Universidad Abierta Interamericana

Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud



Tratamiento Kinésico en Síndrome de Angelman

Licenciatura en Kinesiología y Fisiatría

- Autor: Barberis, Virginia
- Modalidad: Estudio de caso
- Docente: Cappelletti, Andrés
- Tutor: Bossicovich, Carolina
- Año: 2020

Resumen

El Síndrome de Angelman, perteneciente al grupo de enfermedades de condición neurogenética del desarrollo, implica múltiples anomalías, disfunciones sensoriomotoras, cognitivas y de otros sistemas.

Se pueden encontrar pocos casos comunes como el SA, de ahí surge la importancia de indagar de qué manera se lleva a cabo las estrategias fisioterapéuticas, desarrollando así el presente Estudio de Caso con el objetivo de determinar los abordajes fisioterapéuticos aplicados en el SA y las condiciones en las que el diagnosticado se desenvuelve en su vida cotidiana.

La metodología aplicada, fue de forma exploratoria, descriptiva y observacional, incluyendo a un participante con el trastorno, de 11 años de edad, habitante de la localidad de Chañar Ladeado, Santa Fe. Para la recolección de datos, se asistió a los diferentes sectores a los que el niño concurre con frecuencia, siendo alguno de ellos el lugar donde recibe su tratamiento kinésico y su hogar, para visualizar las condiciones en las que vive y se desarrolla. Allí, se realizó una serie de interrogatorios a los presentes, indagando principalmente sobre todas las cuestiones que involucran al niño, los métodos empleados, las diferentes limitaciones, afecciones y complicaciones que presenta en el día a día y los objetivos establecidos por los profesionales en busca de adquirir la mayor independencia posible y mejorar sus condiciones tanto físicas, como cognitivas y emocionales.

A partir de estas cuestiones es que se determina que el kinesiólogo, como profesional de la salud, cumple un papel fundamental en el tratamiento del niño, donde forma parte de un equipo interdisciplinario con el cual interactúa para mejorar la calidad de vida del paciente, brindarle la mayor funcionalidad e independencia posible según sus capacidades y así, integrar al niño socialmente a fin de lograr un mejor desarrollo en el entorno que lo rodea.

Palabras claves: Síndrome de Angelman; Deleción; Tratamiento; Fisioterapia

Índice

Resumen 2
Introducción 4
Problema 6
Antecedentes 8
Justificación 10
Objetivos 12
Marco teórico 13
Historia 13
Definición del síndrome 14
Etiología 14
Epidemiología 15
Diagnóstico 15
Manifestaciones clínicas 16
Trastornos y alteraciones frecuentes: 18
Tratamiento 21
Tratamiento Kinésico 22
Abordaje metodológico 30
Planteo del caso 30
Tratamiento Kinésico aplicado al Caso Clínico 34
Tratamiento en Terapia Ocupacional aplicado al Caso Clínico 36
Análisis del material relevado 37
Conclusión 40
Anexos 42
Bibliografía 46

Introducción

El Síndrome de Angelman, es una alteración neurogenética poco conocida, denominada “rara”, de la cual hay escasa información al respecto y aún no se tiene una cura o tratamiento adecuado a sus necesidades, ni una base sólida acerca de qué metodologías o estrategias llevar a cabo para su intervención. Se trata de una patología con múltiples alteraciones, tanto motrices, como cognitivas y neurológicas, por lo que resulta interesante poder abarcar esta área realizando actividades de forma global (familia-paciente-medio), individual y mediante una intervención temprana.

En los últimos tiempos ha habido un aumento en cuanto a la prevalencia de enfermedades neurológicas, debido a esto es importante conocer las características específicas del síndrome, saber realizar una correcta evaluación, identificar síntomas y alteraciones funcionales, para después definir un correcto plan terapéutico.

El tratamiento de la enfermedad de Angelman debe girar en torno a las terapias adecuadas para los problemas físicos, neurológicos y psicomotores que se encuentran en el seno de un equipo interdisciplinar.

El tratamiento médico se basa principalmente en un abordaje a través de la farmacología para tratar problemas como la epilepsia y las alteraciones del comportamiento y del sueño. Pero, además, debe incluir tanto la terapia física a través de la fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia, así como la previsión de necesidades educativas especiales y el acercamiento psicológico, todo ello teniendo en cuenta el perfil cognitivo específico y las características del comportamiento. El retraso del desarrollo y la complejidad del manejo de los pacientes induce a pensar en lo fundamental que podría resultar una intervención precoz de fisioterapia que acompañe al paciente a lo largo de su desarrollo.

El profesional kinesiólogo, entonces, formará parte de este equipo interdisciplinar planteando diferentes estrategias terapéuticas en base al paciente y al medio que lo rodea. Para ello, es importante conocer cuáles son los métodos posibles que pueden ser llevados a cabo dado que, como se mencionó con anterioridad, no existe un tratamiento específico o un protocolo a realizar ante la presencia de un diagnosticado con SA y a que cada paciente se desarrolla, evoluciona, reacciona y actúa de forma diferente.

Para poder instaurar un tratamiento kinésico enfocado a las necesidades del niño, es imprescindible una minuciosa y completa valoración. Ésta deberá centrarse en el nivel de

desarrollo psicomotor, incluyendo: el desarrollo motor, la manipulación de objetos, la exploración visual, la relación con los demás, y el estado de otros sistemas como el respiratorio y el músculo-esquelético. Esta valoración permite establecer los objetivos terapéuticos e identificar cuantitativa y cualitativamente la capacidad y la evolución motriz del niño.

Problema

Abordajes de tratamiento kinésico en niño con Síndrome de Angelman de la localidad de Chañar Ladeado, Santa Fe.

Las enfermedades de base genética constituyen un grupo muy importante de patologías, no sólo por su incidencia, pues alrededor de un 1% de los bebés nacen con algún tipo de anormalidad genética, sino por el amplio abanico de alteraciones y complicaciones que producen. (Solera Jiménez, 2013)

Desde el punto de vista clínico estas enfermedades, muchas veces denominadas "raras", se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectados, causando una grave discapacidad intelectual o física. Asimismo, es frecuente que éstas tengan un carácter progresivo y condicionen una mortalidad precoz.

El concepto de enfermedades "raras" se acuñó por primera vez a mediados de la década de los años 80 del siglo pasado, en Estados Unidos, porque se caracterizaban por su baja prevalencia e incidencia. No obstante, tienen altas tasas de mortalidad con evolución crónica muy severa y múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas. Aproximadamente 50% aparece en la edad pediátrica pero la mayor prevalencia es en adultos. El 30% de los niños con este tipo de enfermedades fallece antes de los 5 años y en 35% de los casos son responsables de las muertes antes del año de edad. Se considera entonces que, una enfermedad es "rara" cuando afecta, desde el punto de vista poblacional, a menos de cinco personas de cada 10 000 habitantes o a uno de cada 5 000 nacidos vivos, teniendo en cuenta que este estatus puede variar con el tiempo y también con el área geográfica de donde se obtengan los datos. (Carbajal Rodríguez, 2015)

Además del problema individual de estas enfermedades debido al importante grado de discapacidad que generan, el impacto social es enorme por su carácter potencialmente recurrente en una misma familia y por su elevado coste socio-sanitario derivado de la enorme carga de cuidados que requiere (Solera Jiménez, 2013). En cuanto al impacto económico se estima que las familias de estos pacientes destinan más de 50% de sus ingresos para su cuidado (Carbajal Rodríguez, 2015). En términos de utilización de recursos sanitarios, sin contar el número de consultas, se calcula que la patología genética es directamente responsable de uno de cada diez ingresos hospitalarios infantiles e indirectamente responsables de la mitad de dichos ingresos. Adicionalmente, hay que

tener en cuenta la enorme carga de cuidados que representa para otros miembros de la familia y para la sociedad en general (Solera Jiménez, 2013).

Por dichos motivos, se plantea profundizar los abordajes de tratamiento kinésico que se llevan a cabo en una de estas enfermedades, como lo es el Síndrome de Angelman, el cual genera grandes alteraciones mayoritariamente motoras, afectando la calidad de vida del diagnosticado, y dificultades cognitivas, sensoriales y del lenguaje, las cuales serán tratadas por medio de un equipo interdisciplinar en donde todos los profesionales interactúen para mejorar y potenciar las capacidades individuales de cada paciente.

A pesar de no contar con una base de tratamientos específicos, es importante poder involucrarse en las diferentes metodologías existentes o en la creación de nuevas terapias físicas, para luego, poder plantear los diferentes objetivos y planes terapéuticos a aplicar en relación al paciente que se presente en la consulta kinésica.

Antecedentes

El pediatra Harry Angelman fue el primero en describir la enfermedad en tres niños en 1964, en ese entonces fue conceptualizada como enfermedad “rara.” En 1987 se descubrió que alrededor de la mitad de los niños que presentaban el síndrome, tenían una pequeña deleción del brazo largo del cromosoma 15, y se propuso, además, la relación entre este síndrome y el de Prader-Willi (SPW). Luego se publicaron otros casos, pero al ser considerada rara, muchos médicos hasta dudaron de su existencia. (Williams & Peters, 2009)

Luego, Faife Abril, L.C & Mayo Chirino, I.V en la Revista Cubana de Medicina General Integral (2012), exponen un artículo con el título “Síndrome de Angelman”, donde se realiza la presentación de un caso de síndrome de Angelman, diagnosticado y confirmado por pruebas genéticas, que realizó su rehabilitación en el centro "Senén Casas Regueiro" de La Habana Vieja. La paciente fue diagnosticada con una parálisis cerebral y posteriormente, a partir del estudio realizado a personas con retraso mental y otras discapacidades en el año 2001, se determina la coincidencia de los rasgos físicos y mentales del caso, con el síndrome de Angelman. Se hace la revisión y discusión de la literatura al respecto, y se encuentra coincidencia casi total de los rasgos descritos en la bibliografía, con el caso presentado. Se confirma este diagnóstico con la prueba FISH (Fluorescent in situ hybridization), que determinó la delección del cromosoma 15. (Faife Abril, 2012)

