



Facultad de
Ciencias de la Salud
Universidad Zaragoza

Universidad de Zaragoza
Facultad de Ciencias de la Salud

Grado en Terapia Ocupacional

Curso Académico 2019 / 2020

TRABAJO FIN DE GRADO

<PROPUESTA DE INTERVENCIÓN DESDE TERAPIA OCUPACIONAL EN UNA NIÑA CON SINDROME DE ANGELMAN A TRAVÉS DEL JUEGO PARA LA MEJORA DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y LA DEAMBULACIÓN>

< PROPOSAL FOR INTERVENTION FROM OCCUPATIONAL THERAPY IN A GIRL WITH ANGLEMAN SYNDROME THROUGH THE GAME FOR THE IMPROVEMENT OF PERSONAL AUTONOMY AND WANDERING >

Autor/a:

ALBERCA BERDIÉ, NAZARET

Director 1.

CARDOSO MORENO, M^a JESÚS

INDICE

1.	Introducción.....	5
2.	Objetivos.....	8
3.	Metodología.....	9
3.1	Descripción del caso	9
3.2	Procedimiento	10
3.3	Programa	11
3.4	Diseño del programa	12
3.5	Sesiones	14
4.	Conclusiones.....	20
5.	Discusión.....	20
6.	Bibliografía	22
7.	Anexos	26

RESUMEN

Debido a las características que presenta el Síndrome de Ángleman, se ven afectadas todas las áreas del desarrollo causando disfunciones en la autonomía personal principalmente. Por este motivo se ve reflejada la importancia de intervenir desde Terapia Ocupacional.

Objetivos: el objetivo principal de este trabajo es la realización de una propuesta de intervención basada en las necesidades propias de la niña y de las demandas de los padres para mejorar la autonomía personal y la deambulación en una niña de 3 años y 9 meses a través del juego, ya que este es la ocupación más significativa en la infancia y por lo tanto, es el eje del desarrollo motor, cognitivo, emocional y social de los niños.

Metodología: el programa está diseñado para realizarlo durante 4 meses, constando de 18 sesiones de 1 hora de duración, con actividades programadas de menor a mayor dificultad presentando apoyo por parte del terapeuta en cada una de ellas que se verá disminuido progresivamente conforme la niña adquiera las habilidades necesarias.

Discusión: debido a que el Síndrome de Ángelman es una enfermedad rara con poca incidencia, el tratamiento para las conductas que presentan las personas afectas por esta enfermedad es escaso, por lo que el principal tratamiento se lleva a cabo desde diferentes terapias en entidades privadas, produciéndose por ello un cambio económico importante en la familia. Actualmente no hay apenas evidencias científicas que aborden el tratamiento desde la Terapia Ocupacional aunque sí que hay algunos estudios en los que demuestra que es efectiva.

ABSTRACT

Due to the characteristics of Angelman Syndrome, all areas of development are being affected, causing dysfunctions in personal autonomy mainly. Therefore it is reflected the importance of an early intervention from Occupational Therapy practitioners, so they can provided a properly and accurate service.

Objectives: The main objective of this work is to perform, and develop a proposal of intervention, based on the specific needs of a girl and also the demands of her parents, to improve the personal autonomy and the wandering in a girl of 3 years and 9 months, through the benefits of playing certain games, since this is the most significant occupation in childhood, and it is therefore the axis of children's motor, cognitive, emotional and social development.

Methodology: The program is designed for 4 months, is made up of 18 sessions of 1 hour duration each one, with scheduled activities from minor to greater difficulty, presenting support from the occupational therapist practitioners, in each of them. The presence of the occupational therapist will be progressively diminished in every session as the girl acquires the necessary skills.

Discussion: Due to the fact that the Angelman Syndrome is a rare disease with little incidence, the treatment for the behaviors of people affected by this disease is scarce. Hence the main treatment is carried out from different therapies in private entities, causing a significant economic change in the family. Currently there is hardly any scientific evidence to address the proper treatment from Occupational Therapy, although there are some studies research in which it shows that it is effective.

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Ángelman fue descrito en 1965 por el pediatra ingles Harry Ángelman al observar a 3 niños con características parecidas, pero no fue hasta 1982 cuando se acuñó este término como tal; hasta este momento fue conocido como “niños marioneta” o “Síndrome de la marioneta feliz”.

