

Universidad de Alcalá

Escuela Universitaria de Enfermería y Fisioterapia

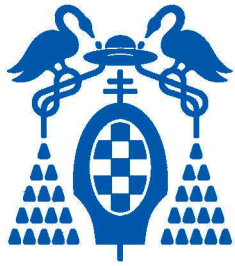
Departamento de Fisioterapia

DESCRIPCIÓN DE UN CASO DE SÍNDROME DEL CROMOSOMA 18q-

Alumna: Tamara Bajo González

Tutora: Susana Núñez Nagy – Profesora Titular Interina del Departamento de Fisioterapia

Lugar y Fecha: Madrid a 17 de junio de 2010



Universidad de Alcalá

Escuela Universitaria de Enfermería y Fisioterapia

Departamento de Fisioterapia

DESCRIPCIÓN DE UN CASO DE SÍNDROME DEL CROMOSOMA 18q-

Alumna: Tamara Bajo González

Tutora: Susana Núñez Nagy – Profesora Titular Interina del Departamento de Fisioterapia

Lugar y Fecha: Madrid a 17 de junio de 2010

AGRADECIMIENTOS

Quisiera agradecer a la dirección del colegio de integración “Centro de Educación Infantil y Primaria Infanta Leonor” su buena disposición al permitir obtener documentación escrita y audiovisual que ha sido indispensable para la realización de este trabajo. También agradezco la participación de los especialistas de este centro en la investigación.

Quiero hacer especial mención a una de las profesoras de educación infantil del centro, Gema Cantos Ferrer, por su participación activa en la investigación, así como por su colaboración en la recogida de documentación y la coordinación de los participantes del centro.

Me gustaría agradecer sinceramente a la familia, y en especial a la madre de la paciente, su gran disposición a participar y aportar documentación (informes y fotografías). Sin ellos no habría sido posible llevar a cabo este trabajo.

Por último agradezco en gran medida a todos los profesores de la Escuela de Enfermería y Fisioterapia de Alcalá de Henares su participación en mi formación como fisioterapeuta.

RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

Se presenta el estudio de un caso clínico de la deleción terminal del brazo largo del cromosoma 18, también llamado Síndrome de Grouchy, en una niña de siete años de edad. Está clasificada como una enfermedad rara por tener una tasa de incidencia menor o igual a 1 de cada 2000 habitantes de la población. Se analizan los principales problemas que refieren las familias con algún miembro con una enfermedad rara, siendo el más relevante la falta de información y de medios por parte de los sistemas sanitarios público y privado. Se proponen iniciativas para la mejora de la coordinación interdisciplinar y se facilita información útil a fisioterapeutas y otros profesionales que traten a estos pacientes.

Palabras clave: aberraciones cromosómicas, trastornos de los cromosomas, deleción cromosómica, cromosomas humanos par 18.

ABSTRACT AND KEY WORDS

A research about a clinical case of a seven-year-old child with chromosome 18 long arm terminal deletion, also called de Grouchy syndrome, is presented. It is classified as a rare disease for having a rate less than or equal to 1 of every 2000 thousand habitants of the population. The main problems the families with a member with a rare disease refer to are analyzed, being especially relevant the lack of information and media by the public and private health systems. Initiatives regarding the better interdisciplinary coordination and useful information for physical therapists and other professionals that treat these patients are proposed.

Key words: chromosome aberrations, chromosome disorders, chromosome deletion, human chromosomes pair 18.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

| | | |
|-------|---|----|
| 1.- | INTRODUCCIÓN..... | 1 |
| 2.- | CARACTERÍSTICAS DE LA DELECIÓN DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 18: 46 XX del (18) (q21.3) | 3 |
| 3.- | DESCRIPCIÓN DEL CASO..... | 6 |
| 4.- | MATERIAL Y MÉTODOS | 9 |
| 5.- | RESULTADOS | 11 |
| 6.- | CONCLUSIONES..... | 17 |
| 7.- | DISCUSIÓN..... | 19 |
| 8.- | BIBLIOGRAFÍA..... | 21 |
| 9.- | ANEXOS..... | 25 |
| 9.1.- | Hoja de Información al Participante..... | 25 |
| 9.2.- | Consentimiento Informado del Participante..... | 28 |
| 9.3.- | Entrevista a la Madre | 29 |
| 9.4.- | Entrevista a la Profesora | 44 |
| 9.5.- | Entrevista a la Especialista en Audición y Lenguaje | 48 |
| 9.6.- | Entrevista a la Fisioterapeuta..... | 50 |
| 9.7.- | Observación durante una jornada de colegio..... | 53 |

ÍNDICE DE ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS

| | |
|----------|---|
| AL | Audición y Lenguaje |
| AMEB | Asociación Madrileña de Espina Bífida |
| APADIS | Asociación de Padres de Disminuidos Psíquicos de San Sebastián de los Reyes |
| ASEREMAC | Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas |
| CIA | Comunicación interauricular |
| CVS | Villus coriónico |
| DIAC | Documento individual de adaptación curricular |
| DNI | Documento Nacional de Identidad |
| Dr. | Doctor |
| Dra. | Doctora |
| EURORDIS | European Organization for Rare Disorders |
| FEDER | Federación Española de Enfermedades Raras |
| Fig. | Figura |
| FNP | Facilitación Neuromuscular Propioceptiva |
| Ig A | Inmunoglobulina A |
| IT | Insuficiencia tricuspídea |
| MMII | Miembros inferiores |
| MMSS | Miembros superiores |
| RMN | Resonancia magnética |
| NORD | National Organization for Rare Disorders |
| SIERE | Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español |

ÍNDICE DE FIGURAS Y TABLAS

| | |
|---|---|
| Figura 2-1: Delección terminal del cromosoma 18..... | 3 |
| Figura 3-1: Hipotono central, espasticidad en las extremidades, malformaciones de pies, miembros superiores (MMSS) y cráneo-faciales..... | 6 |
| Figura 3-2: Dientes deciduos..... | 7 |

1.- INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a menos de uno de cada 2.000 habitantes de la población. En la Unión Europea 230.000 individuos están afectados por una de estas patologías. Se estima que hoy existen entre 5000 y 8000 enfermedades raras diferentes, que afectan entre el 6% y 8% de la población total, es decir, entre 24 y 36 millones de personas de la Unión Europea.

Existe una falta de conocimiento médico y científico sobre las enfermedades raras. Menos de 1000 enfermedades disponen de un mínimo conocimiento científico. Son aquellas enfermedades raras que se dan con mayor frecuencia en la población, como el “síndrome de Down” o el “síndrome del maullido del gato”. La adquisición y difusión de conocimientos científicos es la base indispensable para identificar las enfermedades y aún más importante, para la investigación sobre nuevos procedimientos de diagnóstico y tratamiento.

Las enfermedades raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación y cobertura sanitaria, lo que ha permitido a los enfermos vivir mejor y más tiempo, consiguiendo a su vez una mayor concienciación social. ⁽¹⁾ Existen varios ejemplos de apariciones de casos sobre la enfermedad objeto de este estudio en periódicos online: -artículos de “Express” ⁽²⁾, “The Mission” ⁽³⁾, “Time” ⁽⁴⁾ y “Wired Magazine” ⁽⁵⁾-, aunque esto es insuficiente para causar impacto en la sociedad.

Como se ha podido comprobar al investigar el caso del presente proyecto, casi todas las personas con enfermedades raras encuentran las mismas dificultades: retraso o fallo en el diagnóstico, en la información y orientación hacia profesionales competentes, en el acceso a una atención sanitaria de calidad y beneficios sociales, pobre coordinación de atención hospitalaria y externa, autonomía reducida y dificultad de integración en el entorno laboral, social y familiar. ⁽¹⁾

La percepción del paciente sobre su calidad de vida está relacionada más con la atención que recibe que con la gravedad de su patología. Muchas familias

denuncian la forma insensible y desinformada con que se les proporciona el diagnóstico inicial y que, tras dicho diagnóstico, reciben una atención inadecuada, - como es el caso de la familia objeto del presente trabajo. No existe protocolo para la buena práctica clínica en estos casos de enfermedades raras, y cuando existe, no es divulgado. El trabajo interdisciplinar es inexistente o muy deficiente.

Las familias no son informadas de los trámites burocráticos para recibir beneficios sociales o lo son de forma deficiente. Existen grandes diferencias entre los países e incluso entre las regiones de un país, en cuanto al apoyo económico o reembolso del coste médico, siendo la mayor parte de los gastos costeados por la familia. ⁽¹⁾

Las investigaciones cualitativas y cuantitativas, así como un adecuado enfoque clínico, son necesarios para conocer y sortear todos estos obstáculos que impiden a estos pacientes gozar de sus derechos como seres humanos.

Debido a su sentimiento de exclusión del sistema de salud y ante la necesidad de solventar los problemas que se van encontrando, las familias que cuentan con algún miembro con enfermedades raras se asocian para tratar de cubrir todas las carencias que los sanitarios son incapaces de atender. Sin embargo, dichas necesidades deberían ser cubiertas por el sistema sanitario español.

Con este trabajo se pretende mostrar las carencias que percibe la familia, así como la importancia de establecer un buen equipo interdisciplinar para dar una atención adecuada a los pacientes con enfermedades raras y a sus familiares, y el crucial papel del fisioterapeuta en esta función.

2.- CARACTERÍSTICAS DE LA DELECIÓN DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 18: 46 XX DEL (18) (Q21.3)

Sinónimos de la enfermedad: monosomía del cromosoma 18, monosomía 18q, síndrome cromosoma 18q-, síndrome deleción del brazo largo del cromosoma 18, síndrome del (18q), síndrome deleción 18q, síndrome de Grouchy ^[Fig. 2-1].

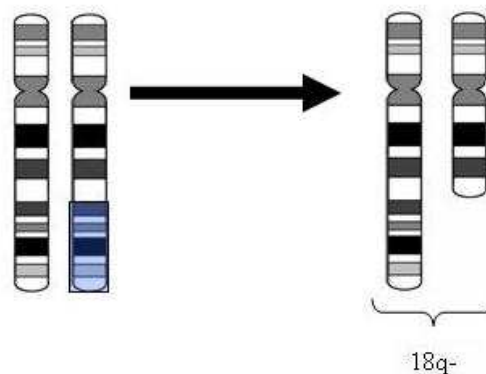


Figura 2-1: Deleción terminal del cromosoma 18 ⁽⁴¹⁾.

El síndrome 18q- suele tener lugar de forma esporádica y espontánea en las primeras etapas del desarrollo embrionario y suele afectar más a hombres que a mujeres (relación 3/2). Ocurre en 1 de cada 40.000 nacimientos ⁽¹⁾.

Se pueden realizar test para saber si el feto tiene esta enfermedad a través de ultrasonografía (se ven ciertos rasgos físicos), una amniocentesis (análisis cromosómico del líquido amniótico), muestra del villus coriónico (CVS) (extracción de tejidos del feto para su análisis genético) o realizando una resonancia magnética (RMN) (además de diagnosticar la patología se puede evaluar la severidad del déficit de mielina) ⁽⁶⁾, aunque casi siempre se diagnostica la patología en la etapa postnatal ^(7, 8).

No siempre se produce la transmisión de la enfermedad de padres a hijos. Si uno de los padres tiene la alteración, las probabilidades de tener un hijo con la alteración son del 50%. También existe una elevada probabilidad de transmisión en el caso de que los padres tengan una traslocación equilibrada, en la que ellos no tienen síntomas pero pueden transmitir alteraciones cromosómicas a sus hijos, o en el caso

de cualquier otra reorganización cromosómica no sintomática de los padres, por lo que es muy recomendable que los padres se hagan un estudio de su cariotipo. Sin embargo, en la mayoría de los casos los padres no tienen ninguna alteración cromosómica ^(9, 10, 11, 12, 13).

Según diversos estudios ^(13, 14, 15, 16, 17), los individuos con rasgos característicos de esta patología tienen deleciones de las bandas 18q21 (Ej.: 18q21.3) o 18q22 (Ej.: 18q22.2) que pueden extenderse hasta el final (denominado "terminal") del cromosoma 18. En algunos casos la deleción puede ser intersticial, o puede afectar a tan solo un porcentaje de las células del individuo (llamado "mosaicismo cromosómico"). La severidad de la afectación depende del tamaño específico de la deleción (en la que se pueden perder hasta 500 genes) y el porcentaje de células con la alteración cromosómica. Los estudios sugieren que los individuos con mosaicismo 18q- suelen tener una clínica menos grave ^(13, 14, 15, 16, 17).

Los signos y síntomas asociados varían mucho entre los distintos casos, sin embargo existen algunos que se repiten con frecuencia: talla corta (bajo peso al nacer y problemas de crecimiento producidos por déficit de la hormona de crecimiento debido a alteración de la glándula pituitaria) ^(16, 18, 19, 20, 21, 22), retraso mental ⁽²³⁾, retraso madurativo (del sistema nervioso) ⁽²⁴⁾, leucodistrofia (disminución de la materia blanca del sistema nervioso central por una alteración en la producción de mielina) ⁽²⁵⁾, alteraciones del comportamiento (hiperactividad, agresividad), hipotonía, malformación de manos y pies (pies varo-equinos...), malformaciones cráneo-faciales ⁽²⁶⁾ (dismorfismo craneofacial, microcefalia, boca "con forma de carpa", ojos hundidos y separados, orejas prominentes y/o inusualmente aplanadas, hipoplasia hemifacial, prognatismo mandibular, ensanchamiento del tabique nasal, labio leporino...) ⁽²⁷⁾, bajos niveles de inmunoglobulina A (Ig A) (suele manifestarse con infecciones, alergia y/o asma) ^(18, 28) o hipotiroidismo ⁽²⁹⁾.

En algunos casos se producen alteraciones visuales (nistagmos, microftalmia...) ⁽³⁰⁾, sordera, malformaciones genitales (hipoplasia labial, micropene...), reflujo gastroesofágico, manifestaciones dérmicas, epilepsia o episodios epilépticos ⁽³¹⁾, alteraciones renales, defectos cardiacos estructurales ⁽³²⁾ y/u otras alteraciones físicas (en rodillas, caderas, costillas...) ^(14, 15).

Al igual que la variedad de signos y síntomas que pueden estar presentes en pacientes con esta patología, el pronóstico es muy variable. Los expertos en genética están estudiando los genes que pueden estar involucrados en esta patología (de los que los pacientes carecen) ^(33, 34, 35, 36), y también se están llevando a cabo investigaciones sobre la afectación de esta alteración en el sistema nervioso ⁽⁶⁾; cuando obtengan esta información se podrá establecer con mayor precisión el alcance de la alteración y así poder realizar un diagnóstico, tratamiento y pronóstico más precisos.