En la relación a la fisioterapia, Kara, O.; Mutlu, A.; Günel, M. & Haliloglu, G. (2010), plantean el tema “Do the physiotherapy results make us happy in a case with 'happy puppet' (angelman) syndrome?”, donde estudiaron los beneficios de la rehabilitación física durante 3 años en un paciente con SA, el programa de rehabilitación llevo a cabo desde los 6 meses de edad del paciente, 3 días a la semana durante 36 meses con enfoque en el neurodesarrollo. Determinaron que, la rehabilitación dentro de un síndrome como el de Angelman es muy importante y necesario en todos los aspectos, lo importante es que el tratamiento sea constante y con un enfoque determinado el cual es el neurodesarrollo, además de una correcta evaluación para tener en cuenta los resultados obtenidos, ya que esto determinará si es necesario hacer cambios o alguna variación en el tratamiento. (Kara, Mutlu, & Gunel, 2010)

Mediante una revisión sistemática Solera. S, (2013), con su tema “Tratamiento fisioterápico de los niños con Síndrome de Angelman”, describe las diferentes técnicas

fisioterapéuticas utilizadas, además de las evaluaciones según conceptos y técnicas, donde concluye que existen muchas técnicas que abarcan la rehabilitación y la evaluación en las alteraciones del neurodesarrollo, debido a que no existe una técnica o concepto específico para aplicarla en el SA, es posible utilizar cualquiera de estas; Bobath, Vojta, Perfetti, Le Metayer, siempre y cuando se establezcan las necesidades del paciente, cuál es su nivel de alteración en el neurodesarrollo mediante evaluación, y se aplique la técnica adecuada independientemente en cada individuo. (Solera Jiménez, 2013)

Y llegando a los artículos más actuales, se encuentra Ruiz Villagómez, P, (2019), con su trabajo "Intervención fisioterapéutica integral en el Síndrome de Angelman" donde utiliza una metodología exploratoria, descriptiva y observacional, que incluye a una participante con el trastorno neurológico. La recolección de datos se obtuvo información de la Historia Clínica acerca de la atención Fisioterapéutica que la participante recibió en un centro de salud y se realizó la evaluación para conocer los resultados del tratamiento. Con el desarrollo de la investigación se concluye que las competencias profesionales no se aplican completamente, por lo que, en la evaluación realizada, la paciente no presenta un avance o mejoría; tomando en cuenta que el tratamiento remitido se encuentra mal enfocado. (Ruiz Villagómez, 2019)

Justificación

Hoy en día son muchos los síndromes o trastornos genéticos que existen, pero lamentablemente hay varios de los que apenas se tiene conocimiento suficiente para poder profundizar en ellos. Se hace evidente que aún existe una enorme distancia entre el progreso científico y la atención clínica a los pacientes. Muchas de las enfermedades genéticas aparecen con una desconsoladora frustración, se sabe lo suficiente como para diagnosticarla, quizá para eludirla, pero no para tratarla adecuadamente.

El Síndrome de Angelman es una condición clínica, de origen genético, caracterizado principalmente por sus conductas típicas y evolución que le son propias. Un resumen de los hallazgos en el neurodesarrollo y características físicas (fenotipo) ha sido publicado con el propósito de establecer criterios clínicos para su diagnóstico. Ya que estas características clínicas son complejas y comunes, es fundamental conocer el síndrome y sus peculiaridades fenotípicas para solicitar un estudio genético guiado y específico.

El diagnóstico precoz es importante para evitar estudios complementarios innecesarios y establecer un pronóstico que permita a las familias una planificación de vida, y a los profesionales iniciar métodos terapéuticos más adecuados, como los utilizados en la kinesioterapia, trabajando en el desarrollo psicomotor durante los primeros años de vida y en la edad adulta evitando retracciones y deformidades osteoarticulares; además de la aplicación de técnicas de comunicación alternativas que serán necesarias durante toda su vida y la previsión de respuesta a diferentes fármacos como los antiepilépticos e inductores del sueño.

Debido a los problemas neuromusculares muchos niños con síndrome de Angelman tienen problemas de equilibrio y de la marcha. La terapia física promueve la independencia, aumenta la participación, facilita el desarrollo motor y la función, mejora la fuerza y la resistencia, mejora las oportunidades de aprendizaje, afronta los desafíos con la prestación de cuidados diarios, y a su vez, beneficia el desarrollo social del paciente.

La fisioterapia podría resultar muy importante para evitar o retrasar la aparición de complicaciones y favorecer el desarrollo del niño. Los objetivos de esta deben establecerse concretamente, puesto que las repercusiones y necesidades de los pacientes son variables.

Por este motivo entonces, el trabajo se centra en dicha cuestión, donde el objetivo principal es indagar acerca del tema y plantear o determinar el rol del kinesiólogo y los métodos o estrategias a llevar a cabo en relación al tratamiento de aquellos niños que hayan sido diagnosticados con SA, ya que se considera que es uno de los ámbitos en los que tal vez no se presta demasiada atención debido a que son pocos los casos que pueden presentarse y al poco interés que muestra la sociedad en la investigación e innovación hacia este grupo de habitantes.

Resulta muy importante poder estudiar, evaluar y crear nuevos planes o alternativas de tratamiento, haciendo énfasis en las consecuencias que se producen en todos los aspectos de su vida cotidiana.

Por lo tanto, es fundamental el abordaje desde diferentes áreas a través de un equipo interdisciplinar en el que los distintos profesionales sanitarios trabajen coordinadamente, siendo el principal objetivo, lograr que el paciente pueda llevar una vida digna, y esté debidamente integrado en su entorno social, familiar, escolar o socio-laboral.

Objetivos

General

- Determinar los abordajes de tratamiento kinésico aplicados en el Síndrome de Angelman

Específicos

- Indagar acerca de las condiciones generales en el que el paciente se desarrolla
- Establecer el protocolo de tratamiento kinésico llevado a cabo en niño con SA de la localidad de Chañar Ladeado, Santa Fe
- Vincular la evolución de la patología con las terapéuticas planteadas en su tratamiento integral

Marco teórico

Historia

Harry Angelman (1915-1996) fue el pediatra inglés que descubrió este síndrome (Ver Ilustración 1). Se trata de una enfermedad denominada rara. Su descubrimiento fue alrededor del año 1964, cuando el pediatra recibió en su consulta a 3 niños que fueron internados en su clínica de Inglaterra, los cuales tenían una variedad distinta de discapacidad, pero compartían características similares como, por ejemplo, espasticidad, rigidez o risa excesiva entre otras. (Extremera Gallego, 2017)

Meses después, estando en Italia, visitando el Museo de Castelvecchio, relata tener la idea de escribir un artículo acerca de los tres niños con el nombre de "Niños Marionetas" (1965). El título no fue de agrado para todos los padres, pero sirvió como medio para describir a los tres pacientes en un mismo grupo. Dos años más tarde, este término pasó a ser "Síndrome de la marioneta feliz" y no fue hasta 1982 que Williams y Jaime L. Frías cambiaron el término a "Síndrome de Angelman", en honor a su descubridor.

En 1987, Ellen Magenis, médica del Centro de Ciencia de Salud de Oregón, identificó niños con microdeleciones del cromosoma 15 proveniente de la madre, estos pacientes tenían convulsiones y retraso severo en su evolución. En 1997, se determinó el gen del SA que fue llamado UBE3A.

Durante los últimos 20 años hubo un incremento en el reconocimiento del síndrome en todo el mundo. El síndrome de Angelman está también representado por los grupos de apoyo de padres y familias en muchos países del mundo, por redes en Internet establecidas por las familias, así como también redes de información médica en distintos sitios de Internet. (Williams & Peters, 2009)

Actualmente, estos niños y familiares, cuentan con el apoyo de diferentes asociaciones en todo el mundo:

- ASA (Asociación Síndrome de Angelman) ubicada en Madrid, España
- Asociación Francesa del Síndrome de Angelman (AFSA), ubicaba en París, Francia
- Angelman Syndrome Foundation (ASF), ubicada en Aurora, Estados Unidos
- Asociación Angelman Argentina (formada por familiares y amigos de personas con dicho diagnóstico), ubicaba en Buenos Aires, Argentina

- ONG “Casa Angelman” ubicada en Buenos Aires, Argentina

Todas éstas, tienen objetivos en común, como por ejemplo: Promover la conciencia y el tratamiento del síndrome de Angelman a través de la educación e información; Mejorar la calidad de vida de los diagnosticados; Estimular la investigación médica sobre esta enfermedad; Proporcionar herramientas sobre las diferentes terapias que son indispensables para el desarrollo y mejor funcionalidad de estas personas; Ofrecer a profesionales la posibilidad de informarse sobre los últimos avances científicos, técnicas terapéuticas y estrategias educativas que se desarrollan a nivel mundial; Crear "Guías de escolarización" para una mejor integración de apoyo regular de los niños "Angelman" en escuelas; y como objetivo final, encontrar una cura.

Definición del síndrome

El síndrome de Angelman es una alteración neurogenética causada por un mal funcionamiento, falta de activación o ausencia del gen UBE3A, localizado en el cromosoma 15 de procedencia materna (en el segmento 15q11-q13). (Díaz & Sela, 2013)

Etiología

Se cree que los efectos combinados de la mutación o deleción (pérdida de material genético, desde un sólo par de nucleótidos de ADN hasta todo un fragmento de cromosoma) de UBE3A materno, sumado al silenciamiento epigenético celular específico de UBE3A paterno, dan como resultado una pérdida completa de la proteína UBE3A en las neuronas. Esta podría ser la principal causa molecular de síndrome de Angelman.