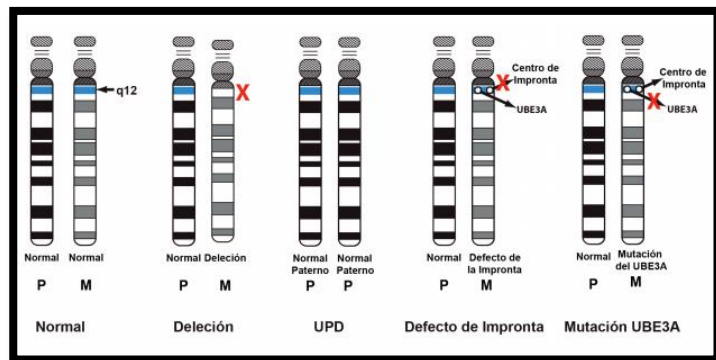
Es un trastorno del neurodesarrollo de base genética y es una forma sindrómica de discapacidad intelectual causado por la falta de funcionamiento en ciertos genes que afectan a la región 15q11-q13 localizado en el cromosoma 15 de origen materno (70-80% del total de los casos)^{1,2,3,4,5,6,7,8,9,10}.

Además, el Síndrome de Ángelman puede originarse también por diferentes alteraciones genéticas como son la microdelección/mutación del gen UBE3A (6% del total de los casos), por disomía uniparental de 15q11-q13 de origen paterno (3% del total de los casos), y por mutación del centro de impronta o por mutación del imprinting (1% del total de los casos). El 20% del total de los casos es de etiología

desconocida^{1,3,5,8,9}.

Su incidencia estimada es de 1 cada 10.000-20.000 nacidos vivos y afecta igual a hombres que mujeres. Generalmente se da de forma esporádica en la mayoría de los casos y sin diferenciar por etnias o razas. El pronóstico de vida para esta enfermedad es equivalente a la de su población de origen^{1,4,5,7}.

El desarrollo infantil está caracterizado por la adquisición gradual del control postural, el lenguaje, la autonomía en la deambulación, la comunicación y la interacción social; estas están ligadas al proceso de maduración del sistema nervioso y a la organización mental y emocional. Para que el desarrollo se dé correctamente, es necesario una adecuada estructura genética (véase anexo 4)¹¹.



En cambio, el Síndrome de Ángelman, está caracterizado por síntomas biomédicos, psicológicos, cognitivos y conductuales; dichos síntomas son retardo severo en el desarrollo, nula capacidad de habla o uso mínimo de palabras (*15-20 palabras aproximadamente, no pronunciando más de 3-5 de forma aislada*), problemas de movimiento y equilibrio, sonrisa frecuente, apariencia de felicidad, personalidad excitable y dificultades de atención.

En el 80% de los casos, se observa perímetro cefálico inferior al normal con evolución a microcefalia a partir de los 2 años, crisis epilépticas y electroencefalograma (EEG) anormal. Entre el 20 y el 80% de los casos, se da estrabismo o manchas de Brushfields en la zona periférica del iris, hipopigmentación de pelo, piel y ojos, problemas de alimentación durante la infancia (*succionar y tragar*), reflejos de los tendones hiperactivos, mandíbula prominente, boca ancha con lengua prominente y dientes separados, alteración del sueño, salivación o masticación excesiva, exploración de objetos a través de la boca, achatamiento de nuca (*occipucio plano*) y gran atracción por el agua y la música. Generalmente son cariñosos pero pueden tener comportamientos disruptivos (*tirar del pelo, pellizcar, morder, pegar...*) pero sin malicia^{1,2,3,4,5,7,8,10,12}.

El diagnóstico parte de la sospecha clínica pero es difícil reconocerlo antes del primer año de edad ya que estos síntomas no aparecen hasta esta etapa de vida y el fenotipo que presentan de recién nacidos es normal. Es importante realizar un diagnóstico precoz, siendo el EEG el que facilita esto. Además, otro tipo de pruebas a realizar para poder diagnosticar el Síndrome de Ángelman son técnicas citogenéticas para observar la delección y otras alteraciones cromosómicas; hibridación in situ fluorescente (FISH) para detectar pequeñas delecciones no observadas con la anterior prueba; el polimerase chain reaction (PCR) para la delección de la disomía uniparental y la prueba de metilación o el análisis directo del gen UBE3A y mutación del imprint para detectar casos que todavía no han sido diagnosticados. Principalmente, el 80% de los casos se confirma a través del diagnóstico de laboratorio, aunque, al principio, por la dificultad que esto conlleva, son diagnosticados con un diagnóstico comórbido de autismo.