El tratamiento consta de reconstrucción quirúrgica de las deformidades, tratamiento ortopédico o quirúrgico (en casos graves) para las alteraciones cardíacas, visuales y auditivas, tratamiento farmacológico para el hipotiroidismo, el déficit de Ig A, reflujo gastroesofágico, convulsiones, alteraciones renales y cardíacas, además de tratamiento en diferentes especialidades: fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, audición y lenguaje. También se está probando la hormona de crecimiento como tratamiento de la corta estatura, con lo que se están obteniendo muy buenos resultados ⁽²³⁾.

3.- DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de una niña de 7 años de edad que nació con el Síndrome de Grouchy (iniciales de su nombre y apellidos: MGC). No hubo incidentes durante el embarazo, el cual fue a término, y el parto fue natural y sin complicaciones. Tras las sospechas postparto de una alteración cromosómica, a los cuatro meses de edad se le realizó la prueba del cariotipo en la que se confirmó el diagnóstico.

Según su historia médica inicial nació con bajo peso, hipotono central y espasticidad en las extremidades, rasgos dismórficos (microcefalia), boca con forma de “carpa”, ojos hundidos y separados, orejas bajas y aplanadas, pabellones auriculares displásicos, nistagmos, malformaciones cardíacas (comunicación interauricular, ostium secundum moderado, insuficiencia tricuspídea moderada y septum primum multiperforado), pies zambos, dedos afilados, desviación cubital de las manos y miembros superiores (MMSS) extremadamente largos. Obtuvo una puntuación de 7/8 en el test de Apgar ^[Fig. 3-1].



Figura 3-1: La niña MGC varios días tras su nacimiento. Puede observarse que presenta hipotono central, espasticidad en las extremidades, microcefalia, boca con forma de “carpa”, ojos hundidos y separados, orejas bajas y aplanadas, pies zambos, dedos afilados, desviación cubital de las manos y MMSS extremadamente largos. Fotografía facilitada por su madre.

Historia médica hasta el momento actual: Durante su primer año de edad tuvo varios ingresos hospitalarios por bronquitis recurrentes, que posteriormente se fueron controlando con aerosoles, sin necesidad de ingreso, hasta reducirse en la actualidad a dos bronquitis por cada invierno. Con 6 años comenzaron a salirle los dientes permanentes, sin embargo los dientes deciduos todavía no se han caído ^{[Fig.}

^{3-2]}. En el año 2009 comenzó con mareos y episodios convulsivos ocasionales a través de los cuales se descubrió que tenía hipoglucemia. Actualmente está pendiente de los resultados médicos sobre la hormona de crecimiento, ya que los médicos de la niña sospechan que pueda estar influyendo en el crecimiento deficitario, y de una revisión de la vista.

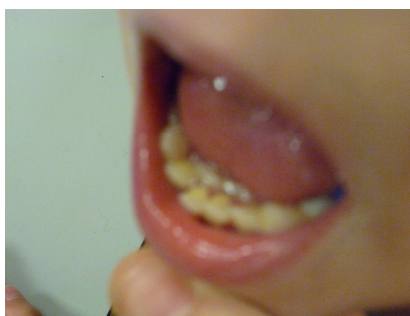


Figura 3-2: MGC tiene los dientes permanentes sin haberse caído los dientes deciduos.

Intervenciones quirúrgicas: Con 3 años fue intervenida del pie derecho (corrección quirúrgica del pie zambo), quedando el pie en buen estado y no ha requerido posteriores intervenciones. Antes de los 4 años fue intervenida del pie izquierdo (estiramiento quirúrgico del tendón del tríceps sural). Con 4 años de edad tuvo que ser intervenida de nuevo del pie izquierdo (fijación quirúrgica con dos agujas). Debido al deficiente crecimiento de los pabellones auriculares requirió dos drenajes (uno de ellos retirado en el año 2009).

Historia del desarrollo: Con 2 meses inició la sonrisa social y el reconocimiento de sus cuidadores. Con un año de edad inició el control cefálico, todavía inestable, dirigía las manos para coger los objetos, realizaba pataleo bilateral y comenzó a pronunciar sílabas sueltas. Con un año y medio obtuvo la sedestación relajada e inició desplazamientos usando esta posición (no llegó a gatear). Con 3 años se mantenía sin ayuda en bipedestación y comenzó a pronunciar sus primeras palabras. Con 4 años comenzó a caminar sujeta por una mano, pero hasta los 4 años y medio no comenzó a caminar sin ayuda. Con 6 años de edad comenzó a hablar formando frases sencillas y usando palabras sueltas.

Historia de atención fisioterapéutica y otros profesionales: Inició el tratamiento fisioterápico a los 7 meses de edad en la Asociación Madrileña de Espina Bífida

(AMEB) ⁽⁵¹⁾, donde también recibió tratamiento de otras especialidades (logopedia, audición y lenguaje, terapia ocupacional). Además del tratamiento en AMEB acudió a clases de natación y recibió tratamiento de fisioterapia en un gimnasio y posteriormente con el mismo fisioterapeuta en una clínica privada. A los 4 años ingresó en un colegio de integración, donde recibió apoyo pedagógico y terapéutico (fisioterapia, logopedia, audición y lenguaje y pedagogía terapéutica), centro en el que continúa actualmente. Allí tiene un documento individual de adaptación curricular (DIAC) donde se marcan los objetivos adaptados a sus capacidades y tiene un desfase de un curso menos desde su ingreso.

Cambió de asociación al cambiar de domicilio e inició el tratamiento de fisioterapia en la Asociación de Padres de Disminuidos Psíquicos de San Sebastián de los Reyes (APADIS) ⁽⁵²⁾ y dejó dicha asociación al iniciarse los mareos y episodios convulsivos.

4.- MATERIAL Y MÉTODOS

Antes de iniciar la recogida de datos del caso se han utilizado los buscadores Medline, Pedro, Cochrane Library, PsycInfo y WHOLIS, OMIM, de los que se han obtenido los artículos que han servido para fundamentar la introducción y las características de la alteración cromosómica.

También se ha utilizado el buscador Google para encontrar asociaciones, fundaciones y organizaciones de enfermedades raras, tales como: National Organization for Rare Disorders (NORD) ⁽³⁷⁾, Genetic Alliance ⁽³⁸⁾, Syndromes Without a Name ⁽³⁹⁾, European Organization for Rare Disorders (EURORDIS) ⁽⁴⁰⁾, Chromosome 18 Registry & Research Society ⁽⁴¹⁾, Unique ⁽⁴²⁾, United Leukodystrophy Foundation - You are Not Alone ⁽⁴³⁾, Orphanet ⁽⁴⁴⁾, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ⁽⁴⁵⁾, Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE) ⁽⁴⁶⁾, Orbus Morba – Asociación solidaria para las enfermedades raras ⁽⁴⁷⁾, Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC) ⁽⁴⁸⁾, Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos ⁽⁴⁹⁾.

Se pretende conocer el estado de aceptación familiar de la alteración de la niña, cómo ha afectado ello en su vida, qué dificultades e impedimentos han tenido que solventar y cómo lo han conseguido, así como sus propuestas para mejorar la situación de otras familias de casos similares. También se pretende conocer el grado de información de cada uno de los componentes del equipo interdisciplinar, además su coordinación entre los miembros y con la familia.

Para recoger estos datos se han utilizado algunas técnicas de investigación cualitativa: técnicas conversacionales, observacionales y documentales. Se ha hecho entrega de hojas informativas y consentimientos informados a la madre y los diversos participantes de la investigación. Todo el material seleccionado para la elaboración de este trabajo está disponible en el apartado de anexos, salvo los informes, que estarán a disposición del tribunal de evaluación y no se incluirán en los anexos para mantener la confidencialidad de la niña.

Se han llevado a cabo dos entrevistas a la madre (varios días de una misma semana en los que la autora y la madre han tenido disponibilidad), una a la profesora, una a la especialista en audición y lenguaje y una a la fisioterapeuta del colegio. Así mismo, se ha llevado a cabo diversas sesiones de observación del paciente en el aula, el patio, las sesiones de audición y lenguaje, pedagogía terapéutica y fisioterapia. Para anotar las observaciones se ha realizado un guión con las diferentes habilidades a observar clasificadas y especificadas, utilizando apuntes de recopilados durante el desarrollo de la diplomatura universitaria (en especial los de la asignatura de “Fisioterapia Infantil”), información obtenida durante las tutorías del trabajo, correos electrónicos enviados a especialistas, sugerencias de la profesora de la niña, información obtenida en las diferentes webs de las organizaciones de enfermedades raras e información obtenida del libro “Terapia Ocupacional en pediatría: proceso de evaluación” (37, 38, 39, 40, 41, 42, 43, 44, 45, 46, 47, 48, 49, 50).

Se han obtenido diversos informes de la historia clínica y escolar de la niña. Se han recogido y analizado los informes de neurología, del equipo de apoyo: -logopeda, especialista en audición y lenguaje, pedagogo terapeuta- y del fisioterapeuta. Estos informes corresponden a la primera evaluación y la primera revisión neurológicas y a las evaluaciones cuatrimestrales del equipo de apoyo y del fisioterapeuta del colegio.

Con la finalidad de analizar las posturas, los movimientos y la relación de la niña con su entorno, se han realizado fotografías y vídeos durante la jornada completa de la niña en el colegio (incluyendo la clase, el recreo y las diferentes terapias que se llevan a cabo en el centro). Además la familia ha aportado fotografías de diferentes etapas de desarrollo de la niña para complementar la información del trabajo y se han incluido fotografías de la primera sesión de equinoterapia de la niña, que tuvo lugar durante la investigación.

5.- RESULTADOS

Existe falta de **información y orientación** a la familia. Además esta familia recibió el diagnóstico de forma insensible y desinformada, como explica la madre de la niña en su entrevista: *-Se la llevaron nada más nacer sin decirme nada-; -Lloré y estaba muy angustiada, me vino a la cabeza el caso de mi hermano.- (su cuñada perdió un hijo por falta de oxígeno del feto en el parto); -Mi marido me dijo en la habitación que tenía síndrome de Down. Yo dije que me daba igual, que la quería ver, pero no me dejaron verla. Al día siguiente dejaron que mi marido la viera. Los médicos no vinieron a verme, yo pedí hablar con un neurólogo. El neurólogo que nos asignaron no me explicó nada, solo que iba a tener un retraso, y le dio el alta. Un día después de que mi marido pudiera ver a la niña me dejaron bajar a verla.-; -Siempre ha ido avanzando, pero a los 10 meses de edad se paró. Yo pensé que ya no iba a mejorar y me entró una depresión. (...) Con 1 año de edad volvió a avanzar, y desde entonces ha seguido así, progresando a saltos.-*

Los pacientes suelen **buscar información** por su cuenta, especialmente usando internet (ya que es la mayor fuente mundial de información). Los principales problemas que suelen darse son hallazgos de información errónea y ausencia de información, dado que se trata de casos de enfermedades raras. De forma indirecta la madre usó internet para obtener información que, cotejada con la bibliografía que se ha consultado para este estudio, no es correcta: *-No quise buscar información por mi cuenta, ya que mi hermana se conectó en cuanto nos dijeron el nombre de la alteración y encontró que muchos morían en el primer año, así que me dijo que no me conectara para no asustarme.-* Recurren a otros medios, como son asociaciones, organizaciones o fundaciones no lucrativas, para conseguir una atención adecuada, ya que la que reciben del sistema sanitario público es insuficiente o inexistente, como ocurrió en este caso: *-Los especialistas deberían dar la información. En mi caso fueron las asociaciones AMEB y APADIS las que me dieron información...-*

La información debe ser proporcionada por los profesionales sanitarios con sinceridad y con delicadeza. Convendría **proporcionar el diagnóstico** lo antes posible para permitir que la familia asimile cuanto antes la noticia, y deben explicarse

las posibles consecuencias de la enfermedad, ya que los familiares deben estar preparados para anticiparse a los acontecimientos, aunque debe evitarse el tono alarmista. La madre propone estas ideas en su entrevista: *-Las familias no están informadas, y deberían estarlo desde el nacimiento de sus hijos. Debe explicarse a los familiares qué puede llegar a pasar para estar preparados, que no deben preocuparse y todas las medidas que deben tomar (especialistas que deben consultar...)-; -Que los médicos den información y se ayude a las familiar, que no sean los familiares quienes lo tengan que buscar.-* La fisioterapeuta también lo menciona en su entrevista, y añade la importancia que tiene la sanidad pública en proporcionar los recursos necesarios del paciente y sus familiares: *-¿Qué cambiaría para mejorar la situación de este tipo de pacientes y sus familiares? Información más detallada de la enfermedad desde los sistemas de salud. Recursos humanos para poder tratar estos pacientes.-*

Otro de los principales problemas de la sanidad pública que se ha detectado en este caso es el retraso en el **diagnóstico** y en la realización de las **pruebas** necesarias, como afirma la madre de la niña: *-A los 4 meses le hicieron la prueba del cariotipo y me dijeron que tenía <delección del brazo largo del cromosoma 18>-; -¿Cuándo se inició el tratamiento de su hija? A los 7 meses de edad, después de que la valoraran en AMEB. Las pruebas eran muy lentas y tardaron mucho en hacerlas (...) El tratamiento fue adecuado, se empezó muy tarde pero fue correcto.-; -Aún faltan algunos resultados por obtenerse: he llevado a mi hija a que la revisen la vista (creo que no ve bien, se pega mucho a las hojas) y le van a hacer la prueba de la hormona de crecimiento (creen que puede estar influyendo en que crezca tan poco).-* Un buen diagnóstico precoz y la pronta realización de las pruebas pertinentes puede ser crucial para la evolución del niño, pues se puede establecer un tratamiento precoz.