Existen distintos mecanismos que provocan alteraciones del cromosoma materno y con ello el SA (Ver Ilustración 2), estos se pueden resumir en 5 grupos:

- Deleción de 15q11-q13 de origen materno (da cuenta de un 70% de los casos)
- Etiología desconocida, con clínica de SA (20%)
- Mutación del gen de UBE3A (6%)
- Disomía uniparental de 15q11-q13 de origen paterno (3%)
- Mutación del centro de impronta (1%} (Alamos, Julio, & Mena, 2014)

La expresión de 15q11-q13 es distinta en el alelo paterno y en el materno debido al mecanismo de impronta genómica; por ello, según deje de expresarse uno u otro, aparece el síndrome de Prader-Willi (SPW) o el Síndrome de Angelman (Laquihuanaco & Rojas, 2016). La diferencia consiste en que el defecto genético identificado en el SA corresponde

al alelo de origen materno, en tanto que en el SPW está alterado el alelo de procedencia paterna. (Extremera Gallego, 2017)

Epidemiología

En lo que a la epidemiología se refiere, se desconoce la prevalencia exacta del síndrome de Angelman, ya que los diagnósticos de esta enfermedad han sido realizados en grupos relativamente reducidos de niños durante distintos periodos y no parece haber estudios que hayan incluido a niños recién nacidos para detectar la tasa de este síndrome.

Sin embargo, se estima que la misma es de 1/10.000 y 1/20.000, entre niños y adultos jóvenes, afectando tanto a hombres como mujeres en igual porcentaje, sin diferencias de razas o etnias. (Extremera Gallego, 2017).

El síndrome puede mostrar un riesgo de recurrencia de hasta un 50%, dependiendo del mecanismo genético subyacente. En cuanto a la duración de la vida, no existe evidencia de que esté notablemente reducida, aunque es probable que disminuya en unos 10 ó 15 años (dado el retraso mental y la presencia de convulsiones como factores de riesgo), pero no hay informes de censos u otros datos concretos disponibles para determinar disminución del período de vida. Del mismo modo no se sabe qué porcentaje de personas están sin diagnosticar y, que se supone, es significativo. Existen informes de personas con esta enfermedad de más de 70 años, aunque no hay todavía datos estadísticos que estimen la supervivencia en este síndrome. (Solera Jiménez, 2013)

Diagnóstico

Es difícil de diagnosticar en los primeros meses de vida, debido a que los recién nacidos tienen un fenotipo normal. Los electroencefalogramas (EEG) no muestran anormalidades patognomónicas, aunque sí algunas alteraciones sugestivas que podrían ayudar al diagnóstico precoz. Algunas de las alteraciones se pueden notar a partir de los 6 meses, aunque no es hasta después del primer año cuando se comienzan a observar algunas características típicas de este síndrome. Aún con estas, se pueden dar una serie de características orientativas en los EEG a partir de los 4 meses y que puede poner en alerta sobre un posible caso de SA.

A pesar de estas características, no se puede diagnosticar con certeza el SA, según la Angelman Syndrome Fundation de EEUU (1997), hasta una media de entre 3 a 7 años.

El diagnóstico se basa en la combinación de las características clínicas y las pruebas de genética molecular y / o análisis citogenético. En primer lugar, tras la sospecha de la existencia de alguna alteración del desarrollo y del comportamiento del paciente por parte de la familia, es el médico de atención primaria o el pediatra el que debe realizar una exhaustiva anamnesis, para posteriormente examinar los datos obtenidos y compararlos con los criterios de diagnóstico clínico desarrollados por el Comité Científico Asesor de los EE.UU y la Fundación Síndrome de Angelman.

A continuación, el paciente es derivado para que se realice el diagnóstico diferencial de la enfermedad, que se lleva a cabo a través de complejas pruebas de laboratorio. Se comienza con un análisis de metilación del ADN de la región del centro de la impronta del síndrome de Angelman o del síndrome de Prader Willi. (Solera Jiménez, 2013)

A menudo su diagnóstico se ha confundido y aún se confunde con una parálisis cerebral o un autismo, por lo que resulta importante dar a conocer el síndrome a la sociedad en general para poder intervenir de forma precoz ante la presencia de algún signo o síntoma que se relacione directamente con la patología. (Díaz & Sela, 2013)

Manifestaciones clínicas

No todos los que padecen esta enfermedad comparten las mismas características, ni todos tienen el mismo grado, por lo que habrá niños o niñas con el síndrome más severo y contarán con un mayor número de éstas que los que tengan el síndrome menos severo. (Extremera Gallego, 2017)

Los niños con SA típicamente tienen historias normales prenatales y perinatales sin mayores defectos del nacimiento y con una circunferencia craneana normal.

Los recién nacidos y los lactantes pueden tener dificultades en la alimentación ya sea por lactancia materna o por alimentación con fórmula debido a incoordinación entre la succión y deglución (por mal uso de la lengua), siendo considerados hallazgos poco específicos para el SA.

Usualmente no hay alteraciones metabólicas, hematológicas o de laboratorio bioquímico en estos pacientes y no tienen cambios estructurales llamativos en la TC o RNM de cerebro. El retraso del desarrollo es típico alrededor de los 6 a 12 meses de edad. Sin embargo, esta enfermedad no se caracteriza por pérdida de las habilidades aprendidas o adquiridas. (Cordero Molina, Escribano Röber, & Carvajal Game, 2016)

Las Alteraciones del desarrollo y físicas que se nombran a continuación, son criterios de diagnóstico clínico desarrollados por el Comité Científico Asesor de los EE.UU y la Fundación Síndrome de Angelman (Adapted from William et al 2006):

Consistente (100%):

- Desarrollo demorado, funcionalmente severo.
- Alteración de movimientos o de equilibrio, usualmente ataxia en el caminar y/o movimientos temblorosos de los miembros. El temblor en los movimientos puede ser leve. Puede no parecer realmente ataxia, pero suele ser una marcha vacilante, inestable, errático o con movimientos rápidos y torpes.
- Peculiaridad en el comportamiento: cualquier combinación de risa/sonrisa frecuente, personalidad afable y sonriente, personalidad fácilmente excitable, a menudo con sus manos en alto, en continuo movimiento.
- Conducta hiperactiva.
- Problemas de habla: ausencia del habla, o un uso mínimo de palabras. Mayor habilidad en la comunicación receptiva (comprensión) que en la verbal.

Frecuente (más del 80%):

- Retraso en el crecimiento de la circunferencia de la cabeza, que resulta en microcefalia: 2 desvíos estándar del Perímetro Cefálico normal a los 2 años de edad. La microcefalia es más pronunciada en aquellos con deleciones del cromosoma 15q11.2-q13
- Convulsiones que comienzan habitualmente antes de los 3 años de edad. La gravedad de las convulsiones disminuye con la edad, pero persisten durante la edad adulta.
- Electroencefalogramas anormales, con un patrón característico. Las anormalidades del EEG pueden observarse en los primeros 2 años de vida y pueden preceder las características clínicas, motivo por el cual a menudo no se correlacionan con los episodios clínicos de convulsiones.

Asociados (20-80%):

- Occipucio plano
- Hendidura occipital
- Lengua protuberante

- Sacar la lengua, problemas para deglutir
- Problemas de alimentación y/o hipotonía troncal durante la infancia
- Prognatismo
- Boca ancha, dientes espaciados
- Sialorrea
- Masticación excesiva de objetos que muchas veces se llevan a la boca
- Estrabismo
- Piel hipopigmentada, cabello claro y el color claro de los ojos (en comparación con su familia) que se ve solamente en casos de deleción.
- Reflejos hiperactivos en los miembros inferiores
- Brazos levantados, flexionados, especialmente cuando deambula
- Marcha con pasos amplios y tobillos pronados o posicionados en valgo.
- Sensibilidad aumentada al calor
- Ciclos anormales de sueño/despertar, así como una disminución en la necesidad de dormir
- Atracción/fascinación por el agua y por objetos crujientes, como, por ejemplo, cierta clase de papeles o plásticos
- Conductas anormales en la alimentación
- Obesidad (en los niños mayores)
- Escoliosis
- Constipación (Williams & Peters, 2009)

Trastornos y alteraciones frecuentes:

- Trastorno motor: el patrón de disfunción motora que presentan los pacientes corresponde a una diplejía espástica que oscila de leve a moderada, que suele combinarse con ataxia, y en algunos casos con temblor. Esto genera una marcha que se caracteriza por ser lenta, atáxica, con los MMII rígidos, los MMSS levantados y flexión sostenida a nivel de rodillas y codos. El tono muscular también está alterado con hipotonía troncal e hipertonía de las extremidades. Los reflejos osteotendinosos están aumentados. (Artigas, 2005).

Se pueden dividir dos tipos de trastornos en cuanto a la marcha:

- Niños con menor afectación motora: marcha con tendencia al equinismo y cierta antepulsión (como si persiguieran su centro de gravedad). Esta predisposición aumenta al correr, acompañándose de una elevación de MMSS y flexión de los antebrazos, a veces con “aleteo” de los mismos.

- Pacientes con mayor espasticidad en extremidades inferiores: consiste en una ampliación de la base de sustentación y MMII rígidos con tendencia al apoyo de los pies en valgo. Este patrón en las extremidades inferiores se acompaña de la postura típica de los MMSS en candelabro con flexión de codo, pronación y flexión de muñeca. (Pérez de Nanclares & Lapunzina, 2015)

  La edad media a la que suele iniciarse la sedestación es alrededor de los 12 meses; el desplazamiento autónomo aparece entre los 18 y los 24 meses, y la marcha autónoma se inicia a los 4 años (rango entre los 18 meses y los 7 años).

  (Artigas, 2005)

- Trastorno del tono y movimiento: entre los 6 y 24 meses presentan en general una hipotonía de predominio axial y en algunos casos se evidencia un aumento de tono en las extremidades con predominio distal acompañado por reflejos osteotendinosos exaltados y temblores.

  Antes de los 2 años de edad se generaliza un movimiento irregular, brusco, como sacudidas, que fragmenta la movilidad del movimiento voluntario. Su intensidad es variable y aumenta en la mayoría de los casos con el movimiento o la intención motora. Sus familiares suelen describir un empeoramiento en relación a situaciones de estrés o problemas de salud. Estos movimientos analizados en un estudio mediante electromiografía se describen como un tipo peculiar rápido de mioclonus cortical. (Pérez de Nanclares & Lapunzina, 2015)

- Trastorno del sueño: ha sido detectado en el 90% de los pacientes con SA, duermen en torno a unas 5 horas diarias. Sin embargo, todavía no se conoce cuál es el mecanismo que lo genera. La estructura del sueño suele ser irregular, con periodos relativamente cortos de sueño profundo durante la noche, intercalados con periodos de alerta total. Durante estos periodos de lucidez nocturna, no es extraño que se muestren muy activos, distorsionando el descanso de toda la familia.