La edad media de diagnóstico precoz ha disminuido de los 63 meses en 1998 a los 53'6 meses en la actualidad^{1,2,3,5,7,8,10}.

En cuanto al tratamiento, todavía no existe un tratamiento específico, por lo que este se basa en terapias individualizadas (*logopedia, fisioterapia, kinesioterapia, equinoterapia, terapia asistida con animales, Terapia Ocupacional, kinesioterapia, musicoterapia, integración sensorial y neuropsicología*) con un abordaje holístico para potenciar su desarrollo, prevenir y tratar los posibles problemas que se dan a lo largo de su vida, debido a que en la mayoría de los casos no son capaces de lograr una completa independencia por no alcanzar un nivel de desarrollo adecuado^{2,4,8}.

2. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

- Realizar una propuesta de intervención para la mejora de la deambulaci3n y la autonomía personal a trav3s del juego en una niña de 3 ańos y 9 meses diagnosticada con SÍndrome de Ángelman.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Mejorar la capacidad de atenci3n sostenida durante un mÍnimo tiempo a trav3s de la propuesta de intervenci3n.
- Conseguir a trav3s de la propuesta de intervenci3n, que eleve los pies al caminar para evitar tropiezos.
- Lograr que haga la acci3n del vestido y desvestido trabajando el gesto con juegos planteados en la propuesta de intervenci3n.
- Adquirir conocimientos sobre donde va cada prenda de vestir mediante actividades sugeridas en la propuesta de intervenci3n diseńada.
- Conseguir mediante diferentes ejercicios expuestos en la propuesta de intervenci3n, que coma de manera independiente (en el mÁximo grado posible).
- Mejorar la realizaci3n de las diferentes pinzas de la mano con actividades diseńadas en la propuesta de intervenci3n.

3. METODOLOGÍA

3.1 DESCRIPCIÓN DEL CASO

Marina es una niña de 3 años y 9 meses diagnosticada con Síndrome de Ángelman por **deleción de 15q11-q13 de origen materno** el 15 de junio de 2016 con casi 12 meses de edad (*dos días antes de cumplir el año*).

A pesar de diagnosticarse a esta edad, podía observarse que presentaba ojos claros (*azules*), piel muy blanca y pelo rubio pero esto no podía considerarse como un primer signo ya que, en el desconocimiento de la enfermedad, no se saben cuáles son las características físicas que pueden presentar; por ello, el primer síntoma/signo observable se dio aproximadamente a los 7 meses y medio de edad, siendo principalmente un retraso motor acentuado en la niña. En un primer momento se descartó una posible enfermedad por parte de los padres, debido a que por optimismo, siempre se piensa que cada niño madura de una forma diferente; además, durante todo este tiempo, ninguno de los especialistas que llevaban a Marina (pediatra, enfermeras...) habían sospechado que podía tener un retraso en el desarrollo. Finalmente fue un miembro de la familia el que les hizo sospechar de qué podía tratarse de este tipo de Síndrome puesto que las características que presentaba se asemejaban con lo que había estudiado anteriormente.

Actualmente, a la edad de 3 años y 9 meses presenta las características conductuales típicas del Síndrome de Ángelman (*véase anexo 1*) además de ataques epilépticos (crisis de ausencia en momentos febriles), movimientos mal coordinados pero no presenta movimientos rítmicos, temblor general pero más remarcado en las manos, estereotipias no tan exageradas en comparación con otros niños con esta enfermedad, falta de equilibrio, marcha funcional con dificultades pero sin aleteo de manos; no es autónoma para comer, presenta babeo ocasional (*cuando se mete algún objeto a la boca*) y no es capaz de vestirse de manera autónoma pero colabora extendiendo el miembro tanto superior como inferior cuando se lo indicas.

En cuanto al patrón del sueño no presenta anormalidades, suele dormir casi toda la noche del tirón y lo hace sola en su habitación desde que era muy pequeña.

Tras el diagnóstico y al no haber tratamiento específico para el Síndrome de Ángleman, Marina lleva a cabo diferentes terapias tales como fisioterapia, Logopedia, Terapia Ocupacional (TO), Musicoterapia, Osteopatía, Equinoterapia e Hidroterapia. En esta última, al ser personas a las que les encanta el agua, se pueden trabajar mejor los diferentes aspectos a tratar.