Respecto al propio **tratamiento**, es importante que sea llevado a cabo por terapeutas especializados y a ser posible que sean éstos los que traten al niño durante todo su crecimiento, pues de lo contrario es más difícil establecer una calidad y homogeneidad adecuadas. En este caso se han dado estos dos factores: *- ¿Cuántos fisioterapeutas han tratado a su hija? 1 en AMEB (no cambió mientras estuvimos en la asociación), 2 fisioterapeutas a los que pagué yo, 3 fisioterapeutas*

que han pasado en el tiempo que lleva en el colegio de San Agustín y 1 que hemos contratado los padres que formamos la asociación <Todos Podemos>.; -Con la primera fisioterapeuta es con quien avanzó más, porque estaba bien formada, era especialista en neurología.-

Un aspecto muy positivo a tener en cuenta es el **equipo interdisciplinar**, que debe estar en constante comunicación y muy coordinado, como afirma la profesora de la niña: *-Con mis compañeros también hablo todos los días... También nos juntamos para marcarnos pautas en las distintas especialidades, cómo mejorar algunos aspectos etc.-* Se debe conocer y compartir la información de cada caso de forma individual, pues, como dice la profesora, cada caso es diferente y por tanto debe tratarse de forma diferente: *-Puedo contar mi experiencia pero nunca recomendar, ya que cada niño es un mundo distinto y no con todos funciona lo mismo.-* Deben establecerse propuestas y poner información en común para ofrecer el mejor tratamiento posible: *-A todos les diría que utilicen un método un poco más lúdico para el proceso de aprendizaje de MGC, y que tengan en cuenta la curva de fatiga de la alumna.-* (especialista en audición y lenguaje); *-Ergonomía en la postura. Creo que esto es lo más importante dentro del trabajo en casa. Realización de ejercicio físico.-* (fisioterapeuta).

Es fundamental poner a disposición de los médicos, terapeutas y profesores **información útil** de cada caso, de modo que puedan saber qué aspectos pueden interesarles a ellos y a los familiares del niño. Esto es especialmente importante en casos en los que los profesionales carecen de experiencia en el campo.

-Bajos niveles de inmunoglobulina A (Ig A), asma, alergia u otros síntomas respiratorios: Tiene bronquiolitis recurrentes, pero no le han hecho esas pruebas, es la primera vez que oigo hablar de esa sustancia.- (madre).

Se hicieron las siguientes preguntas:

-¿Cómo podría mejorar el día a día de MGC y su familia? No sabría contestar.- (profesora).

-¿Qué cree que se puede hacer algo a nivel institucional para mejorar la situación de este tipo de pacientes y sus familiares? No lo sé.- (profesora).

-¿Había tratado previamente a algún niño con una alteración cromosómica? Si es así, ¿cuánta experiencia tiene en este campo? No, es el primer caso que me encuentro.- (profesora).

-¿Había tratado previamente a algún niño con una alteración cromosómica? Si es así, ¿cuánta experiencia tiene en este campo? No.- (especialista en audición y lenguaje / fisioterapeuta).

La **autonomía** de estos pacientes está reducida debido al entorno hostil en el que se desenvuelven, muy difícil de evitar, y al rechazo social que sufren: *-¿Qué problemas principales, relacionados con la enfermedad de su hija, se ha encontrado hasta ahora? Falta de información, sobretudo al nacer. El rechazo de la gente en Madrid, que miraba a mi hija como si le fuera a pegar la enfermedad por acercarse, ni siquiera los vecinos se acercaban, incluso con uno casi llegamos a juicio (la niña lloraba mucho por la noche). Al llegar a San Agustín la gente se volcaba, todos la conocen y nos saludan, los niños juegan con ella en el parque y la ayudan.- (madre); -Aquí no necesitamos el coche para desplazarnos a todas partes, por eso al llegar aquí se soltó a andar.- (madre); -... la clase no es muy grande y tiene que esquivar las sillas de los compañeros y andar con cuidado.- (profesora); -... muestra ese miedo cuando hay aglomeraciones de niños, cuando hay que formar una fila etc. sabe que la pueden tirar o hacer daño.- (profesora); -¿Qué cambiaría en el colegio para mejorar la situación de MGC? Pediría más materiales adaptados, como sillas especiales para que se siente correctamente.- (profesora). Sin embargo la positividad del paciente es imprescindible para superar este obstáculo: -MGC es muy alegre. Tiene ganas de realizar cosas por sí sola, no pide mucha ayuda y eso es muy importante para superar sus dificultades.- (fisioterapeuta).*

Otro factor importante para la buena **integración social** del niño es su comunicación con el entorno, a menudo dificultado por la propia alteración o por factores externos (comportamientos perjudiciales de las personas de su entorno). En este caso la niña ha tenido gran dificultad para comunicarse con el entorno, sin embargo actualmente este aspecto ha progresado mucho y apenas supone un impedimento para su integración social: *-En ocasiones pienso que su falta de lenguaje o comunicación la hace pegar a sus compañeros en momentos de agobio.- (profesora); -... es consciente de que la trato igual que a sus compañeros, si tengo que castigarla o*

regañarla lo hago como lo haría con cualquier otro niño. Con otros profesores o adultos es distinto ya que en ocasiones tienden a pasarlo por alto (...) ella eso lo nota y sabe como actuar perfectamente con cada adulto.- (profesora); -Balbuceaba con casi 2 años y las primeras palabras con 3 años. Su primera palabra real, con buena pronunciación, no la ha dicho hasta el año pasado. Fue gracias a una logopeda muy buena del colegio, que ya no está, que la ayudó enseñándole signos de sordos.- (madre).

La inclusión en un **colegio de integración** ha sido fundamental para su desarrollo y su integración social, como manifiesta la profesora: *-... está muy integrada en el grupo, y gracias a ellos evoluciona día a día...-; -... ahora que son más mayores comprenden su situación e intentan tratarla como al resto, es decir, si les pega se enfadan con ella (antes se lo permitían), le dicen que está mal etc.-* No supone un aspecto negativo para el resto de alumnos de la clase, sino más bien al contrario: *- ¿Existen aspectos negativos para sus compañeros? Si es así ¿cuáles? Ninguno.-; - Les beneficia porque les hace madurar y reflexionar.-* Sin embargo fue precisamente la madre la que tuvo que buscar información por su cuenta y, de nuevo, no recibió ninguna ayuda orientativa beneficiosa para su hija por parte de los servicios sociales: *-Fue mi cuñada quien nos habló de este colegio, nos contó que lo habían abierto hacía poco y que estaba adaptado para niños con problemas motóricos, echamos la solicitud y entró. Los primeros meses aún vivíamos en Madrid, pero luego nos vinimos a vivir aquí y estamos encantados.-; -Integrarlos en los colegios. Cuando nos dijeron que debíamos escolarizar a MGC nos obligaban a hacerlo en un colegio especial. Miramos todos los colegios de educación especial de Madrid y solo nos gustó uno, pero afortunadamente pudimos meterla en el que está ahora porque yo me negué a llevarle a uno de educación especial. Lo ideal es que la familia tenga complicidad con las personas que están todo el día con su hija. Hacer que el entorno sea favorable para el niño, que los profesores estén concienciados (y no les tengan apartados en una esquina, como ocurría en algunos colegios que visitamos antes de meterla en este) y los alumnos les consideren un compañero más.-*

En el colegio al que acude la niña de este estudio existe muy buena **comunicación** de los terapeutas y profesores con la familia, algo muy necesario para su evolución: *-Con la familia hablo todos los días...- (profesora); -En este colegio hay mucha*

comunicación con la familia de MGC y hay muy buena colaboración. No encuentro nada que cambiar.- (especialista en audición y lenguaje); -Lo primero que les diría es que acepten que su hijo/a no es como los demás. Si uno no lo acepta no puedes ayudar a ese niño/a. Luego les diría que la clave está en la motivación de los niños pero que para motivar a un niño también lo tiene que estar el adulto.- (recomendaciones de la profesora a los familiares); -Que fomenten con juegos la movilidad de la boca.- (recomendaciones de la especialista en audición y lenguaje a los familiares).

La buena disposición de la familia es el principal factor que puede determinar una buena evolución en el niño. MGC ha recibido todo el **apoyo** esperado y más por parte de su familia, quienes han estimulado a la niña desde su nacimiento y han creado un ambiente propicio para su progreso: *-El Dr. Tendero se involucró mucho y fue quien nos derivó al Dr. Olsen (traumatólogo). También nos explicó que tendría un retraso mayor o menor según el crecimiento del cerebro (por eso estuve obsesionada los primeros meses midiéndole la cabeza) y me recomendó que la estimulara mucho, que la llevara a todos los sitios (por eso compré todo tipo de aparatos, como una pelota grande, gusanitos y pinchos, pelotas de goma, mi cuñado construyó unas barras paralelas de su altura y monté una especie de gimnasio de estimulación en casa).-; -Durante la semana la llevaba a natación para estimularla y la llevaba a otro fisioterapeuta fuera del colegio (me aseguraba que no estuviera ni un día sin tratamiento)...-; -... lo acepté rápido y decidí que le iba a ayudar como pudiera...-; -Todo con mi hija ha sido bueno. No era una hija esperada, nos pilló de sorpresa (mi hijo ya tenía 13 años), pero fue muy bien recibida y es la alegría de la casa.-*

Incluso varios padres se han unido para formar una **asociación** y así poder cubrir todas las necesidades que puedan requerir sus hijos: *-... nuestros hijos deberían poder hacer algo después de clase, pero algo que fuera tratamiento a la vez que actividad extraescolar pero en el colegio. La dirección del colegio nos recomendó que formáramos una asociación, ya que las ayudas que recibiríamos para organizarlo serían mayores. Lo expusimos en el ayuntamiento y ellos nos dieron las ayudas pertinentes.-*

6.- CONCLUSIONES

Para una evolución favorable de los niños con enfermedades raras, existen varios factores de gran relevancia que se deben tener en cuenta:

- Los profesionales sanitarios deben informar y orientar a la familia desde el primer momento, dándoles la información con la mayor delicadeza posible. De esta forma los familiares no obtienen información errónea, son capaces de asimilarlo pronto y están preparados para lo que pueda ocurrir más adelante.
- Un diagnóstico precoz y la realización de las pruebas pertinentes lo antes posible permiten que el niño tenga acceso a un tratamiento específico y por tanto más eficaz, además de disminuir la ansiedad de los familiares provocada por la incertidumbre durante la espera.
- El tratamiento debe ser llevado a cabo por terapeutas especializados y éstos deben variar lo menos posible a lo largo del crecimiento del niño, ya que de esa forma se aseguran una homogeneidad, calidad y seguimiento adecuados.
- Es imprescindible el establecimiento de un equipo interdisciplinar que tenga buena comunicación y trabaje de forma coordinada, siendo recomendable el establecimiento de una sesión evaluativa semanal de cada caso del centro. En este equipo deben estar incluidos los médicos del niño, con los que se debe mantener un continuo flujo de información recíproca de los progresos de éste.
- Deben realizarse las adaptaciones necesarias en el entorno del niño para facilitar su autonomía (adaptación de los baños, las sillas, espacios más amplios...).
- Los adultos deben mantener su autoridad sin necesidad de ser desagradable, pues es imprescindible que adquiera nociones de respeto y ello no implica un menor afecto del niño hacia el adulto en cuestión.

- Un colegio de integración es la mejor opción si el niño en cuestión no tiene una alteración cognitiva grave, ya que permite al niño evolucionar a mayor velocidad y proporciona al resto de alumnos unos valores morales importantísimos (solidaridad, compañerismo...).
- Debe existir una buena comunicación de los terapeutas, profesores y demás profesionales con la familia, ya que es imprescindible para la coordinación de los objetivos y el refuerzo del tratamiento.
- El factor más relevante de todos es la buena disposición de la familia, que debe aceptar a su hijo tal y como es para poder ayudarlo, ya que para favorecer el progreso del niño es imprescindible el refuerzo de las diferentes terapias con una adecuada estimulación (la familia debe estar preparada para asumir esa responsabilidad).

7.- DISCUSIÓN

MGC comparte varios signos y síntomas descritos en los estudios utilizados como referencia bibliográfica, aunque tiene algunos signos y síntomas que no coinciden y sobre los que no se ha encontrado relación ninguna con esta alteración cromosómica. Sería interesante realizar futuras investigaciones sobre otros casos con la misma alteración y contrastarlos con este estudio.

Los signos y síntomas comunes a otros casos con la misma alteración son los siguientes:

- Nació con bajo peso y tiene un crecimiento proporcional pero lento (talla corta), aunque, debido a que aún no se han obtenido los resultados de la prueba de la hormona de crecimiento, se desconoce si se debe a un déficit de la hormona de crecimiento debido a alteración de la glándula pituitaria. ^(16, 18, 19, 20, 21, 22)
- Según el informe del neuropsicólogo el retraso cognitivo que tiene la niña es mínimo, a diferencia de la mayoría de los casos ⁽²³⁾, y tiene un retraso madurativo del sistema nervioso ⁽²⁴⁾, pero se desconoce que tenga leucodistrofia ⁽²⁵⁾. Manifiesta alteraciones de la conducta como respuesta a situaciones desagradables o frustración por la dificultad que tiene para comunicarse (pega a sus compañeros o a los terapeutas si se dan estas situaciones).
- Nació con hipotonía central, malformación de manos (desviación cubital y dedos afilados) y pies (pies varo-equinos), así como con microcefalia ⁽²⁶⁾, boca “con forma de carpa”, ojos hundidos y separados, orejas inusualmente aplanadas ⁽²⁷⁾ y se desconoce que tenga bajos niveles de inmunoglobulina A (Ig A) (aunque es posible, ya que tiene tendencia a desarrollar bronquitis) ^(18, 28).
- Están pendientes de realizarse pruebas visuales, ya que parece acercar demasiado la vista al realizar tareas manuales, nació con nistagmos ⁽³⁰⁾ y con alteraciones cardíacas estructurales (comunicación interauricular, ostium

secundum moderado, insuficiencia tricuspídea y septum primum multiperforado)
(32).

Los signos y síntomas que no coinciden con otros casos con la misma alteración son los siguientes:

- Además de la hipotonía central ya mencionada, nació con espasticidad moderada de las extremidades, y las orejas, en lugar de ser prominentes, son pequeñas y bajas.
- Con seis años comenzó a tener episodios convulsivos y mareos, que en un primer momento atribuyeron a “vértigos” y que, tras múltiples pruebas médicas, descubrieron que se debían a que tenía crisis hipoglucémicas.
- Le han salido los dientes permanentes pero los dientes decíduos aún no se han caído

Para finalizar este trabajo hubiera sido interesante aportar información relativa al conocimiento y las opiniones de la sociedad en este tipo de enfermedades raras. Así mismo hubiera sido deseable abarcarlo en las personas que conforman la asociación creada (sus motivaciones, dificultades, etc.).