  El problema del sueño, puede remitir con el uso de la melatonina o difenilhidramina. (Artigas, 2005)

- Alteraciones músculoesqueléticas y ortopédicas: la escoliosis, se encuentra en un 20% en la infancia y este porcentaje aumenta hasta un 50% en la edad adulta, ya

que tiende a empeorar durante la adolescencia, siendo la progresión rápida en pacientes no ambulantes.

La presencia de espasticidad en MMII, con la edad, puede producir acortamiento de los tendones de Aquiles e isquiotibiales. Por este motivo, la incidencia de retracciones osteotendinosas (marcha con flexión de rodillas) es mayor en la edad adulta.

Los pacientes no deambulantes, tienen mayor riesgo de complicaciones como subluxación o luxación de caderas. (Pérez de Nanclares & Lapunzina, 2015)

- Epilepsia: Las crisis epilépticas son una de las características más destacadas del SA, llegando a estar presente en un 80-90% de los casos dentro de los primeros tres años de edad. Además, el SA da cuenta de un 6% de los casos de epilepsia severa asociada a retraso mental.

  El comienzo de las crisis puede darse a cualquier edad, desde antes del mes de vida hasta después de los 20 años. Sin embargo, suelen comenzar en la infancia temprana, disminuir en la pubertad y retornar en la adultez. (Alamos, Julio, & Mena, 2014). Las primeras suelen ser convulsiones febriles; y posteriormente se pueden observar una gran variedad de crisis: tónicas, atónicas; tónico-clónicas, parciales complejas; mioclonias y ausencias atípicas. En algunos casos, aparecen estatus de ausencia, que pueden asemejarse a un estado de sueño prolongado. (Artigas, 2005)

  En general la epilepsia es severa, difícil de controlar, suelen reincidir en clusters (crisis epiléptica múltiple o dos o más días consecutivos), alternados con períodos libres de crisis. La susceptibilidad de desarrollar crisis epilépticas en el SA estaría dada por un desequilibro excitatorio/ inhibitorio a nivel celular y de circuitos, hay una disminución de la neurotransmisión excitatoria sobre neuronas piramidales neocorticales. (Alamos, Julio, & Mena, 2014)

  Los fármacos antiepilépticos más eficaces en el tratamiento de la epilepsia en el SA son el valproato y los benzodiacepinas. La carbamazepina puede tener efectos adversos. En los adultos, también se ha mostrado eficaz el fenobarbital (Artigas, 2005).

  Otros fármacos efectivos son el levetiracetam, clobazam, lamotrigina, topiramato y etosuximida. (Pérez de Nanclares & Lapunzina, 2015)

  Es de suma importancia conocer los tipos de crisis que puede desarrollar el niño y sus características, ya que pueden presentarse llevándose a cabo el

tratamiento kinésico, por lo que el profesional a cargo deberá tener los conocimientos correspondientes para abordar la situación.

Tratamiento

Al día de hoy, aún no existe una cura definitiva para este tipo de enfermedades, aunque parece que se están obteniendo buenos resultados en algunos estudios.

Para un adecuado tratamiento es fundamental el abordaje desde distintos ámbitos a través de un equipo interdisciplinar debido a las múltiples necesidades de los niños con este tipo de patologías.

El tratamiento médico debe incluir la atención médica de rutina por un pediatra o médico de atención primaria, además del tratamiento estándar para las alteraciones neurológicas, visuales, respiratorias, etc.

Por otra parte, será necesario el seguimiento del profesional kinesiólogo, el cual llevará a cabo un tratamiento específico e individualizado para cada paciente, atendiendo a sus dificultades o alteraciones, sus limitaciones, valorando la implementación de los cuidados ortopédicos en el caso de aparición de escoliosis o deformidades de los miembros inferiores y, además, ayudando junto con el equipo interdisciplinario para lograr el mejor desarrollo del niño dentro del entorno que lo rodea. De esta manera, resulta de gran importancia la intervención temprana de la fisioterapia, la terapia ocupacional, la logopedia y la programación educativa enfocada a las discapacidades específicas identificadas.

El tratamiento farmacológico se aplica con diversos objetivos entre los que se incluye las alteraciones del comportamiento, que pueden requerir tanto el uso de medicamentos estimulantes como de terapias conductuales propiamente dichas (Williams & Peters, 2009). Se cuenta con algunos fármacos que ayudan a mejorar la calidad de vida y reducir, eliminar y controlar ciertos síntomas, como por ejemplo el uso de anticonvulsionantes para las crisis epilépticas, o algunos medicamentos para inducir el sueño. (Sampol, Ponseti Verdaguer, Vidal Conti, & Borràs Rotger, 2012)

El retraso del desarrollo y la complejidad del manejo de los pacientes induce a pensar en lo fundamental que podría resultar una intervención precoz de fisioterapia que acompañe al paciente a lo largo de su desarrollo.

Tratamiento Kinésico

Valoración del paciente y diagnóstico funcional

Para instaurar un tratamiento de fisioterapia enfocado a las necesidades de cada niño, es imprescindible una minuciosa valoración. Resulta fundamental la realización de una detallada anamnesis sobre el comportamiento motor del niño y los posibles factores relacionados. Las observaciones deben comenzar desde la primera toma de contacto con el paciente y la familia, y centrarse en la comunicación del niño, la atención y su duración, el nivel de comprensión, el control postural, su alineación, su nivel de desarrollo psicomotor, incluyendo desarrollo sensoriomotor, manipulación de objetos, exploración visual, relación con los demás, y en el estado de otros sistemas como el músculo-esquelético o el respiratorio. (Solera Jiménez, 2013)

A partir de los datos obtenidos de la valoración médica y del profesional kinesiólogo, podrán establecerse los objetivos terapéuticos, específicos o secundarios, en base a las dificultades o limitaciones que el niño presente en la función y la evolución motriz, estableciendo entonces, pautas madurativas en relación a su interacción con el entorno y a su adaptación del sistema músculo-esquelético, entre otros factores de interés.

Valoración del desarrollo psicomotor

Se realiza una valoración del desarrollo psicomotor siendo entendido como el conjunto de manifestaciones morfológicas, fisiológicas, afectivas y cognitivas integrantes del desarrollo del niño. La expresión del desarrollo psicomotor implica un paralelismo entre los planos neuromuscular y psicológico.

El plano neuromuscular hace referencia a la adquisición del tono de ciertos grupos musculares permitiendo así el mantenimiento de posiciones determinadas y la motricidad coordinada. El plano psicológico hace referencia a la aparición de manifestaciones intelectuales y afectivas cada vez más evolucionadas.

El desarrollo psicomotor se produce por la interacción de 4 áreas básicas:

- El área de conducta motriz, que se refiere a la motricidad gruesa y comprende movimientos espontáneos e inducidos.
- El área de la conducta adaptativa o sensoriomotriz, que incluye manifestaciones motoras más precisas y traducen la coordinación de los órganos de los sentidos con la motricidad.

- El área del lenguaje, que incluye tanto la comunicación verbal como la no verbal a través del llanto o la mímica.
- El área de la conducta social, que involucra diferentes sistemas coordinados entre sí.

Valoración cinesiológica

La evaluación incluye el análisis cinesiológico del desarrollo motor en la que no sólo se deben observar las funciones motrices que es capaz de realizar en las distintas posiciones, sino la manera en que las realiza, y estudiar las desviaciones con respecto a la "normalidad". Con ello se podrá determinar el nivel de desarrollo motor, además de proporcionar una gran información acerca de la organización del comportamiento del niño en una actividad voluntaria.

Esta valoración, también debe incluir el análisis de los reflejos primitivos y las reacciones posturales que son respuestas automáticas a determinados estímulos que tienden a facilitar la adaptación de sujeto al medio. Esto permite la valoración del nivel madurativo en relación a las capacidades funcionales que muestra y su correspondencia con la edad cronológica.

Los reflejos primitivos son respuestas mediadas por el tronco cerebral que se desarrollan durante la etapa fetal, están presentes al nacer, configuradas en patrones más o menos complejos y deben desaparecer entre los tres y seis meses de vida. Las reacciones posturales, son posturas y movimientos reflejos provocados ante un repentino y determinado cambio de posición.

Si el paciente ha adquirido la bipedestación, se debe observar la posición de los miembros inferiores y la amplitud de la base de sustentación, así como las posibles compensaciones o la presencia de temblores. Esto proporcionará información sobre el nivel de equilibrio y estabilidad además de su patrón postural global, decisivo para la posible formación de determinadas contracturas y deformidades.

Valoración funcional

En lo referente a función, los diferentes aspectos a tener en cuenta son:

- Marcha: Su calidad, si se ha adquirido, puesto que la consecución de este hito motor supone un adecuado control postural, posible gracias a la evolución

madurativa de la motricidad gruesa del niño, así como la función de prensión que refleja la evolución de la motricidad fina.

Además de informar sobre la organización interna del movimiento, la marcha, proporciona múltiples estímulos sensoriales y es fundamental para la orientación espacial. Al igual que cualquier tipo de locomoción, se basa en tres principios fundamentales: Control automático y equilibrado de la postura corporal (actividad postural); Desplazamiento del centro de gravedad del tronco y enderezamiento contra la gravedad; y Actividad muscular tónica y fásica.

Los parámetros temporales que se pueden observar en el ciclo de marcha incluyen: el periodo del paso, fase de soporte y de balanceo, la cadencia, la velocidad y la aceleración lineal. Y entre los espaciales a explorar, se encuentran: la longitud, la anchura y el ángulo de paso. Además, se debe observar la oscilación pélvica, el desplazamiento del tronco en los diferentes planos y los movimientos de los miembros superiores.

