy poco involucrado	Cualquiera de los demás	Si quisiera más frecuentemente	Si quisiera menos frecuentemente	Si que estuviera más involucrado	Si quisiera menos involucrado	Quisiera que estuviera involucrado en actividades más variadas
6) Organizaciones, grupos, clubes, y actividades voluntarias (p.e., clubes de niños o niñas, grupos organizados de jóvenes, oratoria pública)																			
7) Reuniones espirituales o religiosas (p.e., asistir a un centro religioso- iglesia, sinagoga, mezquita, etc, clases religiosas, grupos religiosos o espirituales)																			
8) Reuniones con otros niños en la comunidad o vecindario (p.e., pasar tiempo libre, jugar en la calle, reuniones informales fuera del hogar o la escuela)																			
9) Empleo pagado (p.e., mittera, repartir periódicos, trabajar en una tienda o negocio, quehaceres o tareas domésticas o laborales)																			
10) Viajes o visitas de pasar la noche fuera (p.e., en casa de otros, vacaciones, campamentos)																			

Entorno en la COMUNIDAD

¿Algunas de las siguientes cosas ayudan, impiden o hacen más difícil la participación de su hijo en actividades en la comunidad? MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>	No afecta	Por lo general ayuda	A veces ayuda; a veces hace más difícil	Por lo general lo hace más difícil
1. Distribución física o cantidad de espacio y mobiliario fuera y dentro de edificios (p.e., distancias hacia centros comerciales, diseño de aceras/caminos, disponibilidad de rampas o ascensores)				
2. Las cualidades sensoriales del ambiente lugares de la comunidad (p.e., ruido/nivel de sonido, muchedumbre/gentío, nivel de luz)				
3. Las demandas físicas de las actividades típicas en la comunidad (p.e., fuerza, resistencia, tolerancia a la actividad, coordinación física)				
4. Las demandas cognitivas de las actividades típicas en la comunidad (p.e., nivel de concentración, atención, resolución de problemas)				
5. Las demandas sociales de las actividades típicas en la comunidad (p.e., comunicación, interrelaciones sociales con otros)				
6. Las relaciones de su hijo con otros niños o con amigos				
7. Actitudes y acciones de las personas en la comunidad hacia su hijo (p.e., comerciantes, tenderos, instructores, entrenadores, otras familias)				
8. Clima (p.e., temperatura, tiempo)				
9. Grado de seguridad física en la comunidad (p.e., tráfico, crimen, violencia)				
¿Cuáles de los siguientes están disponibles o son adecuados para apoyar la participación de su hijo en la comunidad? MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>	No es necesario	Por lo general, sí	A veces sí; a veces no	Por lo general, no
10. Acceso a transporte personal en la comunidad (p.e., carro o coche familiar, bicicleta)				
11. Acceso a transporte público en la comunidad (p.e., autobús, micro, tren)				
12. Programas y servicios (p.e., programas deportivos integrados, asistente personal)				

Entorno en la COMUNIDAD

¿Cuáles de los siguientes están disponibles o son adecuados para apoyar la participación de su hijo en la comunidad? MARQUE SÓLO UNA RESPUESTA <input type="checkbox"/>	Por lo general, sí	A veces sí; a veces no	Por lo general, no
13. Información (p.e., acerca de actividades, servicios, programas)			
14. Equipo o materiales (p.e., equipo deportivo, materiales para manualidades, materiales para lectura, aparatos de asistencia o tecnología)			
15. ¿Tienen usted (y su familia) suficiente tiempo para apoyar la participación de su hijo en actividades comunitarias?			
16. ¿Tienen usted (y su familia) suficientes recursos económicos para apoyar la participación de su hijo en actividades comunitarias?			

¿Cuáles son algunas maneras mediante las cuales usted u otros miembros de su familia promueven la participación exitosa de su hijo en actividades en la comunidad? POR FAVOR INDIQUE HASTA 3 ESTRATEGIAS
1.
2.
3.

11.6 CONSENTIMIENTO INFORMADO

Consentimiento informado para tutor/a legal

TÍTULO DEL ESTUDIO: “Programa de terapia acuática en un paciente con Síndrome de Rubinstein-Taybi. Estudio de un caso clínico.”

TUTORATFG: Alicia Martínez Rodríguez

ALUMNA: Ainara Álvarez García

CENTRO: Universidad de A Coruña

D./Dña.

_____ con
DNI _____

He recibido suficiente información sobre el estudio y he realizado las preguntas que he necesitado sobre el mismo.

Entiendo que la participación de mi hijo/a es voluntaria y puedo retirarle del estudio en cualquier momento y sin dar explicaciones.

Entiendo que la información personal que aporte será confidencial y no se mostrará sin mi consentimiento. Asimismo, entiendo que la difusión de la información extraída se realizará exclusivamente en foros de carácter académico y científico sin datos identificativos, salvo consentimiento expreso y adicional para ello.

Durante las sesiones podrán realizarse fotografías o vídeos con el fin de recabar datos relevantes para el desarrollo del estudio, y dichas imágenes o vídeos podrán ser empleados en foros de carácter académico y científico.

- Acepto que se fotografíe o grabe a mi hijo/a (con cara tapada o pixelada)
- No acepto que se fotografía o grabe a mi hijo/a (con cara tapada o pixelada)

Finalmente, presto libremente mi conformidad para que mi hijo/a participe en el estudio.

Fecha y firma del/la tutor/a legal,

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Yo,

D./Dña.

retiro el

_____ consentimiento otorgado para la participación de mi hijo en el estudio arriba citado.

Fecha y firma del/la tutor/a legal,