8.- BIBLIOGRAFÍA

1. Comisión europea. Medicamentos huérfanos y enfermedades raras. Dirección URL: <http://dg3.eudra.org/orphanmp/index.htm>
2. Gregory J. Our baby girl is one in a million. Your Health 2009. Dirección URL: <http://www.express.co.uk/posts/view/147498/-Our-baby-girl-is-one-in-a-million>
3. Sansom W. Acacia's big adventure. The Mission 1995. Dirección URL: <http://www.uthscsa.edu/mission/fall95/chrom.htm>
4. Weill E. Savior parents. Time. 2004. Dirección URL: <http://www.time.com/time/magazine/article/0,9171,632104-3,00.html#ixzz0kt2OK0jL>
5. Solovitch S. The citizen scientists. Wired 2001. Dirección URL: <http://www.wired.com/wired/archive/9.09/disease.html>
6. Linnankivi T, Tienari P, Somer M, Kahkonen M, Lonqvist T, Valanne L, et al. 18q deletions: clinical, molecular, and brain RM findings of 14 individuals. Am J Med Genet 2006; 140A: 331-339.
7. Buyse ML. Birth Defects Encyclopedia. Dover, Mass: Blackwell Scientific Publications, Inc. 1990; 381-84.
8. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th ed. Philadelphia, PA: W.B. Saunders Company 1997; 64-67.
9. Chen CP, Lin SP, Chern SR, Lee CC, Huang JK, Wang W. Direct transmission of the 18q- syndrome from mother to daughter. Genet Counsel 2006; 17: 185-189.
10. Fryns JP, Logghe N, van Eygen M, van den Berghe H. 18q- syndrome in mother and daughter. Europ J Pediat 1979; 130: 189-192.
11. Subrt I, Pokorny J. Familial occurrence of 18q-. Humangenetik 1970; 10: 181-187.
12. Sulzer M, Zierler H. 18q deletion in mother and daughter. Wien Klin Wochenschr 1976; 88: 571-575.
13. Wilson MG, Towner JW, Forsman I, Sims E. Syndromes associated with deletion of the long arm of chromosome 18[del(18q)]. Am J Med Genet 1979; 3: 155-174.
14. Cody JD, Ghidoni PD, DuPont BR, Hale DE, Hilsenbeck SG, Stratton RF, et al. Congenital anomalies and anthropometry of 42 individuals with deletions of chromosome 18q. Am J Med Genet 1999; 85: 455-462.

15. De Grouchy J, Royer P, Salmon C, Lamy M. Deletion partielle des bras longs du chromosome 18. *Path et Biol* 1964; 12: 579-582.
16. Hale DE, Cody JD, Baillargeon J, Schaub R, Danney MM, Leach RJ. The spectrum of growth abnormalities in children with 18q deletions. *J Clin Endocr Metab* 2000; 85: 4450-4454.
17. Strathdee G. Interstitial deletions are not the main mechanism leading to 18q deletions. *Am J Hum Genet* 1994; 54: 1085-91.
18. Andler W, Heuveloop A, Polichronidou T. Endokrinologische storungen bei Deletionen des chromosomes 18. *M Schr Kinderheilk* 1992; 140: 303-306.
19. Artman HG, Morris CA, Stock AD. 18p- syndrome and hypopituitarism. *Am J Med Genet* 1992; 29: 671-672.
20. Cody JD, Hale DE, Brkanac Z, Kaye CI, Leach RJ. Growth hormone insufficiency associated with haploinsufficiency at 18q23. *Am J Med Genet* 1997; 71: 420-425.
21. Ghidoni PD, Hale DE, Cody JD, Gay CT, Thompson NM, McClure EB, et al. Growth hormone deficiency associated in the 18q deletion syndrome. *Am J Med Genet* 1997; 69: 7-12.
22. Schwarz HP, Duck SC. Growth hormone deficiency in children with chromosomal abnormalities. *Arch Dis Child* 1990; 65: 334.
23. Semrud-Clikeman M, Thompson NM, Schaub BL, Leach R, Hester A, Hale DE, Cody JD Cognitive ability predicts degree of genetic abnormality in participants with 18q deletions. *J Int Neuropsychol Soc* 2005; 11(5): 584-90.
24. Mahr RN. Neuropsychiatry of 18q- syndrome. *Am J Med Genet* 1996; 67: 172-78.
25. Lancaster JL, Cody JD, Andrews T, Hardies LJ, Hale DE, Fox PT. Myelination in Children with Partial Deletions of Chromosome 18q. *Am J Neurorad* 2005; 26: 477-454.
26. Gorlin RJ. *Syndromes of the Head and Neck*. 3rd ed. New York, NY: Oxford University Press 1990; 52-54.
27. Fujimoto S. 18q-syndrome with cleft lip and palate. A clinically diagnosed case. *J Craniomaxillofac Surg* 1991; 19: 61-63.
28. Hecht F. IgA and partial deletions of chromosome 18. *Lancet* 1969; 293: 100.
29. Schaub RL, Hale DE, Rose SR, Leach RJ, Cody JD. The Spectrum of Thyroid Abnormalities in Individuals with 18q Deletions. *J Clin Endo Metab* 2005; 90(4): 2259-2263.

30. Izquierdo NJ. Anterior segment malformations in 18q- (de Grouchy) syndrome. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1993; 14: 91-94.
31. Kanazawa O. A case of 18 q- syndrome associated with status epilepticus. *No To Hattatsu* 1989; 21: 470-74.
32. Versacci P, Digilio MC, Sauer U, Dallapiccola B, Marino B. Absent pulmonary valve with intact ventricular septum and patent ductus arteriosus: a specific cardiac phenotype associated with deletion 18q syndrome. *Am J Med Genet* 2005; 138A: 185-186.
33. Brkanac Z, Cody JD, Leach RJ, DuPont BR. Identification of cryptic rearrangements in patients with 18q- deletion syndrome. *Am J Hum Genet* 1998; 62: 1500-1506.
34. Cody JD, Heard PL, Crandall AC, Carter EM, Li J, Hardies L, et al. Narrowing critical regions and determining penetrance for selected 18q- phenotypes. *Am J Med Genet* 2009; 149A: 1421-1430.
35. Feenstra I, Vissers LE, Orsel M, van Kessel AG, Brunner HG, Veltman JA, et al. Genotype-phenotype mapping of chromosome 18q deletions by high-resolution array CGH: an update of the phenotypic map. *Am J Med Genet* 2007; 143: 1858-1867.
36. Kline AD. Molecular analysis of the 18q- syndrome--and correlation with phenotype. *Am J Hum Genet* 1993; 52: 895-906.
37. National Organization for Rare Disorders (NORD). Dirección URL.: <http://www.rarediseases.org/search/rdbsearch.html>
38. Genetic Alliance. Dirección URL: <http://www.geneticalliance.org/>
39. Syndromes Without a Name. Dirección URL: <http://www.undiagnosed-usa.org/>
40. European Organization for Rare Disorders (EURORDIS). Dirección URL: <http://www.eurordis.org/>
41. Chromosome 18 Registry & Research Society (Europe). Dirección URL: <http://www.chromosome18eur.org/>
42. Unique. Dirección URL.: <http://www.rarechromo.org/>
43. United Leukodystrophy Foundation - You are Not Alone. Dirección URL: <http://www.ulf.org/>
44. Orphanet (Francia). Dirección URL: <http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/index.php>

45. Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER).
Dirección URL: <http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>
46. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE).
Dirección URL: <http://ier.isciii.es/er/>
47. Orbus Morba – Asociación solidaria para las enfermedades raras. Dirección
URL: <http://www.orbusmorba.com/>
48. Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones
Congénitas (ASEREMAC). Dirección URL:
<http://sid.usal.es/centrosyservicios/discapacidad/9258/4-1/asociacion-espanola-para-el-registro-y-estudio-de-las-malformaciones-congenitas-aseremac.aspx/>
49. Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos. Dirección
URL: <http://www.fundacion1000.es/>
50. Mulligan S. Terapia ocupacional en pediatría: proceso de evaluación. Madrid:
Editorial Médica Panamericana; 2006.
51. Asociación Madrileña de Espina Bífida (AMEB). Dirección URL:
<http://www.ameb.es/>
52. Asociación de Padres de Disminuidos Psíquicos de San Sebastián de los Reyes
(APADIS). Dirección URL: <http://www.apadis.es/>

9.- ANEXOS

9.1.- Hoja de Información al Participante

Título del estudio: Intervención del fisioterapeuta en un caso de síndrome del cromosoma 18q-.

Investigador principal: Tamara Bajo González (fisioterapeuta con número de colegiado 7877).

Centro: Universidad de Alcalá de Henares.

INTRODUCCIÓN

Me dirijo a usted para informarle sobre un estudio de investigación en el que se le invita a participar. Mi intención es tan solo que usted reciba la información correcta y suficiente para que pueda evaluar y juzgar si quiere o no participar en este estudio. Para ello lea esta hoja informativa con atención y le aclararé las dudas que le puedan surgir después de la explicación. Además, puede consultar con las personas que considere oportuno.

PARTICIPACIÓN VOLUNTARIA

Debe saber que la participación de usted en este estudio es voluntaria y que puede decidir no participar o cambiar su decisión y retirar el consentimiento en cualquier momento.

DESCRIPCIÓN GENERAL DEL ESTUDIO

La investigación pretende reflejar la importancia de la intervención del fisioterapeuta en pacientes con alteraciones del cromosoma 18. Pretendo obtener información sobre los problemas que han tenido que superar y a los que se están enfrentando

actualmente, tanto la niña como los familiares. De este modo se podrán identificar las necesidades y así proponer el tipo de información que se les puede facilitar a los familiares o afectados por esta alteración cromosómica.

Con esta investigación pretendo ofrecer una nueva perspectiva de enfoque ante estos problemas, que pueda cubrir todas las necesidades del paciente y su familia, en especial orientar a los fisioterapeutas sobre cómo tratar a pacientes con esta alteración y qué aspectos se deben tener en cuenta (orientación a la familia, comunicación con otros terapeutas, adaptaciones de nuestras técnicas).

BENEFICIOS DERIVADOS DE SU PARTICIPACIÓN EN EL ESTUDIO

La mejor manera de conocer los problemas en una alteración es consultar a las personas implicadas en primera mano, por lo tanto considero de vital importancia su participación en esta investigación. Con sus respuestas y la información que pueda recoger de los informes y mis observaciones podré aproximarme a los problemas, las medidas tomadas, y buscar soluciones o bien mejorar las que se han llevado a cabo.

CONFIDENCIALIDAD

El tratamiento, la comunicación y la cesión de los datos de carácter personal de todos los sujetos participantes se ajustará a lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de protección de datos de carácter personal. De acuerdo a lo que establece la legislación mencionada, usted puede ejercer los derechos de acceso, modificación, oposición y cancelación de datos, para lo cual deberá dirigirse a su médico del estudio.

Su identidad no será revelada a persona alguna. Sólo se transmitirán a terceros y a otros países los datos recogidos para el estudio que en ningún caso contendrán información que le pueda identificar directamente (sin su consentimiento previo), como nombre y apellidos, iniciales, dirección, DNI, etc. En el caso de que se produzca esta cesión, será para los mismos fines del estudio descrito y garantizando

la confidencialidad como mínimo con el nivel de protección de la legislación vigente en nuestro país.

El acceso a su información personal quedará restringido al fisioterapeuta del estudio/colaboradores, autoridades sanitarias y al Comité Ético de Investigación Clínica (si llegara a publicarse un artículo), cuando lo precisen para comprobar los datos y procedimientos del estudio, pero siempre manteniendo la confidencialidad de los mismos de acuerdo a la legislación vigente.

OTRA INFORMACIÓN RELEVANTE

Si usted decide retirar el consentimiento para participar en este estudio, ningún dato nuevo será añadido a la base de datos y puede exigir la destrucción de todas las muestras identificables previamente retenidas para evitar la realización de nuevos estudios.

Si llegara a suspenderse el estudio, por cualquier acontecimiento adverso que se produzca, usted recibirá una explicación adecuada del motivo que ha ocasionado la retirada del estudio

Al firmar la hoja de consentimiento adjunta, se compromete a cumplir con los procedimientos del estudio que se le han expuesto.

9.2.- Consentimiento Informado del Participante

Yo (nombre y apellidos)..... con
DNI.....

He leído la hoja de información que se me ha entregado.

He podido hacer preguntas sobre el estudio.

He recibido suficiente información sobre el estudio.

He hablado con:

.....

(nombre del investigador)

Comprendo que mi participación es voluntaria.

Comprendo que puedo retirarme del estudio:

1º Cuando quiera.

2º Sin tener que dar explicaciones.

3º Sin que esto tenga ninguna repercusión.

- Presto libremente mi conformidad para participar en el estudio y doy mi consentimiento para el acceso y utilización de mis datos en las condiciones detalladas en la hoja de información.

Firma del participante:

Firma del investigador:

Nombre:

Nombre:

Fecha:

Fecha:

9.3.- Entrevista a la Madre

¿Puedo usar el nombre de su hija en el estudio o prefiere que me refiera a ella con un pseudónimo? Por supuesto en la primera opción omitiríamos el apellido. Puede utilizar su nombre completo, aunque si lo prefiere puede referirse a ella como M (en la entrevista original la madre especifica el nombre, aunque para garantizar la confidencialidad se ha omitido este dato).

Nombre de la niña: MGC (uso de siglas para garantizar la confidencialidad).

Nombre de su madre: MCS.

Nombre de su padre: LGU.

Nombre de su hermano/a/os/as: LGU.

Fecha de nacimiento de la niña: 10/06/2003.

Edad de sus familiares directos: madre de 41 años (21/09/1968), padre de 42 años de edad (29/01/1967), hermano de 19 años (13/09/1990).

Número de teléfono/móvil/e-mail (¿cuál es la mejor forma de contactar con usted?): La forma más cómoda y rápida es el móvil (no incluido para mantener la confidencialidad).

Ocupantes de la casa: 4 (los padres y los dos hijos).

Médico de cabecera: Dra. Urgel (pediatra del centro de atención primaria San Agustín).

Otros médicos especialistas: Dr. Tendero (neurólogo del hospital La Paz de Madrid), Dr. Olsen (traumatólogo), Dr. Rabanal (otorrinolaringólogo).

ANTECEDENTES PRENATALES, PERINATALES, POSTNATALES Y FAMILIARES

¿Con qué edad concibió a su hija? Con 34 años.