- Cambios de decúbito, posiciones de sedestación, traslados y traspasos: Analizando la forma de realización, si lo lleva a cabo de forma independiente o con asistencia, qué tipo de asistencia utiliza, la calidad del movimiento y la actitud del paciente ante cada cambio de posición, entre otras. Además, se deberá indagar sobre el hogar o los lugares en los que el niño se desarrolla con frecuencia para brindar opciones de adaptaciones adecuadas para él, siempre asumiendo la situación actual del paciente.
- Praxias: Entendiendo las mismas como un sistema de movimientos coordinados en función de un resultado o de una intención. Algunos de sus componentes ocurren involuntariamente, automáticamente o inconscientemente, mientras otros requieren que sean realizados de forma voluntaria. Todos estos, precisan una información determinada proveniente particularmente de los sistemas táctiles, propioceptivos y vestibulares, además de los sistemas auditivos y visuales que completan, refinan y producen continuamente el proceso de la función.
- Motricidad fina y gruesa: Las actividades manuales, mejoran en los niños su destreza y permite una exploración del mundo desde el sentido del tacto. El desarrollo del control de la motricidad fina es el proceso de refinamiento del control de la motricidad gruesa y se desarrolla a medida que el sistema neurológico madura. Las destrezas de la motricidad fina se desarrollan a través del tiempo, de la experiencia y del conocimiento. Requiere conocimiento y

planeación para la ejecución de una tarea, al igual que fuerza muscular, coordinación y sensibilidad normal.

A través de las manos, se realizan diferentes funciones ya sea manipulativa, prensil, receptora, de apoyo o percusión. Son un medio de comunicación, indispensables para el funcionamiento en las AVD y realizar muchos trabajos o actividades de ocio. Entonces, la motricidad fina se valora a través de la prensión.

- Actividades de la Vida Diaria (AVD): se desarrollan diferentes estrategias para promover la realización de dichas funciones, como la utilización de adaptaciones y productos de apoyo, utilización de ayudas visuales para facilitar el seguimiento de las secuencias correctas de cada actividad, adaptaciones del entorno a las necesidades individuales de cada niño y facilitación de los componentes sensoriales y motores necesarios para desarrollar una actividad, ya sea a través de modelos de intervención basados en el juego como herramienta terapéutica o por medio de estrategias sensoriales para la regulación de la conducta, entre otras.

Puesto que el tratamiento planteado se centra principalmente en los problemas funcionales, los objetivos terapéuticos se basan en:

- La movilidad articular, para poder desarrollar las diferentes funciones
- El control del tono postural
- El trofismo muscular, para evitar debilidad o atrofia de los mismos
- Favorecer el desarrollo del máximo potencial del niño
- Atender aspectos sensoriales, cognitivos, preceptúales y emocionales en relación al ambiente familiar, económico y regional en un concepto globalizador
- Mejorar la calidad de vida de estos niños
- Trabajar y desarrollar las AVD
- Prevenir trastornos secundarios y deformidades

Ello se llevará a cabo mediante el reequilibrio muscular, la adquisición y mejora progresiva de los patrones sensoriomotrices y la facilitación de las funciones cognitivas a través del incremento del control postural, en busca de la mayor funcionalidad e independencia según las potencialidades de cada niño.

Hasta el momento, no existe evidencia que respalde la indicación de un tipo de terapia de neurorrehabilitación sobre otra, de manera que ésta debe ser planteada en función de los objetivos funcionales y adaptativos, incluyendo para su planificación al paciente, la

familia y la escuela, y siendo prioritaria la reevaluación periódica de los resultados de forma crítica. Sin embargo, hay una serie de métodos de tratamiento global, así como técnicas analíticas muy utilizadas en el SA por parte del profesional kinesiólogo para el manejo de los problemas del desarrollo sensoriomotor.

Entre estas técnicas, se incluyen conceptos de tratamiento global como el Método Vojta, la educación terapéutica de M. Le Métayer, el Concepto Bobath o el Control Neuromotor según Brondo (CNB):

Método Vojta:

Es un método global de tratamiento fisioterápico utilizado tanto para el diagnóstico como para el tratamiento de alteraciones del desarrollo. Según éste, en cualquier alteración motora aparecen alteradas tanto la movilidad fásica, lo que implica la aparición de patrones motores anormales, como la movilidad tónica o "ajuste postural", es decir, que la postura no se ajuste a las intenciones motoras (movimientos fásicos) del individuo.

Este método se basa en la estimulación de patrones globales programados genéticamente que contienen movimientos fásicos de la locomoción normal y los ajustes adecuados a ellos, produciendo así la activación de circuitos cerebrales que controlan el movimiento normal. Introduce un estímulo propioceptivo en fascias, periostio y tejido muscular, desencadenando de manera refleja una respuesta motora global.

Le Métayer:

Es un conjunto de técnicas específicas cuyo objetivo es el máximo desarrollo de la motricidad funcional, utilizando el potencial cerebromotriz del sujeto.

Según este método, para la existencia de control voluntario es necesaria una actividad funcional, y la realización de una actividad voluntaria requiere la puesta en marcha de numerosos automatismos de regulación. Es por ello, que una parte fundamental comprende las maniobras de relajación automática y corrección postural.

En los niños con síndrome de Angelman suele producirse un retardo en la adquisición de la sedestación estable por lo que resultarían de gran utilidad la estimulación de los programas posturales y de los automatismos antigravitatorios.

Concepto Bobath:

Este concepto de tratamiento considera que se aprende la sensación de movimiento, no el movimiento en sí, y en los niños con alteraciones del desarrollo este aprendizaje estará alterado puesto que un movimiento normal no puede partir de un tono postural alterado. Es de gran importancia el control postural puesto que es la base para patrones selectivos de movimiento que puedan permitir actividades dirigidas a tareas de la vida diaria.

Para conseguirlo se desarrollan una serie de técnicas basadas en la inhibición y la facilitación, teniendo en cuenta la motivación (al tratarse de niños es fundamental realizarlo siempre a través del juego).

Los objetivos generales son los siguientes: en primer lugar, normalizar el tono; en segundo lugar, el aprendizaje de patrones normales de postura y movimiento; posteriormente, la prevención de contracturas y deformidades, el asesoramiento a la familia sobre el manejo en las actividades de la vida diaria y, por último, lograr la mayor autonomía posible. En los niños con síndrome de Angelman, el tono del tronco suele ser bajo y, por tanto, para normalizarlo se aplicarían técnicas de Estimulación Táctil y Propioceptiva (PIT) a través de la puesta en carga, "Holding" o "Tapping", partiendo siempre de una correcta alineación postural. (Solera Jiménez, 2013)

Control Neuromotor según Brondo (CNB):

Es un concepto actual, holístico e integrador basado fundamentalmente en el neurodesarrollo, en la biomecánica funcional y en los nuevos conocimientos que aporta la neurofisiología.

Posee dos grandes áreas:

- Neuro-Rehabilitación en pacientes con Inhabilidades Sensomotoras:_involucra principios del neurodesarrollo normal y sus variantes en el niño hipotónico, desarrollo sensomotor desde recién nacido hasta los doce meses, criterios de observación, génesis y regulación del tono muscular, planificación y ejecución del movimiento voluntario, procedimientos para motivar y promover el desarrollo de las habilidades sensomotoras, ayudas posturales y órtesis.
- Disfunciones del Sistema Cérvico-Cráneo-Oro-Facial: se basa en diferentes cuestiones como la articulación temporomandibular, mecanismos de succión,

masticación y deglución, análisis funcional de las sinergias musculares, terapia orofacial, ejercicios extraorales e intraorales para la preparación y facilitación de las diferentes funciones.

Además de la aplicación de estos métodos de tratamiento global, existe una gran variedad de técnicas específicas de kinesioterapia que podrían implementarse en el tratamiento de las alteraciones motoras que presentan los pacientes con Síndrome de Angelman. Entre ellas se encuentra:

- Cinesiterapia: podría resultar de utilidad para prevenir la rigidez articular y las deformidades ortopédicas, además de contribuir a la disminución de la espasticidad.
- Estimulación eléctrica funcional (FES): consiste en una electroestimulación por medio de corrientes excitomotoras de baja frecuencia con trenes de impulsos rectangulares exponenciales, de músculos sin control nervioso central para conseguir su actividad contráctil con un objetivo funcional. Esta técnica, puede aumentar la contracción muscular y proporcionar una sensación de movimiento ayudando a mejorar el control motor.
- Aplicación de férulas u órtesis: con el fin de evitar la formación de contracturas o deformidades es muy común en los niños con espasticidad de miembros inferiores. Las más utilizadas son las férulas denominadas DAFO y AFO que han mostrado resultados positivos en cuanto a la mejora de los parámetros de marcha de niños con espasticidades y un patrón de marcha en equino junto con la terapia física. (Solera Jiménez, 2013)
- Terapia por inyección de toxina botulínica: el uso de esta terapia está dirigida principalmente a aquellos en los que tienen movimientos incontrolables y pueden provocar algún daño mayor. Para ello se le aplica la toxina botulínica, más conocida como “bótox” y que su función es la de bloquear la acetilcolina, que es un trasmisor químico que se encuentra en los impulsos nerviosos y como consecuencia se contiene el músculo hiperactivo. Es importante saber que su efecto se produce a partir del segundo día de ser puesto y que tiene una duración aproximada de unos seis meses. (Extremera Gallego, 2017). Puede aplicarse de manera eficaz en el tratamiento del pie equino con el fin de mejorar la marcha o sobre el lado cóncavo en los pacientes con escoliosis junto con un corsé para detener la progresión de la curva y retrasar aplicación de procesos quirúrgicos. (Solera Jiménez, 2013)

Terapias alternativas

Además de estos tratamientos mencionados, existen otros métodos o terapias para trabajar con los niños/as que sufren esta enfermedad y en las cuales el kinesiólogo puede participar junto a otro grupo de profesionales trabajando de forma conjunta. Algunas de ellas son:

- Terapias asistidas por animales: se ha encontrado un efecto terapéutico en el uso de animales como son el delfín, el caballo y todos los animales domésticos para los niños/as que tengan el Síndrome de Angelman. Al tener a los niños/as en contacto con ellos e interactuar jugando, provoca que se disminuya el dolor o que mejore la circulación sanguínea entre otras cosas, y esto es debido a que se produce un cambio en las ondas cerebrales y que provoca una armonización de los dos hemisferios, lo que repercute directamente en el bienestar y la relajación de quien la practica.
- Musicoterapia: los efectos de esta son, entre otros muchos, mejorar el estado emocional de las personas, calmar el sistema nervioso, lo que hace que tengan menos movimientos involuntarios de las extremidades o mejorar las relaciones interpersonales con los demás. (Solera Jiménez, 2013)
- Hidroterapia: este método de intervención, se suele elegir debido a la fascinación que presentan estos niños por el agua, lo que les permite sentir cierto grado de libertad en cuanto a movilidad y a su vez, disfrutar del medio que los deslumbra.