¿Estuvo expuesta a usted o su marido a alguna enfermedad, fármaco o sustancia de riesgo (tabaco, alcohol...) antes, durante o después del embarazo? No, ninguno de los dos ya que ninguno fumamos ni bebemos (yo dejé de fumar un año antes de concebir a mi hija, fumaba unos 4 cigarros al día) y afortunadamente no estuvimos enfermos salvo leves resfriados (tan solo tomé ibuprofeno prescrito estrictamente por mi médico).

¿Tuvo algún problema o detectaron algo fuera de lo normal durante el embarazo? Ninguno. A los dos meses de estar embarazada lo descubrí en una consulta al ginecólogo (hacía demasiado que no tenía la regla). Todo fue normal, no tuve molestias (con mi hijo sí tuve muchas náuseas durante el embarazo).

¿El embarazo fue a término? Sí.

¿Fue un parto natural, por cesárea o tuvo algún tipo de complicación? Fue un parto natural, con epidural (el de mi hijo fue por cesárea, ya que después de nueve horas con contracciones no dilataba).

¿Tras el parto requirió su hija cuidados intensivos o algún tipo de cuidado especial en el hospital? Si es así, ¿cuánto tiempo estuvo en el hospital? Estuvo entre 15 y 20 días en la incubadora, mientras le hacían las pruebas pertinentes. Nació con muy poco peso, y el crecimiento siempre ha sido proporcional pero muy lento.

¿A qué edad aprendió su hija sonreír? Casi nada más nacer. Usaba la sonrisa para mostrar que reconocía a su familia.

¿A coger objetos y jugar con ellos? Con 1 año.

¿A sentarse? Con 1 año y medio (pero curvada, no recta).

¿A gatear? No gateó, empezó a desplazarse sentada con 1 año y medio.

¿A reconocer a sus cuidadores? Desde el principio (los primeros meses de vida).

¿A decir sus primeras palabras? Balbuceaba con casi 2 años y las primeras palabras con 3 años. Su primera palabra real, con buena pronunciación, no la ha dicho hasta el año pasado. Fue gracias a una logopeda muy buena del colegio, que ya no está, que la ayudó enseñándole signos de sordos.

¿A caminar? Con 1 año doblaba y estiraba las dos piernas, a los 3 años se mantenía de pie, casi con 4 años caminaba si la agarrabas de una mano, pero no caminó sola hasta que se recuperó de las intervenciones en los pies, con casi 4 años y medio.

¿Ha tenido su hija enfermedades severas (además de su alteración) u hospitalizaciones? Si es así, ¿puede contarme lo que pasó en cada caso? Tuvo gastroenteritis con 1 semana, bronquitis recurrentes (en las que fue hospitalizada) durante su primer año, luego ha seguido teniendo bronquitis pero sin necesidad de hospitalizarse (resueltas con aerosoles).

¿Tiene antecedentes de alergias o infecciones de oído o de las vías respiratorias? Este invierno ha tenido 2 bronquitis y otros inviernos 1 bronquitis al mes.

¿Cuáles han sido los resultados de los exámenes de la vista y audición? Con 1 mes valoraron su vista y no tenía ningún problema. Los oídos no le crecían lo suficiente y le han tenido que poner dos drenajes, aunque el derecho se lo han quitado ya.

¿Existen antecedentes en su familia o la de su marido de consanguinidad, abortos recurrentes, infertilidad, nacimientos de niños con alguna alteración...? (3 últimas generaciones) Un primo mío tuvo una parálisis cerebral infantil a los 9 meses y un hijo de mi hermano murió en el parto por falta de oxígeno.

¿Hay algún otro dato de su historia médica o condición actual que yo deba saber? Por ahora no se me ocurre ninguno.

DESCUBRIENDO LA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA

¿Cuándo detectaron que su hija tenía una alteración? Al nacer. Se la llevaron nada más nacer sin decirme nada. Creyeron que tenía síndrome de Down. Nació con hipotono y rasgos dismórficos (creyeron que era porque hubiera bebido líquido amniótico). Tenía los brazos muy largos, las orejas hacia abajo, los ojos muy abiertos y curvados hacia abajo, los pies hacia dentro, especialmente el derecho (creyeron que fue por la forma fetal) y la cabeza era demasiado pequeña y alargada, pensaron que era por el parto, pero luego le hicieron una resonancia magnética y vieron como un pequeño tumor, dijeron que tenía una “cavidad con líquido” y que tenía microcefalia. A los 4 meses le hicieron la prueba del cariotipo y me dijeron que tenía “delección del brazo largo del cromosoma 18”.

¿Había notado usted algo que le pudiera llevar a pensar que su hija podría tener algún tipo de alteración? Noté que algo iba mal cuando me quitaron a la niña al nacer. Además vi que tenía algo raro en la cara, los pocos segundos que me enseñaron a la niña antes de llevársela.

¿Cuál fue su primera reacción? Lloré y estaba muy angustiada, me vino a la cabeza el caso de mi hermano.

¿Qué información le dieron de la alteración de su hija? Mi marido me dijo en la habitación que tenía síndrome de Down. Yo dije que me daba igual, que la quería ver, pero no me dejaron verla. Al día siguiente dejaron que mi marido la viera. Los médicos no vinieron a verme, yo pedí hablar con un neurólogo. El neurólogo que nos asignaron no me explicó nada, solo que iba a tener un retraso, y le dio el alta. Un día después de que mi marido pudiera ver a la niña me dejaron bajar a verla.

¿Qué carencias tuvo esa información? A los 4 meses, después de hacerla lo del cariotipo, que necesitaba un neurólogo. Le expliqué al médico de genética lo que

había pasado con el otro neurólogo y elegimos otro (el Dr. Tendero), ya que estábamos muy descontentos con el primero. El Dr. Tendero se involucró mucho y fue quien nos derivó al Dr. Olsen (traumatólogo). También nos explicó que tendría un retraso mayor o menor según el crecimiento del cerebro (por eso estuve obsesionada los primeros meses midiéndole la cabeza) y me recomendó que la estimulara mucho, que la llevara a todos los sitios (por eso compré todo tipo de aparatos, como una pelota grande, gusanitos y pinchos, pelotas de goma, mi cuñado construyó unas barras paralelas de su altura y monté una especie de gimnasio de estimulación en casa). El pediatra de Madrid detectó que tenía nistagmos y también se involucró mucho.

¿De qué otras formas obtuvo información? No quise buscar información por mi cuenta, ya que mi hermana se conectó en cuanto nos dijeron el nombre de la alteración y encontró que muchos morían en el primer año, así que me dijo que no me conectara para no asustarme. Además de lo que nos dijeron, buscamos más de una opinión de cada especialidad, pero todos nos dijeron lo mismo que nos habían dicho los doctores Tendero y Olsen y nos hablaron muy bien de ellos.

¿Considera que la información de internet es importante, verídica, o por el contrario cree que tiene errores o carencias importantes? No, engaña mucho, no te puedes fiar.

¿Qué información cree que sigue haciendo mucha falta y aún no ha conseguido encontrar? Las familias no están informadas, y deberían estarlo desde el nacimiento de sus hijos. Debe explicarse a los familiares qué puede llegar a pasar, para estar preparados, que no deben preocuparse y todas las medidas que deben tomar (especialistas que deben consultar...).

¿Cómo cree que podría encontrarla y quién cree que debería proporcionarla? Los especialistas deberían dar la información. En mi caso fueron las asociaciones AMEB y APADIS las que me dieron información de las especialidades y me recomendaron los mejores médicos especialistas. También me hablaron de cómo tratar la hipotonía, la falta de equilibrio y fuerza y la deformidad de los pies.

SOBRE LA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA Y EL TRATAMIENTO

¿Qué problemas médicos detectaron en su hija? El síndrome del cromosoma 18, microcefalia, deformidades de los pies, hipotono, falta de fuerza y de equilibrio, nistagmos en los ojos, tendencia a tener bronquitis y recientemente, desde hace un año, han descubierto que tiene hipoglucemia. Al principio pensaron que eran vértigos, porque le daban como mareos, se le iban los ojos y se desmayaba. Yo comprobé que le pasaba los sábados o cuando estaba agotada. Durante la semana la llevaba a natación para estimularla y la llevaba a otro fisioterapeuta fuera del colegio (me aseguraba que no estuviera ni un día sin tratamiento), y tuve que quitarle esas actividades. Dejó de pasarle tan a menudo, y al final le hicieron pruebas y descubrieron la hipoglucemia.

¿Tuvo que buscar ayuda por su cuenta o los servicios sanitarios y de asuntos sociales se ocuparon de todo? No, nadie me ayudó, solo la gente de las asociaciones (descubrimos al Dr. Tendero a través de AMEB y él nos recomendó el Dr. Olsen).

¿Cuándo se inició el tratamiento de su hija? A los 7 meses de edad, después de que la valoraran en AMEB. Las pruebas eran muy lentas y tardaron mucho en hacerlas.

¿Qué profesionales iniciaron el tratamiento de su hija? Logopedas, pedagogos terapeutas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, especialistas en audición y lenguaje y no sé cuántos más profesionales de la asociación AMEB.

¿Qué carencias consideras que hubo en el tratamiento inicial? El tratamiento fue adecuado, se empezó muy tarde pero fue correcto.

¿Con qué frecuencia se realizaba el tratamiento? La fisioterapia diariamente y las demás especialidades 3 días a la semana o más.

¿Cuántos fisioterapeutas han tratado a su hija? 1 en AMEB (no cambió mientras estuvimos en la asociación), 2 fisioterapeutas a los que pagué yo, 3 fisioterapeutas

que han pasado en el tiempo que lleva en el colegio de San Agustín y 1 que hemos contratado los padres que formamos la asociación “Todos Podemos”. Llevé a la niña a natación desde muy pequeña y el centro de la piscina se informó para tratarla, luego la llevé a una fisioterapeuta del gimnasio “Bodyfactory” recomendada por el centro de natación y estuvo con el fisioterapeuta en el gimnasio y cuando creó su propia clínica (tuvo que dejarlo cuando le empezaron a dar los “vértigos”, que luego descubrimos que eran bajadas de azúcar).

¿Ha notado mejoría al variar de fisioterapeuta? Con la primera fisioterapeuta es con quien avanzó más, porque estaba bien formada, era especialista en neurología.

¿Han variado también el resto terapeutas, educadores...? Si es así, ¿ha notado mejoría? No, siempre ha tenido los mismos médicos, salvo el primer neurólogo (como te he explicado antes). Los únicos que cambian son los especialistas del colegio, que cada año van variando. Ahora estamos buscando un logopeda para la asociación, pero de momento solo tenemos una fisioterapeuta.

¿Cómo han afectado los cambios en el tratamiento de su hija a las relaciones económicas, sociales y familiares? Antes me dedicaba por completo a mi trabajo durante el día, ahora tengo el mismo horario de trabajo que el colegio, el resto del tiempo estoy con mi hija. No hemos tenido problemas económicos, porque hemos adaptado los gastos. No solemos salir demasiado, y cuando lo hacemos salimos juntos (vamos al cine, al parque...), así que no hemos cambiado nuestras costumbres.

A la hora de mandar a nuestra hija a un colegio privado o público barajamos ambas posibilidades. Mi hijo había estado yendo a un colegio privado, sin embargo le tuvimos que cambiar a uno público porque en el privado suspendía mucho y no le ayudaban, “le invitaron a irse del colegio”, pero eso fue antes de que naciera mi hija. Visitamos todos los colegios privados y públicos de Madrid, pero mirando lo que nos ofrecían unos y otros elegimos colegios públicos. Fue mi cuñada quien nos habló de este colegio, nos contó que lo habían abierto hacía poco y que estaba adaptado para niños con problemas motrices, echamos la solicitud y entró. Los primeros

meses aún vivíamos en Madrid, pero luego nos vinimos a vivir aquí y estamos encantados.

EVOLUCIÓN Y CONSECUENCIAS DE LA ALTERACIÓN

¿Con cuánta frecuencia ha tenido que ser ingresada su hija? ¿Por qué motivos? Durante el primer año por las bronquiolitis, después de eso hemos tenido que ir alguna vez a urgencias (recientemente por lo de la hipoglucemia), pero no ha vuelto a ser ingresada.

¿Cómo ha afectado esto a su vida familiar? No nos ha afectado, seguimos saliendo como antes (al cine, al parque o por el campo, que lo tenemos al lado), pero lo hacemos en familia, como siempre lo hemos hecho. Somos muy caseros, por lo que no lo hemos notado. Mi hijo tuvo algunos problemas en los estudios por el nacimiento de su hermana, al final dejó de estudiar y trabaja en el negocio familiar.

¿Podría describir brevemente las intervenciones quirúrgicas que le han realizado a su hija? Con 3 años tuvo la primera intervención del pie derecho (lo colocaron bien), antes de los 4 años (2007) le estiraron el tendón del pie izquierdo y al principio quedó bien, pero se fue torciendo de nuevo y tuvieron que operarla de nuevo, a los 4 años (2008), poniéndole dos agujas. Le han tenido que poner dos drenajes en los oídos, porque los oídos no crecían lo suficiente y para quitarle uno de ellos le han operado (el izquierdo aún está pendiente de operación).

¿Cuál ha sido el mejor momento de la alteración de su hija? ¿Por qué? Todo con mi hija ha sido bueno. No era una hija esperada, nos pilló de sorpresa (mi hijo ya tenía 13 años), pero fue muy bien recibida y es la alegría de la casa. Cuando no está se la echa mucho se menos, solemos estar todos más apáticos.

¿Cuál ha sido el peor momento en la alteración de su hija? ¿Por qué? Siempre ha ido avanzando, pero a los 10 meses de edad se paró. Yo pensé que ya no iba a mejorar y me entró una depresión. Estuve con tratamiento médico y psicológico (hicieron que tomara el tratamiento durante un año porque no se podía quitar de

golpe, pero a los 6 meses ya estaba bien). Con 1 año de edad volvió a avanzar, y desde entonces ha seguido así, progresando a saltos.

Otro momento muy malo fue al nacer, porque no me informaban de nada y tenía mucha ansiedad. Pero solo fueron los primeros momentos, luego lo acepté rápido y decidí que le iba a ayudar como pudiera (quizás me obsesioné por estimularla, por lo que me dijo el médico).

ORGANISMOS DE AYUDA

Opiniones personales basadas en la experiencia, el fisioterapeuta no se hace responsable de las mismas:

¿A qué asociación/es o fundación/es pertenece? Empezamos perteneciendo a AMEB, donde nos informaron de los mejores especialistas y nos dieron la mejor terapia (fisioterapeutas...), todo lo que pudiera necesitar la niña. Al mudarnos a San Agustín cambiamos a APADIS, donde tenía logopeda y pedagogo terapeuta dos veces a la semana, además de fisioterapia diaria. Cambiaban demasiado de terapeutas y el tratamiento era muy flojo en comparación con AMEB, pero no nos iba mal.

¿Ha tenido que abandonar alguna asociación/fundación? Si es así, ¿por qué? Nos fuimos de AMEB porque nos fuimos a vivir fuera de Madrid. En APADIS no estábamos mal, pero mi hija empezó con los vértigos y tuve que quitarle de todas las actividades fuera del colegio (natación, el fisioterapeuta privado de Madrid al que la seguía llevando y las terapias de APADIS).

¿Qué asociación es la que le ha ofrecido mejor ayuda? ¿En qué consistía? AMEB, porque nos daba todo el tratamiento que necesitaba MGC y nos orientaron para tener los mejores médicos.

¿Qué carencias ha encontrado en la ayuda que le han ofrecido las asociaciones? En APADIS que era un tratamiento demasiado flojo, no estimulaba lo suficiente a mi hija para que mejorara al máximo.

¿Qué aspectos positivos valora en esas asociaciones? Ofrecían ayuda de todas las terapias y especialidades. Te daban la información, la orientación y la terapia a la vez.

Según me ha contado la profesora de su hija, pretende crear una asociación:

¿Qué motivos le han llevado a esa idea? En el colegio había dos madres y otra en el pueblo que, al igual que yo, querían actividades extraescolares que estuvieran adaptadas a nuestros hijos. Igual que otros niños hacen fútbol o baile nuestros hijos deberían poder hacer algo después de clase, pero algo que fuera tratamiento a la vez que actividad extraescolar pero en el colegio. La dirección del colegio nos recomendó que formáramos una asociación, ya que las ayudas que recibiríamos para organizarlo serían mayores. Lo expusimos en el ayuntamiento y ellos nos dieron las ayudas pertinentes.

¿A quién va a dirigirse? A los niños del colegio y a otros niños que necesiten ayuda. De momento está formada por cuatro niños (dos del cole y dos de fuera), aunque ahora se va a incorporar otra niña del colegio. No solo queremos que sea para niños, porque nuestros niños crecerán. Queremos que sea para aquellos que tengan alteraciones como mi hija o los demás niños y necesiten ayuda, por eso le hemos cambiado el nombre a “Asociación Todos Podemos”.

¿Qué tipo de ayuda piensan ofrecer? Queremos que se cubran todas las terapias. Por ahora solo tenemos fisioterapeuta, pero estamos buscando logopeda y otros terapeutas. Hemos acordado que vayan una vez a la semana a terapia con caballos en una finca cerca del pueblo, con dos fisioterapeutas especializados en esa terapia.

¿Qué aspectos va a incluir que no haya encontrado en asociaciones a las que pertenece/ha pertenecido? A través de otras asociaciones más grandes ayudaremos en lo que demanden los que pasen a formar parte de la asociación. Nos vamos a federar en COCEMFE-FAMA (Federación Provincial de Discapacitados Físicos) para que sea más accesible.

SITUACIÓN ACTUAL Y PERSPECTIVAS DE FUTURO

La niña recibe tratamiento fisioterápico en el colegio, así como apoyo de audición y lenguaje y pedagogía terapéutica. ¿Recibe otro tipo de tratamientos fuera del colegio? Pues ahora mismo recibe tratamiento de la fisioterapeuta de la asociación a diario y una vez a la semana la terapia con caballos, pero esperamos poder ampliar los terapeutas lo antes posible.

¿Toma su hija algún medicamento? Pues de forma habitual no, solo medicación puntual (sobre todo aerosoles para las bronquiolitis).

¿Cómo se desempeña su hija en su entorno? No tiene problemas con las personas. No bajaba escaleras hasta hace unos 4 meses, y solo baja las del colegio (que son muy pequeñas), ni era capaz de pasar por encima de los obstáculos, se quedaba quieta, sin avanzar (pero incluso ahora intenta rodearlos en vez de sortearlos). Le da mucho miedo que la empujen porque no tiene mucha estabilidad.

¿Cómo ocupa su tiempo habitualmente? Ahora ya no va a natación ni a fisioterapia privada por la hipoglucemia, pero después del colegio tiene fisioterapia de la asociación y los viernes terapia con caballos. Los fines de semana vamos al parque y a veces vamos al cine o algún otro sitio en familia. Si vamos al cine nos aseguramos que le vaya a gustar la película. Hace tiempo pensamos que se iba a aburrir en el cine y por eso no la llevábamos, pero probamos un día y le encantó.

¿Qué es lo que más le gusta hacer? ¿Es lo que se le da mejor? Si no es así, ¿qué se le da mejor? Le gusta hacer puzles o pintar. Lo que se le da mejor es pintar o usar el ordenador (sobre todo el "memory", es un juego de buscar la pareja destapando de dos en dos las piezas, y se le da genial).

¿Qué es lo que menos le gusta hacer? ¿Es lo que se le da peor? Si no es así, ¿qué se le da peor? No le gusta comer precisamente porque le cuesta mucho.

¿Tiene algún tipo de miedo o fobia? Tiene miedo a los ruidos fuertes o desconocidos.

¿Hace algún tipo de actividad extracurricular? Sí, la terapia de la asociación.

¿Qué tipo de actividades hacen en familia? Pues ir al cine, al parque, al campo...

¿Qué responsabilidades tiene su hija en casa? Colabora en todas las tareas de casa, como poner la mesa, descargar la compra (tiene un carrito pequeño propio en el que lleva una parte pequeña de la compra, siempre le hace ilusión ayudar). Es muy solidaria, recoge la habitación de su hermano para que yo no le regañe.

¿Cómo se desenvuelven con los cuidados diarios de su hija? Ella se lava los dientes sola, aunque yo luego los repaso a fondo. Se viste y desviste sola (lo que más le cuesta son las camisetas y los leotardos), aunque si vamos tarde le ayudo.

¿Las necesidades de su hija interfieren de algún modo en su trabajo o el de su esposo? Tenemos una empresa familiar de transporte, por lo que no tengo demasiados problemas. A media mañana voy al colegio, ya que la empresa está en un polígono muy cercano al colegio, para mirarle el azúcar. Únicamente ha afectado en que antes dedicaba la jornada completa a la empresa y ahora solo voy durante el horario escolar, pero al tratarse de una empresa familiar no tengo problemas con que me puedan despedir. A mi esposo apenas le ha afectado, tan solo tiene que hacer algunos encargos más para poder pagar los gastos extra que MGC necesita por sus cuidados.

¿Tiene algún familiar, vecino, amigo a quien pueda acudir en caso de necesitar ayuda? Mi cuñada vive en una casa al lado de la nuestra. A veces le dejo la niña a mi suegra, pero casi siempre recurro más a mi cuñada.

¿Qué es importante para ustedes en relación con su programa escolar? Que vaya al mismo nivel que sus compañeros, aunque sea con un año de desfase (está con niños un año menor que ella). Que aprenda a leer y a escribir (por ahora solo reconoce y escribe letras sueltas, salvo su nombre que lo escribe entero).

¿Qué objetivos pretende conseguir con el tratamiento de su hija? Que sepa valerse por sí sola.

¿Qué problemas principales, relacionados con la enfermedad de su hija, se ha encontrado hasta ahora? Falta de información, sobretodo al nacer. El rechazo de la gente en Madrid, que miraba a mi hija como si le fuera a pegar la enfermedad por acercarse, ni siquiera los vecinos se acercaban, incluso con uno casi llegamos a juicio (la niña lloraba mucho por la noche). Al llegar a San Agustín la gente se volcaba, todos la conocen y nos saludan, los niños juegan con ella en el parque y la ayudan. Aquí no necesitamos el coche para desplazarnos a todas partes, por eso al llegar aquí se soltó a andar.

¿Cuál/es de ellos le ha costado más resolver? Ninguno, el primero lo resolvimos con la asociación AMEB, y el segundo al venimos a vivir a San Agustín, que es lo mejor que hemos podido hacer (no solo por MGC, sino también por nosotros).

PROBLEMAS NO RESUELTOS Y SOLUCIONES

¿Qué problemas no ha conseguido resolver aún? Lo único que nos queda por conseguir es que la asociación se configure del todo. Queremos que la niña siga como va, porque el colegio es estupendo, especialmente su profesora y los niños de su clase (se vuelcan todos mucho), y también la gente del pueblo. Si controlamos la hipoglucemia creo que tendremos más o menos todo bajo control. Aún faltan algunos resultados por obtenerse: he llevado a mi hija a que la revisen la vista (creo que no ve bien, se pega mucho a las hojas) y le van a hacer la prueba de la hormona de crecimiento (creen que puede estar influyendo en que crezca tan poco).

¿Cree que se podrían solucionar? Si es así, ¿cómo? Sí, es cuestión de tiempo (lo de las pruebas) y de que nos vayan concediendo las ayudas para la asociación.

¿Qué cree que se podría hacer que no se hace todavía con niños con alteraciones similares a la de su hija? Integrarlos en los colegios. Cuando nos dijeron que debíamos escolarizar a MGC nos obligaban a hacerlo en un colegio especial. Miramos todos los colegios de educación especial de Madrid y solo nos

gustó uno, pero afortunadamente pudimos meterla en el que está ahora porque yo me negué a llevarle a uno de educación especial. Lo ideal es que la familia tenga complicidad con las personas que están todo el día con su hija. Hacer que el entorno sea favorable para el niño, que los profesores estén concienciados (y no les tengan apartados en una esquina, como ocurría en algunos colegios que visitamos antes de meterla en este) y los alumnos les consideren un compañero más. Que los médicos den información y se ayude a las familiar, que no sean los familiares quienes lo tengan que buscar.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

He encontrado artículos sobre el síndrome de su hija. Para finalizar la entrevista me gustaría contrastar la información encontrada con lo que realmente tiene su hija. Dígame si su hija tiene alguna de las siguientes características:

- 1. *Corta estatura (bajo peso al nacer, déficit de la hormona del crecimiento o alteración de la pituitaria):*** Es algo más pequeña que los niños de su edad y nació con el peso más bajo de lo normal. Las pruebas de la hormona de crecimiento se las han hecho pero aún no nos han dado los resultados.
- 2. *Retraso mental (deterioro cognitivo, emocional, de otras áreas):*** Tan solo tiene un mínimo retraso cognitivo.
- 3. *Alteraciones del comportamiento (hiperactividad, agresividad):*** No tiene hiperactividad ni es agresiva, aunque usa la “torta” para pedir que la dejen o cuando no le gusta algo.
- 4. *Hipotonía:*** Sí.
- 5. *Malformación de manos, pies, rodillas u otras articulaciones:*** Tiene las manos desviadas hacia los dedos meñiques, los pies hacia adentro (aunque con las operaciones está mucho mejor) y los brazos demasiado largos.
- 6. *Microcefalia o dismorfismos craneofaciales (tamaño anormal del cráneo o la cara):*** Tiene microcefalia.
- 7. *Boca “con forma de carpa”:*** Mínimo.
- 8. *Ojos hundidos y separados:*** Sí los tiene, y curvados hacia abajo.

9. **Orejas prominentes y/o inusualmente aplanadas:** No las tiene prominentes, sino pequeñas y bajas, aunque sí son aplanadas.
10. **Hipoplasia hemifacial (media cara aplanada):** No.
11. **Bajos niveles de inmunoglobulina A (Ig A), asma, alergia u otros síntomas respiratorios:** Tiene bronquiolitis recurrentes, pero no le han hecho esas pruebas, es la primera vez que oigo hablar de esa sustancia.
12. **Hipotiroidismo:** No.
13. **Alteraciones visuales o auditivas:** Nació con nistagmos (están controlados) y le molesta la luz solar (le produce lagrimeo). Le han puesto dos drenajes (uno en cada oído), aunque le han quitado uno de ellos (le queda el izquierdo por quitar).
14. **Malformaciones genitales:** No.
15. **Defectos cardíacos estructurales:** He traído algunos informes. (...) Tiene, según esto "CIA, ostium secundum, IT moderada y septum primum multiperforado.
16. **Defectos en la boca (paladar leporino...):** El esmalte dental se le deshace, tiene mucho dolor y se le forman muchas caries. Le están saliendo los dientes definitivos sin que se le hayan caído aún los otros. Tiene la lengua grande. Sigue teniendo el reflejo de succión positivo.
17. **Manifestaciones dérmicas:** No.
18. **Autismo:** No.
19. **Epilepsia o episodios epilépticos:** No. Tuvo crisis convulsivas, pero eran por la hipoglucemia.
20. **Reflujo gastroesofágico:** No (su hermano sí lo tuvo de pequeño).
21. **Disminución de la mielina del sistema nervioso central (SNC):** Nunca se la han mirado.
22. **Alteraciones renales:** No.

Muchas gracias por su colaboración. Por el momento no tengo más preguntas. Estoy a su disposición en mi teléfono móvil o mi e-mail. En cuanto tenga el primer borrador de la investigación se la haré llegar. Espero que todo le vaya bien a usted, su hija y su familia y que consigan terminar de formar la asociación.

9.4.- Entrevista a la Profesora

¿Cuánto tiempo lleva siendo profesora de MGC? 2 años, el curso del 2008/2009 y el curso 2009/2010.

¿Había tenido previamente a algún niño con una alteración cromosómica u otra alteración neuromotora? Si es así, ¿cuánta experiencia tiene en este campo? No, es el primer caso que me encuentro.

¿Qué atenciones diferentes a las de sus compañeros requiere MGC? Requiere un especialista en pedagogía terapéutica, un especialista en audición y lenguaje, un fisioterapeuta y un técnico especialista III que se encarga de ayudarla en los desplazamientos y autonomía.

A la hora de la realización de las tareas requiere una atención constante por parte de la profesora para ayudarla o para que no se distraiga con otras cosas.

¿Son los objetivos iguales a los de sus compañeros? ¿Por qué? Los objetivos son completamente distintos ya que posee una adaptación curricular significativa. La alumna tiene un DIAC, documento individual de adaptación curricular, donde se marcan unos objetivos adaptados a sus capacidades.

¿Cómo se desenvuelve en clase? Se desenvuelve como el resto de los niños, recoge sus cosas, va a por sus libros, juegos. La única dificultad que encuentra es que la clase no es muy grande y tiene que esquivar las sillas de los compañeros y andar con cuidado.