  Tras un estudio de la actividad acuática realizado en Mallorca en 2012, dirigida a personas con síndrome de Angelman, destacan cómo el medio acuático puede ser un espacio idóneo no sólo para el desarrollo de habilidades físicas, sino también sociales que, posteriormente, pueden tener una influencia positiva en su maduración psíquica. (Sampol, Ponseti Verdaguer, Vidal Conti, & Borràs Rotger, 2012)

Abordaje metodológico

Como abordaje metodológico, se ha realizado un Estudio de Caso, tomando como paciente a evaluar a un niño de 11 años de edad, de la Localidad de Chañar Ladeado. A partir de esto, se ha relevado la información de forma presencial, asistiendo al hogar del paciente y a su centro de neuro-rehabilitación para poder analizar el síndrome desde los diferentes sectores en donde el niño se desarrolla emocional, social, motriz y familiarmente.

Se realizaron diferentes preguntas, tanto a sus padres como a sus profesionales a cargo, exponiendo el caso en cuestión desde el comienzo de los primeros signos y síntomas hasta el tratamiento actual que se lleva a cabo y los objetivos de dicho tratamiento.

Planteo del caso

Paciente de 11 años de edad, sexo masculino, raza blanca, sin antecedentes familiares, con retraso del desarrollo funcionalmente moderado. Embarazo sin dificultades o alteraciones, niño nace a término por cesárea, a las 39 semanas, presentando microcefalia que luego se revierte de forma normal. A los 4 meses, se evidencian los primeros signos de alteración cognitiva, por lo que se realizan estudios genéticos correspondientes. Los resultados de los mismos, detectan una deleción en el paciente, evidenciada por la clara falta del alelo materno para los loci D15S11, GABRB3 y D15S97 con aporte sólo paterno, confirmando entonces el Síndrome de Angelman, siendo la deleción materna en la región 15q11-13 el mecanismo molecular involucrado.

El niño convive con su madre, 41 años de edad, de ocupación empleada doméstica; su padre de 42 años de edad, de ocupación empleado en supermercado de la localidad; y su hermano de 16 años de edad, de ocupación estudiante de nivel secundario. Todos niegan antecedentes personales, y como hábitos, su madre es fumadora activa, pero sostiene que sólo lo realiza fuera del hogar, para no afectar el ambiente de convivencia. El recurso familiar, proviene de ambos sueldos, siendo principal el ingreso del padre, ya que la madre sólo puede asistir al trabajo en los momentos en que el niño se encuentra en la escuela o cuando no se presenta ninguna situación en particular en cuanto a la salud y el cuidado del mismo.

La familia, además, cuenta con un automóvil propio, lo que facilita la movilización del niño dentro del pueblo. Sin embargo, asiste a las diferentes instituciones por medio

del traslado contratado por parte de la Obra Social. Este transporte, por las mañanas lo pasa a buscar por su casa para viajar hacia el Centro de Neuro-Rehabilitación y al finalizar, lo lleva de vuelta a su hogar. Lo mismo es llevado a cabo para concurrir al centro educativo, donde el chofer a cargo, pasa a buscar niño por niño para luego acercarlos hasta la institución.

Actualmente, viven en una casa prefabricada de barrio, la cual fue otorgada por la Comuna de Chañar Ladeado, en abril de 2019. La casa cuenta con pisos de cerámica, puertas amplias, adaptaciones como barandas y pisos antideslizantes en entradas para que el niño pueda movilizarse sin dificultades, espacios amplios, baño con inodoro y ducha adaptada, cama con barandas, luz, agua corriente y aire acondicionado frío-calor. No cuentan con agua potable ni gas natural, debido a condiciones propias del pueblo, ya que el agua no se encuentra para consumo personal por contener altos niveles de arsénico y el gas natural no fue instalado aún, por lo que las familias en invierno acondicionan el hogar con calefactores eléctricos o con garrafas, estufas a kerosene y aires acondicionados en modo calor. Como desventajas y cosas a modificar del hogar, se puede evidenciar que el terreno no se encuentra nivelado, por lo que la casa se encuentra en altura y para acceder a la misma, sólo hay una rampa de ingreso para el automóvil la cual se encuentra con gran inclinación, generando una pendiente que dificulta el ingreso del niño a su hogar de forma independiente con su andador o silla de ruedas. En noviembre de 2019, se empezó a llevar a cabo la construcción de una rampa adaptada en diagonal a su hogar para que el niño pueda ingresar con menos complicaciones. (Ver Ilustración 3 y 4)

Además, la calzada por el momento es de ripio, por lo que, en los días de lluvia, se hace complicado circular por dicha calle. Sin embargo, existen futuros planes para modificar esto, realizando una calzada cementada. Cabe destacar que se trata de un barrio nuevo, con nuevos accesos y caminos, por lo que algunas de las condiciones están siendo corregidas progresivamente por parte de la Comuna.

Anterior a esto, la familia vivía en una casa muy precaria, pequeña, con humedad, paredes sin revoque y con patio abierto, lo que permitía el acceso de perros callejeros que entraban en contacto con el niño llegando a tener picaduras por pulgas por tal motivo.

En cuanto a educación, el niño asiste a la Escuela Especial Bambi N°1255, ubicada en José Foresto 738, Chañar Ladeado (Ver Ilustración 5). Dicha institución, es un centro educativo del sector Privado de ámbito Urbano, con estado Activo. Cuenta con jardín

maternal, de infantes y nivel primario. Actualmente, muestra poca concurrencia por la presencia de nuevos planes de inclusión en el resto de las instituciones escolares (cerca de 20 niños fueron incluidos), por lo cual, sólo asisten a clases tres alumnos, el niño presentado en el caso, un compañero de una localidad vecina (Godeken) que presenta el mismo síndrome y un niño con Hiperactividad. Es importante aclarar que a pesar de que ambos niños presentan SA, poseen ciertas características físicas, motoras y funcionales que son distintas, esto se debe a los distintos niveles de afección de la patología.

Dentro del establecimiento, desarrollan actividades sensomotoras, juegos que requieren de la función visual, auditiva y táctil, juegos recreativos, programas educativos adaptados a las dificultades cognitivas de los niños, estrategias de comunicación y relaciones interpersonales para que el niño logre adaptarse al medio que lo rodea, entre otras (Ver Ilustración 6). La intervención en comunicación debe ser multimodal, poniendo al alcance del niño todas las posibilidades: gestos, imágenes, pictogramas, manipulación del otro, vocalizaciones, tableros o libros de comunicación, dispositivos electrónicos y tabletas. Los profesores a cargo, a su vez, permiten que en ciertas ocasiones los padres o cuidadores de los niños puedan participar de las diferentes actividades, para que los niños puedan compartir estos momentos junto a las personas que generalmente los rodean y que, a su vez, ellos puedan realizar algunos de estos trabajos en el hogar, fuera del horario escolar.

Durante el receso académico (diciembre-marzo), el niño asiste a la Colonia de verano, donde continua con actividades recreativas. En el año 2018-2019, su madre contrata a una cuidadora con orientación en educación especial para que el niño pueda incluirse en otro espacio junto a niños de su edad, y a su vez, permitiendo que la madre asista a su actividad laboral. Allí también realiza hidroterapia, sin priorizar cuestiones motrices, ya que no cuentan con profesional kinesiólogo especializado o psicomotricista, sino para controlar principalmente la espasticidad de sus extremidades, aumentar la movilidad y sus rangos articulares, y al mismo tiempo, mejorar las relaciones interpersonales del niño con sus compañeros y los profesionales que lo acompañan.

Para llevar a cabo su tratamiento, de lunes a viernes, se traslada aproximadamente 100 km para llegar al Centro de Neuro-Rehabilitación infantil más cercano y de esta forma, asistir con profesionales de Kinesiología (3 veces a la semana), Fonoaudiología (2 veces a la semana) y Terapia Ocupacional (2 veces a la semana), actividad que realiza

desde aproximadamente el año y medio de edad. Además, asiste a Equinoterapia en “El Paso” (Ver Ilustración 7), Chañar Ladeado, 1 vez por semana, desde hace 5 años.

Al realizar una detallada anamnesis a sus cuidadores y una evaluación general del paciente, se puede apreciar que presenta retraso en el alcance de los hitos motores, desconociendo momento en que logró sedestación y aún sin evidencia de marcha independiente. Al año de edad, aparecieron las primeras convulsiones, acentuándose crisis epilépticas desde junio del año corriente, con hipertonía en MMSS acompañado por temblores, principalmente en extremo distal, las cuales son controladas con Levecom o Keppra (Levetiracetam).

Se coloca botón gástrico a los 3 años, siendo ésta la única intervención quirúrgica llevada a cabo. Padece trastorno del sueño (tratado con Melatol), hipersensibilidad al calor y atracción hasta la fascinación por el agua.

Al examen físico (Ver Ilustración 8) y cognitivo se observa:

- Escasa capacidad de habla, sólo uso mínimo de palabras. Mantiene habilidad de comunicación receptiva y no verbal
- Apariencia feliz y risa fácil
- Personalidad excitable
- Boca grande, dientes espaciados, sialorrea, ligero prognatismo
- Problemas en alimentación y deglución
- Estrabismo y disminución de la visión en ambos ojos (utiliza anteojos)
- Hipopigmentación de piel
- Pigmentación conservada en ojos y cabello
- Botón gástrico
- Controla esfínteres, pero utiliza pañales, ya que no fue estimulado para reconocer cuál es la función del baño
- Realiza gateo para desplazarse de un lugar a otro
- Ataxia al marchar de forma dependiente o con elemento auxiliar (andador posterior), acompañado por movimiento trémulo de miembros superiores e inferiores
- Utilización de valvas cortas no articuladas para la marcha
- Alteración en el equilibrio en bipedestación
- Sedestación independiente, con cifosis marcada

- Presenta leve escoliosis y pies equino valgo
- Moderada hipertonía en MMII (Ashworth -2)
- Hiperactividad, ansiedad y baja capacidad de atención

Es importante aclarar que el niño generalmente es trasladado en silla de ruedas, la cual, hasta hace menos de 1 año, era una silla estándar y de adulto, por lo que no presentaba las condiciones necesarias en relación a su contextura física, posición corporal y comodidad. Hoy en día, posee una silla de ruedas adaptada y una silla de paseo que contienen las características específicas para su adecuada utilización.