¿Cuál es su relación con los compañeros? ¿Y con usted? ¿Y con otros niños y profesores? La relación con sus compañeros es muy buena, está muy integrada en el grupo, y gracias a ellos evoluciona día a día. El grupo tira de ella. En ocasiones pienso que su falta de lenguaje o comunicación la hace pegar a sus compañeros en momentos de agobio.

La relación conmigo es muy buena y sobretodo me respeta, es consciente de que la trato igual que a sus compañeros, si tengo que castigarla o regañarla lo hago como lo haría con cualquier otro niño. Con otros profesores o adultos es distinto ya que en ocasiones tienden a pasarlo por alto, no utilizan un todo en el que demuestren que de verdad estás enfadado por lo que ha hecho etc. y ella eso lo nota y sabe como actuar perfectamente con cada adulto. Sé de casos de compañeros míos en los que la niña les ha levantado la mano o les ha intentado escupir. Pienso que es muy lista y se da cuenta de todo.

En cuanto a su relación con otros niños que no son de la clase pienso que también es buena cuando se da la ocasión, ya que no suele relacionarse con ellos a no ser que sea necesario.

¿Cómo se desenvuelve en el patio? En el patio se desenvuelve muy bien, este año no tiene ningún problema, se desplaza sola, corre, juega con sus compañeros... no necesita al adulto para nada. En cambio el curso pasado tenía mucha inseguridad, siempre estaba cerca del adulto, siempre jugaba en el arenero y no se movía de ahí en todo el recreo. Creo que era por miedo a que la empujaran y la tiraran al suelo. Hoy por hoy también muestra ese miedo cuando hay aglomeraciones de niños, cuando hay que formar una fila etc. sabe que la pueden tirar o hacer daño.

¿Qué es lo que se le da mejor de todas las actividades que hacéis en clase? ¿Y lo que se le da peor? Lo peor es la lectoescritura, ya que requiere un buen control de la motricidad fina. Y lo que mejor se le da es hacer puzles, los juegos de memoria y la plástica.

¿Cómo se distribuye el día a día de MGC en el colegio? Todo son rutinas, primero hacemos la asamblea donde nombramos al encargado, pasamos lista, vemos que día es, contamos nuestras cosas y las tareas que se van a realizar a lo largo del día. Luego nos vamos a nuestros equipos a trabajar y las tareas se distribuyen por rincones: trabajo personal (fichas), lectoescritura, plástica, lógica matemática, informática etc. dependiendo del día se hacen unos rincones u otros.

Ella tiene menos actividades ya que 3 días a la semana tiene A.L. y fisioterapeuta. El resto del día es como el de sus compañeros.

¿Cree que beneficia a MGC estar en un colegio de integración? ¿Por qué? Creo que le beneficia mucho porque gracias a sus compañeros es empujada a progresar día a día. Ellos la cuidan pero también la ayudan a seguir avanzando, es un grupo que tira de ella y ella hace todo lo posible por seguirles. Y ahora que son más mayores comprenden su situación e intentan tratarla como al resto, es decir, si les pega se enfadan con ella (antes se lo permitían), le dicen que está mal etc.

¿Y a sus compañeros? ¿De qué modo? Les beneficia porque les hace madurar y reflexionar. Se dan cuenta de que hay problemas en la vida que desgraciadamente te tocan y hay que superar. Y ellos saben que todo lo que hacen le sirve a MGC para avanzar paso a paso. Son conscientes de los progresos de MGC y se ponen muy contentos y la animan cuando hace algo bien o supera uno de los muchos obstáculos que tiene.

¿Existen aspectos negativos para sus compañeros? Si es así ¿cuáles?
Ninguno.

¿Cómo ha evolucionado MGC en el tiempo que lleva siendo su profesora? Su evolución es sorprendente, hace un año no hablaba y ahora se comunica y se la entiende. Conoce los números, las letras en mayúscula y minúscula, corre, salta, controla esfínteres cuando hace un año casi no hacía ninguna de estas cosas.

¿Cuáles diría que son sus principales necesidades (tanto en clase como en su día a día)? Tiene que evolucionar más en el lenguaje, para ello debe comunicarse, hay que obligarla a hablar, que nos cuente cosas, hacer ejercicios con la boca y con la lengua para vocalizar.

¿Está usted coordinada con el resto de terapeutas? ¿Y con la familia? Si es así, explique brevemente cómo es esa coordinación en ambos casos. Con la familia hablo todos los días brevemente para que me cuenten que tal se ha

levantado, cómo tiene el azúcar(es hipoglucémica), cómo pasó la tarde del día anterior etc.

Con mis compañeros también hablo todos los días para que me cuenten que tal en clase, qué han hecho, cómo se ha portado etc. También nos juntamos para marcarnos pautas en las distintas especialidades, cómo mejorar algunos aspectos etc.

¿Qué cambiaría en el colegio para mejorar la situación de MGC? Pediría más materiales adaptados, como sillas especiales para que se siente correctamente.

¿Cómo podría mejorar el día a día de MGC y su familia? No sabría contestar.

¿Qué recomendaciones daría a las familias de personas con esta alteración cromosómica? Lo primero que les diría es que acepten que su hijo/a no es como los demás. Si uno no lo acepta no puedes ayudar a ese niño/a. Luego les diría que la clave está en la motivación de los niños pero que para motivar a un niño también lo tiene que estar el adulto.

¿Cuáles son sus recomendaciones a otros profesionales que puedan tratar a personas con esta alteración? (Especificar para: fisioterapeutas, pedagogos terapeutas, especialistas en audición y lenguaje, cuidadores, técnicos, otros profesores). No puedo recomendarles nada ya que no soy fisioterapeuta ni pedagoga... Puedo contar mi experiencia pero nunca recomendar, ya que cada niño es un mundo distinto y no con todos funciona lo mismo.

¿Qué cree que se puede hacer algo a nivel institucional para mejorar la situación de este tipo de pacientes y sus familiares? No lo sé.

Muchas gracias por su colaboración. Por el momento no tengo más preguntas. Estoy a su disposición en mi teléfono móvil o mi e-mail. En cuanto tenga el primer borrador de la investigación se la haré llegar.

9.5.- Entrevista a la Especialista en Audición y Lenguaje

¿Cuánto tiempo lleva tratando a MGC? Durante este curso escolar 2009-2010.

¿Había tratado previamente a algún niño con una alteración cromosómica? Si es así, ¿cuánta experiencia tiene en este campo? No.

¿Cuáles eran las necesidades al inicio del tratamiento de MGC? Estimulación de los órganos bucofonatorios, para una posterior intervención en el punto y modo articulatorio de cada fonema.

¿En qué consistió el tratamiento inicial y cómo se ha ido modificando? (Especificar técnicas utilizadas según las necesidades y por qué ha escogido esas en concreto)

- Realización de praxias ante el espejo.
- Repetición de palabras dadas.
- Aprendizaje de canciones.

Todo ello para fomentar el lenguaje tanto dirigido como espontáneo.

¿Cuáles son las necesidades actuales de MGC? Seguir trabajando los órganos bucofonatorios.

¿Cuáles son sus aspectos más positivos? Suele trabajar muy bien.

¿Qué aspectos necesitan mayor refuerzo? Lenguaje y motricidad fina.

¿Qué objetivos se planteó con MGC el primer día? ¿Se han ido cumpliendo esos objetivos? ¿Ha necesitado modificarlos? (Especificar objetivos y motivo de modificaciones)

- Mejorar la inteligibilidad del habla.

A MGC cada vez se la entiende mejor, por lo que ha mejorado mucho.

Observando la evolución de MGC hasta ahora, ¿qué cree que va a poder conseguir/mejorar con el tratamiento? Llegará a tener un habla bastante clara en el futuro.

¿Qué recomendaciones daría a las familias de personas con esta alteración cromosómica? Que fomenten con juegos la movilidad de la boca.

¿Cuáles son sus recomendaciones a otros profesionales que puedan tratar a personas con esta alteración? (Especificar para: profesores/ cuidadores/ técnicos, fisioterapeutas, pedagogos terapeutas, otros especialistas en audición y lenguaje) A todos les diría que utilicen un método un poco más lúdico para el proceso de aprendizaje de MGC, y que tengan en cuenta la curva de fatiga de la alumna.

¿Qué cambiaría para mejorar la situación de este tipo de pacientes y sus familiares? En este colegio hay mucha comunicación con la familia de MGC y hay muy buena colaboración. No encuentro nada que cambiar.

Muchas gracias por su colaboración. Por el momento no tengo más preguntas. Estoy a su disposición en mi teléfono móvil o mi e-mail. En cuanto tenga el primer borrador de la investigación se la haré llegar.

9.6.- Entrevista a la Fisioterapeuta

¿Cuánto tiempo lleva tratando a MGC? Desde Septiembre de 2009. Realizo tres sesiones semanales.

¿Había tratado previamente a algún niño con una alteración cromosómica? Si es así, ¿cuánta experiencia tiene en este campo? No.

¿Cuáles eran las necesidades al inicio del tratamiento de MGC?

- Desde el principio las máximas del tratamiento han estado dirigidas a su **hipotonía**, sus problemas de **estabilidad y equilibrio**.
- **Su postura** en bipedestación es en flexión anterior de tronco con inclinación a la derecha, las caderas y rodilla las lleva en flexión, Todo debido a la hipotonía, falta de equilibrio y las secuelas de las operaciones en los tobillos (operada de ambos tobillos, ambos tiene limitado la flexión dorsal, pero el derecho está más limitado la flexión dorsal además de la eversión).
- La **marcha** está alterada por lo anteriormente nombrado.

¿En qué consistió el tratamiento inicial y cómo se ha ido modificando? (Especificar técnicas utilizadas según las necesidades y por qué ha escogido esas en concreto)

- Al principio se trabaja con técnicas globales de equilibrio y Bobath.
- Se incorporan técnicas de trabajo muscular (activos, asistidos y resistidos).
- Ejercicios en movimiento: Bobath, FNP.
- Manipulaciones de los tobillos (osteopatía)
- Se ha ido modificando el tratamiento según los objetivos:
- Ejercicios de la zona bucofaringea. (Control de babeo).
- Ejercicios para el reflejo de paracaídas.
- Trabajo de la postura.

¿Cuáles son las necesidades actuales de MGC? Actualmente hay que seguir con los mismos objetivos. Ya que la hipotonía, la falta de equilibrio, coordinación...conlleva que MGC siga teniendo problemas en la marcha, estabilidad, reflejos de paracaídas, motricidad fina...

¿Cuáles son sus aspectos más positivos? MGC es muy alegre. Tiene ganas de realizar cosas por si sola, no pide mucha ayuda y eso es muy importante para superar sus dificultades.

¿Qué aspectos necesitan mayor refuerzo? Tono, equilibrio, estabilidad y motricidad fina.

¿Qué objetivos se planteó con MGC el primer día? ¿Se han ido cumpliendo esos objetivos? ¿Ha necesitado modificarlos? (Especificar objetivos y motivo de modificaciones) Siguiendo con las máximas del tratamiento: **hipotónica**, sus problemas de **estabilidad y equilibrio**. Los objetivos principales es mejorar estos aspectos, pero estos objetivos no se pierden de vista durante todo el curso. Ya que tratando estos aspectos mejora la postura, marcha, reflejo de paracaídas... Además durante el curso se han ido sumando otros objetivos como son: El control de la zona bucofaríngea.

Observando la evolución de MGC hasta ahora, ¿qué cree que va a poder conseguir/mejorar con el tratamiento? MGC durante este curso ha mejorado notablemente. Por eso creo que el trabajo con MGC es positivo y efectivo.

¿Qué recomendaciones daría a las familias de personas con esta alteración cromosómica?

- Ergonomía en la postura. Creo que esto es lo más importante dentro del trabajo en casa.
- Realización de ejercicio físico.

¿Cuáles son sus recomendaciones a otros profesionales que puedan tratar a personas con esta alteración? (Especificar para: profesores/ cuidadores/

técnicos, pedagogos terapeutas, especialistas en audición y lenguaje, otros fisioterapeutas) Ergonomía postural.

¿Qué cambiaría para mejorar la situación de este tipo de pacientes y sus familiares? Información más detallada de la enfermedad desde los sistemas de salud. Recursos humanos para poder tratar estos pacientes.

9.7.- Observación durante una jornada de colegio

1. **Habilidades motoras gruesas:**

➤ Sedestación:

- *Sobre una silla con respaldo y sin reposabrazos, apoyando los pies en el suelo:* mantiene la sedestación erguida unos segundos, aunque no es capaz de mantenerla al realizar actividades manuales. Tiende a flexionar las rodillas más allá de los 90°, perdiendo el contacto de toda la planta del pie excepto el extremo más distal del antepié.
- Paso de sedestación en silla a bipedestación: lo realiza apoyando el peso en ambos antepiés y ambas manos (una mesa u otra persona de apoyo).
- Sobre el suelo: realiza una sedestación relajada con rodillas flexionadas y caderas en abducción y rotación externa (postura del "indio"), sin apoyo de isquiones aunque sin apoyo de las manos, durante varios minutos (luego necesita el apoyo de las manos para mantener la postura). Si extiende las rodillas requiere el apoyo de los miembros superiores (MMSS) para mantener la postura.
- Paso de sedestación sobre el suelo a bipedestación: pasa de sedestación a cuadrupedia rotando sobre un lado, pasa a apoyo en ambos pies y ambas manos (rodillas casi extendidas y codos extendidos), va flexionando las rodillas y trasladando el peso hacia los pies hasta que es capaz de quitar el apoyo de las manos y poco a poco ir enderezándose.

- Bipedestación: es capaz de mantener una bipedestación sin ninguna ayuda más de 10 minutos, aunque el tronco cae en flexión, la pelvis en retroversión y la cabeza no está completamente enderezada, las caderas y rodillas están semiflexionadas y los hombros están anteriorizados y rotados internamente.

- Traslados laterales de peso: son escasos y siempre manteniendo una amplia base de sustentación.
 - Rotaciones de tronco: realiza rotaciones en bloque, sin disociar cinturas escapular y pélvica. A menudo recurre a un tercer apoyo de una mano para aumentar la base de sustentación y mejorar la estabilidad.
 - Alcance y manejo de objetos: para alcanzar objetos elevados requiere el apoyo de una de las manos y durante el manejo de objetos aumenta la flexión del tronco, cabeza y la retroversión de pelvis.
- Marcha: mantiene la misma postura anteriorizada descrita en el apartado anterior. Es muy inestable, por lo que busca una base de sustentación muy amplia separando mucho los pies. La fase de oscilación de ambos miembros inferiores (MMII) es muy corta y el apoyo se inicia con el antepié, seguido del resto de la planta. Busca la estabilidad, por lo que lanza adelante el MÍ para recuperar el apoyo bipodal lo antes posible, y los pasos son muy cortos.
 - Vestirse/desvestirse: es capaz de vestirse y desvestirse sin ayuda (salvo al abrocharse la cremallera y los botones, que ocasionalmente necesita la ayuda de otra persona), aunque lo hace a una velocidad muy lenta. Para estas actividades busca mayor base de sustentación (apoyo en la pared, apoyo de rodillas en "W").
 - Subir/bajar escaleras: es capaz de subir y bajar escalones pequeños sin ayuda, aunque para subir y bajar escalones de más de 10 centímetros requiere el apoyo de una mano (barandilla, mano de otra persona).
 - Por la clase: tiene especial problema al sortear objetos, tales como sillas, cables, cajas... Esto se debe a que tiene miedo a caerse (por falta de estabilidad).
 - Por el patio: No se sube a los columpios por miedo a que la empujen y se caiga, aunque sí se sube a los triciclos.

- En los juegos sociales: corre, salta, juega con el balón y realiza otras actividades de forma moderada, aunque lo que más le gusta es permanecer apoyada en la pared haciendo “juegos de manos” (tiene buena coordinación óculo-manual pero poco equilibrio).
- Nivel de dependencia: es capaz de hacer todas las tareas sin ayuda, aunque requiere supervisión y ayuda esporádica de otra persona.

2. *Habilidades motoras finas:*

- Alimentarse: es capaz de utilizar la cuchara y el tenedor ella sola, de beber agua de un vaso y limpiarse con la servilleta sin ayuda. Necesita ayuda para cortar los alimentos y llenar el vaso con agua
- Vestirse: necesita ayuda para abrocharse los botones, la cremallera, abrocharse los cordones.
- Asearse: necesita ayuda para peinarse (se puede peinar sola pero no quitarse los enredos ni colocarse coileteros), lavarse los dientes (se los lava sola, incluso se echa la pasta de dientes en el cepillo, pero no se los cepilla en profundidad) y lavarse el pelo. Es capaz de lavarse la cara y las manos (aunque si el grifo está muy duro no es capaz de abrirlo ni cerrarlo), lavarse los dientes (de manera superficial). Es capaz de hacer sus necesidades en el wáter y limpiarse con el papel higiénico (aunque necesita que alguien supervise si lo ha hecho correctamente), así como subirse y bajarse la ropa antes y después de sentarse en la taza y tirar de la cadena (si está muy fuerte necesita que tiren de la cadena por ella).
- Ordenador: se maneja bien con un ordenador táctil adaptado.
- Manualidades: es capaz de utilizar cualquier utensilio (incluidas las tijeras), aunque no realiza las actividades con la misma precisión que sus compañeros. Requiere la supervisión de otra persona para asegurarse de que realiza la

manualidad como debe (le encanta usar las tijeras y a menudo recorta más de lo que debe).

- Tareas de clase: realiza las mismas tareas que sus compañeros, aunque el ritmo es menor y la exigencia en la precisión también (tiene otras tareas especiales solo para ella para reforzar los objetivos del curso, en especial la escritura). Tiene especial dificultad al escribir letras minúsculas (los trazos son más complejos y más pequeños, por lo que requieren mayor precisión en el movimiento).
- Integración visomotora (calcar, copiar, coordinación ojo-mano): no es capaz de copiar muchos trazos (depende de la complejidad de lo que se copia), calcar es más fácil para ella (al tener referencias los movimientos que debe hacer tienen una guía y eso permite hacerlos con la longitud y la dirección mucho más parejas a lo que está calcando). Tiene buena coordinación ojo-mano, son la precisión de los movimientos de la mano los que necesitan mayor trabajo. Al realizar tareas de integración visomotora acerca mucho los ojos al objeto de la tarea (papel, pantalla...), lo que hace sospechar de una alteración de la vista.
- Destreza y coordinación: ambas son bastante buenas, aunque la coordinación al realizar tareas de escritura u otras tareas de mucha precisión aún no están al nivel del resto de la clase.

3. *Planificación motora (con juguetes nuevos, sin otros niños, sin creatividad):*

No tiene ningún problema en este campo. La planificación motora con juguetes nuevos es normal. Es capaz de jugar con otros niños o ella sola sin ningún problema. Tiene mucha creatividad (crea dibujos inventados o inventa historias).

4. Evaluación de habilidades motoras orales:

- Deglución: es capaz de masticar sin dificultad, incluyendo la carne, y de tragar el bolo alimenticio también sin dificultad. Sin embargo, no le gusta comer (probablemente debido al esfuerzo que requiere la actividad), por lo que tras varios minutos empieza a rechazar el alimento.
- Respiración: respira sin dificultad, incluso tras una actividad que requiera un gran esfuerzo. Al comer también respira sin dificultad.
- Habla: su habla es inteligible, sin embargo le cuesta pronunciar algunas sílabas (todas aquellas que llevan incluida la letra “r”, las que llevan una consonante al final de la sílaba) y pronuncia las palabras con el menor número de letras posible (aunque sea capaz de pronunciarlas bien si lo hace lentamente). A menudo repite las palabras o frases que oye (aunque si son largas las acorta a varias palabras), probablemente esté ensayando el habla (comenzó a hablar con palabras más inteligibles y a realizar frases el curso pasado).
- Gesticulación (mímica, expresión, sonrisa...): utiliza mucho la sonrisa para expresarse. A pesar de ello la expresión es pobre, el tono facial es insuficiente y casi siempre mantiene la boca con forma de “carpa”, propio de su alteración cromosómica. Gesticula con las manos, sobretodo aplaudiendo cuando está contenta o sabe que ha hecho una tarea bien. A menudo introduce el pulgar en la boca o mete las manos dentro del pantalón, aunque lo corrige con una orden verbal.

5. Funciones sensoriales:

- Procesamiento visual: existe sospecha de alteración visual, ya que acerca mucho la cabeza al papel o pantalla.
- Procesamiento auditivo: no existe ningún indicio de alteración en el procesamiento auditivo.

- Procesamiento vestibular (equilibrio): el equilibrio es deficitario, aunque puede deberse a una falta de estabilidad central debido a la falta de tono a nivel proximal (tronco, cinturas y cabeza).
- Procesamiento propioceptivo (control postural): tiene alteración del control postural, sin embargo probablemente no se deba a una alteración propioceptiva, sino a la falta de estabilidad y tono central.

6. Funciones músculo-esqueléticas y de movimientos:

- Amplitud articular: tiene alteración en la amplitud articular de los tobillos, ya que tenía ambos pies equino-varos al nacer y ha sido operada de ambos pies (dos veces del pie izquierdo).
- Fuerza muscular: tiene falta de tono, pero no manifiesta falta de fuerza en ningún músculo.
- Patrones de movimiento: tiende a realizar las funciones de alcance o manejo de objetos con aducción y rotación interna de hombro.
- Tono muscular: tiene hipotonía leve-moderada central (tronco, cinturas escapular y pélvica) y facial.
- Control postural y alineación: la alineación de MMII no es correcta, ya que mantiene siempre las rodillas y caderas semiflexionadas y los hombros en antepulsión y rotación interna. El control postural es deficitario, principalmente debido a la falta de tono y estabilidad central.
- Transferencias de peso: realiza pequeñas transferencias de peso laterales y antero-posteriores en sedestación. En bipedestación realiza pocas transferencias de peso, especialmente en el caso de las transferencias laterales, y mantiene muy amplia la base de sustentación (si necesita realizar una transferencia de peso algo mayor recurre a un tercer apoyo con una de las manos para aumentar la base y mejorar la estabilidad).

- Cargas de peso: la carga de peso, tanto en sedestación como en bipedestación
- Reflejos: los reflejos no están alterados.
- Coordinación: la coordinación de movimientos precisos es deficitaria, aunque en movimientos más gruesos no manifiesta ninguna alteración.
- Equilibrio: el equilibrio está alterado, especialmente en bipedestación, aunque es capaz de sortear obstáculos pequeños sin dificultad o con ligera dificultad.

7. *Habilidades de procesamiento:*

- Mantener un esfuerzo: es capaz de mantener esfuerzos moderados (repartir las piezas de un puzzle por el suelo y luego colocarlas), aunque ante esfuerzos intensos no aguanta más de medio minuto (mantener una postura que requiere mucho tono, como en cualquier postura sobre un balón Bobath).
- Seleccionar, usar y adquirir conocimiento: está un curso por debajo del que le corresponde, aunque con refuerzo es capaz de seguir el ritmo de su clase sin problemas (aún no lee frases, aunque sí palabras sueltas y escribe todas las letras mayúsculas y minúsculas y algunas palabras, como por ejemplo su nombre).
- Organización temporal y capacidad secuencial: esta habilidad no está alterada, aunque la realización de las tareas es lenta (organiza con rapidez las tareas y realiza correctamente las secuencias de movimientos).
- Organización del espacio y los objetos: esta actividad no está alterada, ya que dispone correctamente todos los objetos y calcula correctamente las distancias y la disposición de su entorno.
- Adaptación del comportamiento (anticipación y retroalimentación): utiliza principalmente la retroalimentación y ocasionalmente la anticipación (a veces

sugiere cambios, como la utilización de otros colores o el cambio de tarea). Necesita mucho reconocimiento positivo de la ejecución de las tareas por parte del adulto para continuar realizándolas.

8. Funciones mentales globales:

- Exploración del ambiente (apatía...): se manifiesta muy curiosa ante las novedades del ambiente y lo explora sin dificultad, no manifiesta apatía ni limita sus actividades a su espacio asignado. A menudo se mueve por la clase buscando objetos o juegos que necesita u observando lo que sus compañeros hacen (intenta imitar a sus compañeros y al adulto).
- Sueño (ciclos sueño-vigilia y sueño en sí): no están alterados.
- Regulación emocional (calma tardía, llanto excesivo...): reacciona con un pequeño desfase temporal a las situaciones (llora, aplaude, se ríe... pasados unos segundos).
- Preferencias sensoriales: le gustan mucho las actividades visuales y táctiles, pero no soporta los ruidos extraños (tanto si son fuertes como si son suaves).
- Conducta alimentaria: come con autonomía pero se cansa con facilidad, llegando a rechazar la comida, enfadarse e incluso llorar.
- Temperamento: tiene comportamientos adecuados a su edad, como enfado cuando algo no le gusta, alegría cuando se emociona con algo positivo... aunque recurre a la agresividad con relativa frecuencia cuando se frustra (habiendo manifestado previamente su rechazo a lo que no le gusta pero sin que se haya tenido en cuenta su sentimiento hacia dicha situación, especialmente cuando sus compañeros la agobian o la fisioterapeuta le obliga a realizar actividades que requieren mucha estabilidad y equilibrio).
- Orientación: se orienta sin dificultad.

- Atención: es capaz de mantener la atención en la actividad, aunque si es demasiado compleja se aburre y la desvía a algo cercano, más fácil y/o divertido.

9. **Funciones mentales específicas:**

- Comportamientos autorregulados (adaptación): se adapta sin dificultad a cualquier adversidad en la tarea o actividad.
- Afecto, interés y participación (interacción social): se integra perfectamente en su entorno (aunque probablemente el buen ambiente en clase creado por la buena disposición de sus compañeros y la calidad de la enseñanza favorezcan dicha integración). Manifiesta afecto por otros niños de su edad y adultos de su entorno. Muestra interés en todas las actividades de clase y las realizadas en sus terapias y participa en todos los juegos y actividades grupales (salvo las que la pongan en situaciones de inestabilidad, como por ejemplo los juegos en los columpios).
- Comportamientos de apego saludables (padres/cuidadores): tiene comportamientos de apego saludables hacia sus familiares cercanos, compañeros de clase (en especial hacia aquellos con los que más se relaciona), su profesora y otros adultos de su entorno con los que está más tiempo a lo largo de la semana.
- Autoexpresión y desarrollo de autoconcepto: este aspecto no está alterado.
- Reconocimiento de personas: reconoce perfectamente a las personas de su entorno y tiene muy buena memoria, por lo que reconoce también a personas a las que ve con poca frecuencia o incluso a las que ha visto una o dos veces (como es mi caso, dado que he estado con ella varias veces y me reconoce, aunque no manifiesta ni afecto ni rechazo).

- Resolución de problemas: necesita ligera ayuda para realizar tareas muy complejas (como puzles en los que apenas se diferencian unas piezas de otras).
- Causa-efecto simple: comprende que determinadas acciones conllevan determinadas consecuencias, como el hecho de que portarse mal implica un castigo, y que eso es algo malo, negativo. Hasta hace poco, prácticamente un año, no entendía esta conexión, ya que cuando se comportaba mal y amenazaban con castigarla sonreía y decía "sí", sin embargo ahora se pone triste y corrige su comportamiento cuando la regañan.
- Conceptos especiales: entiende los conceptos correspondientes a un curso menos al de su edad cronológica (curso en el que se encuentra escolarizada), por lo que el desfase en el colegio ha solucionado ese problema.
- Permanencia del objeto: sabe que un objeto está presente a pesar de estar oculto y lo busca si lo necesita o lo quiere.

10. *Habilidades de comunicación e interacción:*

- Área física y comunicación no verbal: recurre a gestos manuales y expresiones faciales con frecuencia, aunque la comunicación no verbal es algo deficitaria, ya que los gestos y expresiones no son muy variables.
- Intercambio de información (lenguaje: emisión y recepción, articulación, extensión y funcionalidad): hasta hace un año su habla era escasa y poco inteligible, aunque era capaz de hacerse entender por parte de las personas que compartían su día a día (sus padres y hermano, sus compañeros y su profesora), sin embargo actualmente es capaz de expresarse con mayor facilidad y, aunque su articulación de las palabras no es del todo correcta, es fácil comprenderla. La extensión de sus frases es corta, pero es capaz de recurrir a todo tipo de recursos para hacerse entender (expresiones faciales, gestos, sonidos...), por lo que puede considerarse una comunicación funcional.

- Relaciones apropiadas (relaciones sociales): mantiene relaciones acordes a cada situación, es decir, distingue perfectamente entre sus relaciones familiares, de amistad, apego a cuidadores y a otras personas que conoce bien (monitoras de la ludoteca...).