Tratamiento Kinésico aplicado al Caso Clínico

El tratamiento del paciente comienza aproximadamente al año y medio de edad, donde es ingresado al área de estimulación temprana, enfocando sus actividades en los patrones básicos de movimiento tales como control céfalo-caudal, cambios de decúbito, posición sedente, posición sedente a decúbito prono, reptación o arrastre.

Además, se trabajó sobre motricidad fina y gruesa, actividades encaminadas a desarrollar los ámbitos de exploración y conocimiento del medio, lenguaje, comunicación y la relación socio-afectiva.

A los 3 años, es derivado al servicio de kinesiología propiamente dicho donde se comienza con el tratamiento de Control Neuromotor según Brondo, el cual es un concepto basado fundamentalmente en el neurodesarrollo y en la biomecánica funcional. El mismo se apoya en cuatro pilares: el desarrollo neurocomportamental, las funciones del sistema cérvico-cráneo-oro-facial, la biomecánica clínica y la neuroplasticidad.

Luego, se decide cambiar la forma de trabajo ya que no se aprecian demasiados avances, por lo que se opta por el método Vojta y Bobath. Es a partir de este momento, en el que el paciente presenta una notable evolución y comienza a tener una mejor "organización" de su propio cuerpo. Las sesiones varían de 30 a 45 minutos de trabajo, dependiendo de la situación emocional del paciente.

Se continúa con dicha metodología y se llevan a cabo actividades como:

- Terapia en jaula Rocher con sistema de poleas: se enfoca en el fortalecimiento y la estimulación del sistema vestibular (Ver Ilustración 9)

- Traje de Therasuit*:* este sistema inhibe y neutraliza la columna y el cuerpo, favoreciendo una mejor postura y una ergonomía fisiológicamente normal. Tiene una función estabilizadora y le permite mantenerse de pie y en otras posiciones contra la gravedad. (Ver Ilustración 10)
- Sistema Spider*:* trabajando funciones posturales que, a su vez, fortalece grupos musculares por acción antigravitatoria, como la posición sedente a cuadrúpedo, cuadrúpedo a rodilla, de rodilla a pie, es decir, asiste o resiste un movimiento según lo deseado. Actúa sobre el equilibrio y la propiocepción, ya que la araña proporciona estabilidad y seguridad en el paciente al mantenerse en una posición específica que no podría adquirir por sus propios medios.
- Bici fija activa-pasiva
- Caminadora con arnés (Ver Ilustración 11)

Cabe destacar, que el paciente desde los 6 a los 8 años aproximadamente, debió ser asistido con kinesiología respiratoria, ya que presentaba sucesivas complicaciones, lo que derivaba a internaciones prolongadas y el trabajo realizado desde el punto de vista motriz se veía afectado.

Presentaba retracción en tórax y en el movimiento costal, lo que dificultaba el correcto funcionamiento del sistema. Es por ello que se trabajó sobre lo anteriormente citado, liberando las zonas retraídas, facilitando al diafragma para que realice su actividad correctamente, estimulando al paciente para que pueda tener una tos fisiológica eficaz y manteniendo la permeabilidad de la vía aérea.

Es importante aclarar que el paciente asiste 3 veces por semana al servicio de Kinesiología, pero suele ausentarse con frecuencia, por lo que, en la actualidad, no se aprecian demasiados avances.

Objetivos principales del tratamiento (actuales):

- Organizar al paciente para llevar a cabo las AVD lo más independiente posible
- Mejorar tono muscular de tronco
- Lograr la sedestación correcta
- Fortalecer los MMII para lograr bipedestación sin férulas ni sostén
- Evitar retracciones y contracturas

Objetivos secundarios:

- Realizar traspasos de forma independiente
- Reemplazar paulatinamente el gateo por medios de locomoción acordes a su edad
- Adquirir la marcha independiente

Tratamiento en Terapia Ocupacional aplicado al Caso Clínico

En el transcurso del tratamiento el paciente adquiere posiciones altas con mayor seguridad, logra mantener la posición sedente sin respaldo, y con apoyo anterior logra bipedestarse y mantener dicha posición sostenido en el tiempo. Se continúa trabajando en los cambios de posiciones.

El funcionamiento de MMSS, se desarrolla con control en los alcances con firmeza, toma los objetos, alterna el uso, y los libera de manera voluntaria, pero con poco control del mismo, no realiza adecuadas manipulaciones y no le da funcionalidad adecuada. Utiliza de forma indiscriminada ambas manos, sin definir una dominancia. En cuanto a la fuerza muscular, ha incrementado en el último período de tratamiento.

Adquirió las reacciones de enderezamiento, equilibrio y protectoras de mano que antes se encontraban ausentes. Mejoró su control postural en sedestación, y más aún en una superficie con estimulación vestibular lineal.

En cuanto a los componentes de cognición, demostró mejor comprensión de consigas simples y su atención y concentración se sostiene por un mayor período de tiempo. Sus habilidades de comunicación e interacción mejoraron con mayor calidad comunicativa y empática.

Plan de tratamiento:

Se trabajará en aquellas actividades que demanden el desempeño de las reacciones de enderezamiento, equilibrio y protectoras de MMSS; y en aquellas que pongan en juego la funcionalidad de los mismos durante las fases de prensión, para mejorar la manipulación de los objetos y la precisión con que la realiza.

Objetivos: Optimizar la funcionalidad de MMSS durante las fases de prensión; Adquirir la correcta manipulación de los objetos

Análisis del material relevado

Es fundamental, en primer lugar, determinar el mecanismo causante del Síndrome de Angelman puesto que cada uno tiene un riesgo de recurrencia diferente.

La correlación genotipo-fenotipo entre los distintos mecanismos moleculares ha demostrado que los pacientes portadores de deleción muestran un fenotipo más grave en todos los aspectos del desarrollo neurológico. Manifiestan una mayor tasa de epilepsia (90%, comparado con 75% en pacientes sin deleción), un inicio más temprano de convulsiones (media de edad 1,9 años, comparado con 6,3 años entre los individuos sin deleción) y pueden presentar un fenotipo de electroencefalograma más grave en comparación a las otras etiologías. Cumplen criterios de autismo. Pueden presentar hipopigmentación y una mayor frecuencia de microcefalia y dificultades motoras en las cuales las edades de sedestación y de marcha autónoma suelen verse retrasadas. También, hay ausencia completa del lenguaje verbal, mayor frecuencia de microcefalia y las conductas masticatorias son más comunes respecto al grupo sin deleción.

Los niños con SA debido a una mutación en *UBE3A* o a una disomia uniparental paterna, presentan habilidades lingüísticas significativamente mejores que los pacientes con deleción, en particular en el área expresiva. (Gabau, Aguilera, Baena, & Ruiz, 2019)

En el caso analizado, el paciente presenta un diagnóstico confirmado para Síndrome de Angelman, siendo involucrado el mecanismo de deleción materna en la región 15q11-13. Se puede evidenciar entonces, que presenta convulsiones desde el año de edad, crisis epilépticas acentuadas a los 10 años aproximadamente y expone un claro retraso en hitos motores. Es decir que, presenta gran parte de las características específicas para deleción, haciendo la salvedad en cuestiones como pigmentación de cabello y ojos ya que se encuentra conservada, compartiendo similitudes con su entorno familiar.

En relación al fenotipo conductual específico, se evidencia que comparte las actitudes típicas del síndrome como lo son tener aspecto feliz, episodios de risa, atracción por el agua, llevarse objetos a la boca, conducta hiperactiva con falta de atención y conducta fácilmente excitable. Todas estas son propias de la patología, sin importar el agente causante, sólo puede que algunas se acentúen más que otras.

Además, este niño presenta escasa capacidad del lenguaje verbal realizando uso mínimo de palabras, por lo que mantiene habilidades de comunicación no verbal a través de señas o mímicas.

Tal como se aclaró a lo largo del trabajo, no todos los que padecen esta enfermedad comparten las mismas características, ni todos tienen el mismo grado, por lo que habrá niños o niñas con el síndrome más severo y contarán con un mayor número de éstas que los que tengan el síndrome menos severo.

El niño inicia su tratamiento integral desde que su madre evidencia los primeros signos de alteración cognitiva, obteniendo más tarde, su diagnóstico exacto para SA. Esto resulta de suma importancia, ya que a partir de este momento el niño comienza a tener un enfoque terapéutico específico y de forma precoz, lo que le permitirá lograr una mejor evolución y determinar una menor dependencia familiar a lo largo de su vida. No sólo se utilizaron métodos tradicionales, sino que su familia optó por terapias alternativas para complementar su tratamiento, estimulando a su hijo para ser parte del grupo de equinoterapia presente en su misma localidad de residencia, y en épocas de verano, asistiendo a hidroterapia para que pueda integrarse en diferentes sectores sociales acompañado por profesionales y niños de su edad.

En cuanto a tratamiento kinésico, los profesionales no contaban con el conocimiento acerca del síndrome, por lo que fueron informados sobre el mismo en el momento en que se presentó el paciente en la institución con el diagnóstico ya confirmado. Es allí, que se comienza con la evaluación general del niño y se inicia la investigación sobre dicha patología para poder llevar adelante el tratamiento.

Se inicia con los métodos de Control Neuromotor según Brondo (CNB) en los primeros años de vida, y luego, se decide cambiar de metodología utilizando el método Vojta y Bobath. Los tres abordajes forman parte de las opciones de tratamientos propuestas por los diferentes estudios sobre dicha patología. En este caso, el CNB no fue suficiente para la terapéutica de dicho niño, en cambio, los otros métodos mostraron un gran avance en cuanto a su evolución y a la interpretación de su esquema corporal. Esto no quiere decir, que el CNB no sea eficaz, sino que son muchos los factores que pueden haberse presentado en ese momento dificultando la aplicación del abordaje, como lo fueron las sucesivas complicaciones respiratorias y los ausentismos por parte del paciente. Por estos motivos, es que el tratamiento debe ser individualizado y fuera de protocolos establecidos, ya que todos los pacientes presentan particularidades diferentes uno de otro.

Hasta el momento, los nuevos métodos planteados muestran ser eficaces y favorables, notando una evolución progresiva del niño. Sin embargo, quedan muchas cosas por

trabajar, ya que el niño se encuentra en plena etapa de crecimiento y son muchos los cambios que se presentan en cuanto a su físico y a su conducta. Lo recomendable es que, el profesional a cargo, realice evaluaciones diarias de las condiciones del niño, los avances y retrocesos, la situación emocional en el día del tratamiento y la predisposición tanto de él como de su propia familia, ya que son los pilares fundamentales para que estas personas puedan tener una mejor evolución.

De igual modo, el kinesiólogo deberá compartir su evaluación y análisis con el resto del equipo de trabajo para que juntos, puedan establecer si es necesario realizar algún cambio o si se continúa con la metodología de trabajo, siempre complementando los tratamientos de cada sector en los que el niño recibe su tratamiento en busca de mejorar su calidad de vida, potenciar sus capacidades y lograr una mejor integración en el medio que lo rodea.

Conclusión

Analizando el caso, las primeras inquietudes se centran en las alteraciones funcionales que presenta el niño, en las dificultades para realizar los traslados, la marcha y en el control en bipedestación. Se tiende a cuestionar si el tratamiento es el indicado, si hay alguna falla en cuanto a la terapéutica, se compara con otros niños que presentan la misma patología con características similares, pero lo que no siempre se tiene en cuenta son otro tipo de cuestiones, que van más allá del tratamiento en sí.

Al asistir al Centro de rehabilitación y visualizar la forma de trabajo de las profesionales kinesiólogas y terapistas ocupacionales, particularmente, se puede comprender que son muchos los factores que pueden influir dentro del plan terapéutico, como los ausentismos, la situación emocional del paciente en el día, la empatía con los profesionales, las dificultades cognitivas, el apoyo familiar, la situación económica, el hogar, el cansancio de tener que viajar todos los días para asistir al centro neurológico más cercano, y demás. Es así, entonces, que a pesar de que los Kinesiólogos cumplan un papel fundamental a la hora del plan terapéutico en este tipo de síndromes, junto a un equipo de trabajo interdisciplinario, muchas veces no sólo dependen ellos, sino del entorno general en el que niño se desarrolla.

Además, cabe aclarar que no siempre se cuenta con la colaboración de la familia, y resulta muy importante tener el sostén, la contención y la cooperación de los mismos, ya que son el referente y soporte más relevante para estos niños, es el entorno más adecuado para que se desarrollen de manera integral, aprendan a socializar, a expresar y recibir afecto y amor, y serán ellos junto al grupo de profesionales, quienes acompañarán al paciente y lo motivarán para continuar con el tratamiento y así lograr una mejor evolución.

Es importante destacar nuevamente, que este síndrome es uno de los tantos que no se presentan comúnmente pero que cada vez se llega a un diagnóstico más exacto y no se continúa identificando o englobando a estos niños con patologías dentro del espectro autista o como una parálisis cerebral. Por otra parte, los profesionales cuentan con la posibilidad de informarse sobre los últimos avances científicos, técnicas terapéuticas y estrategias educativas que se desarrollan a nivel mundial y a partir de esto, la adquisición de diversas herramientas sobre las diferentes terapias que son indispensables para el desarrollo y una mejor funcionalidad de estos pacientes.

A partir de estas cuestiones es que surge el trabajo, el cual busca analizar y visualizar este tipo de síndromes desconocidos para poder ayudar a las personas que obtengan este diagnóstico, asesorando a padres y profesionales acerca del tema y de las instituciones o asociaciones a las que pueda asistir, dando soporte informativo y humano a todas las familias, mejorando la calidad de vida de personas con SA y de sus familiares.

El kinesiólogo entonces, como profesional de la salud, forma parte de un equipo interdisciplinario en donde interactúa para mejorar la calidad de vida del paciente, para brindar la mayor funcionalidad e independencia posible según las potencialidades del mismo y así, integrar al niño socialmente a fin de lograr una inserción familiar, escolar, laboral y social acorde a las posibilidades individuales de cada persona.

Anexos



Ilustración 1. Dr. Harry Angelman (1915-1996), descubrir del SA. Recuperado de:https://www.angelman.org/wpcontent/uploads/2015/11/sindrome_de_angelman_3_29_10.pdf

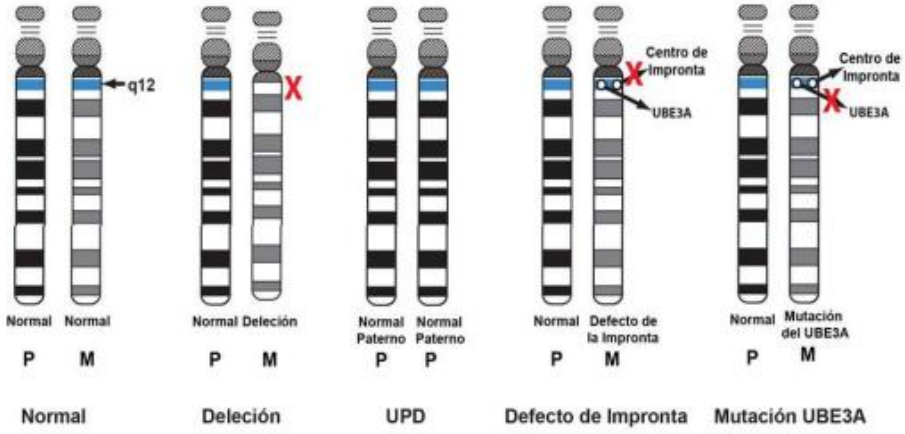


Ilustración 2. Alteraciones genéticas causantes del SA. Recuperado de artículo de revista: Reduca (Enfermería, Fisioterapia y Podología). Tratamiento Fisioterápico de los niños con Sindrome de Angelman. Año 2013



Ilustración 3. Vista externa de la casa prefabricada otorgada en Abril 2019 por la Comuna de Chañar Ladeado



Ilustración 4. Rampa adaptada en construcción para acceso al hogar



Ilustración 5. Escuela Especial Bambi N°1255, ubicada en José Foresto 738, Chañar Ladeado



Ilustración 6. Actividades recreativas realizadas junto a la Escuela Especial Bambi Nº 1255



Ilustración 7. Actividades realizadas Equinoterapia, Lugar: “El Paso”, Chañar Ladeado



Ilustración 8. Niño en bipedestación asistida y en sedestación para realizar examen físico



Ilustración 9. Terapia en jaula Rocher con sistema de poleas



Ilustración 10. Terapia con Traje de Therasuit



Ilustración 11. Terapia en Caminadora con Arnés

Bibliografía

Alamos, F., Julio, M. V., & Mena, A. &. (2014). Síndrome de Angelman y Epilepsia. Descripción de un Caso Clínico. *Revista Chilena de Epilepsia*, 39-44. Obtenido de http://www.revistachilenadeepilepsia.cl/wp-content/uploads/2014/12/201402_revista_completa.pdf#page=39

Artigas, J. (2005). Logopedia e Intervención . En C. Brun, & J. Artigas, *Síndrome de Angelman: del gen a la conducta* (págs. 7-16). España: Nau Llibres.

Carbajal Rodríguez, L. (2015). *Scielo*. Obtenido de http://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v36n5/2395-8235-apm-36-05-00369.pdf

Cordero Molina, M., Escribano Röber, G., & Carvajal Game, M. &. (2016). Síndrome de Angelman: Correlación y seguimiento electroencefalográfico. *Revista Mexicana de Neurociencia*, 3-11.

Díaz, P., & Sela, C. (2013). *Angelman ASA*. Obtenido de Atención temprana en el síndrome de Angelman: https://angelman-asa.org/wp-content/uploads/2018/07/ComunicacionEnElSA-PatriciaDiazCaneja-Sela.pdf

Extremera Gallego, A. (8 de Mayo de 2017). *Universidad de Granada*. Obtenido de http://digibug.ugr.es/bitstream/handle/10481/46242/ExtremeraGAllego_TFGSindromePraderWilli.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Faife Abril, L. &. (2012). Sindrome de Angelman. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 131-139.

Gabau, E., Aguilera, C., Baena, N., & Ruiz, A. &. (2019). Enfermedades por alteración de la impronta genética. Síndrome de Prader Willi y de Angelman. *Pedriatría Integral*, 249-257.

Kara, O., Mutlu, A., & Gunel, K. &. (2010). *Pubmed*. Obtenido de https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22802472

Laquihuanaco, F., & Rojas, C. &. (2016). Evaluación clínica y tratamiento estomatológico de un caso con aparente Síndrome de Angelman. *Reviste de Evidencia Odontológica Clínica*, 53-58.

Pérez de Nanclares, G., & Lapunzina, P. (2015). Capítulo 6: Sindrome de Angelman. *Enfermedades de impronta. Guías de buena práctica clínica*, 113-121.

Ruiz Villagómez, P. (Abril de 2019). *Intervención Fisioterapéutica integral en el Sindrome de Angelman.* Ambato, Ecuador.

Sampol, P., Ponseti Verdaguer, F., Vidal Conti, J., & Borràs Rotger, A. &. (2012). Facilitación de las relaciones interpersonales mediante un programa acuático educativo para personas con Síndrome de Angelman. *Revista de Investigación en Educación* , 35-46.

Solera Jiménez, S. (2013). Tratamiento fisioterápico de los niños con Síndrome de Angelman. *Reduca (Enfermería, Fisioterapia y Podología)*. Obtenido de http://www.revistareduca.es/index.php/reduca-enfermeria/article/view/1563/1588

Williams, C., & Peters, S. &. (2009). Información acerca del Síndrome de Angelman. *Fundación del Síndrome de Angelman*, 1-39.