3.2 PROCEDIMIENTO

La idea principal del Trabajo Fin de Grado (TFG) era realizar un programa de intervención a través del juego para la mejora de la autonomía personal y la deambulación en una niña con Síndrome de Ángelman; para ello se solicitaron los permisos necesarios al CEICA (véase *anexo 2*) para ver que no se infringían las normas durante la realización de dicho programa de intervención y finalmente obtuve el permiso para comenzar a hacerlo.

Tras conseguir dicho permiso, se pudo realizar tanto a los padres como a una de sus terapeutas ocupacionales la entrevista diseñada para la primera recogida de información (véase *anexo 3*), obteniendo durante las mismas informes de TO y Logopedia pero que no se adjuntan en el actual trabajo debido a ser datos confidenciales. Tras esto, ocurrieron diferentes situaciones que impidieron comenzar antes el TFG; el mes de enero la niña permaneció en Guadalajara para realizar terapia intensiva (*fisioterapia principalmente*), una vez en la localidad en la que reside, sufrió una crisis epiléptica (ausencia) por la que tuvo que estar en revisión para el control de la fiebre alta y evitar un nuevo episodio. Finalmente, tras recuperarse, el padre estuvo en cama por gripe durante algo más de una semana, dificultando todo esto el inicio de la evaluación de la niña para el posterior diseño de la intervención.

Cuando todo volvió a la normalidad y me disponía a desplazarme a la localidad para realizar la valoración de la niña, comenzó el confinamiento por el Covid-19, impidiendo llevar a cabo lo que estaba planeado hasta el momento.

Por todos los sucesos mencionados anteriormente, únicamente se ha podido plantear una propuesta de intervención para la mejora de la deambulación y de la autonomía personal a través del juego.

Es importante tener en cuenta que la autonomía personal en niños se debe desarrollar poco a poco, planteando objetivos de intervención en función de la edad evolutiva con los apoyos o ayudas necesarias para que puedan llevar a cabo las diferentes acciones sin dificultad¹³.

Para la realización del trabajo, las principales fuentes utilizadas han sido Dialnet, Pubmed y recursos de la Biblioteca de la Universidad de Zaragoza, como libros o revistas. Los descriptores utilizados han sido "Síndrome de Ángelman", "Síndrome de Ángelman y Terapia Ocupacional", "Angelman Syndrome", "Angleman occupation", "Terapia Ocupacional en pediatría".

3.3 PROGRAMA

La propuesta de intervención se basa en el modelo de integración sensorial, ya que esta es el acto de organizar sensaciones para su posterior uso debido a que nos proporciona datos sobre las condiciones y comportamientos de nuestro cuerpo y el medio sobre el que nos encontramos. El modelo se basa en la plasticidad neuronal, por lo que se aplica a niños que padecen problemas de aprendizaje y/o comportamiento debido a que mediante la integración sensorial puede organizarse las sensaciones propioceptivas, vestibulares y táctiles para el uso efectivo del cuerpo. Además, el juego desempeña un papel fundamental en el enfoque de la integración sensorial y es por ello, que la intervención va a desarrollarse a través del juego. Asimismo, este se emplea en TO debido a que es la ocupación más significativa en la infancia y es el eje del desarrollo motor, cognitivo, emocional y social de los niños; el juego, ayuda a alcanzar la máxima autonomía, permitiendo que el niño asiente la identidad personal y que pueda tener una participación social plena^{14, 15, 16}.

Es importante incluir a la familia en la intervención ya que debemos ser sensibles a las preocupaciones, necesidades y prioridades de los familiares y de la niña independiente al ámbito clínico para que la práctica esté centrada en el cliente; esto nos va a permitir también, diseñar un plan de intervención más individualizado y actividades que puedan seguir desarrollándose en el domicilio¹⁷.

Para que la intervención desde TO sea efectiva, se debe evaluar la ocupación principal del niño en un entorno lo más normalizado posible en el cual suele desarrollarse^{13,18}.

3.4 DISEÑO DEL PROGRAMA

El programa se centrará en una niña de 3 años y 9 meses diagnosticada con Síndrome de Ángelman que presenta las características típicas de esta enfermedad rara (*expuestas en el apartado de descripción del caso*). La intervención propuesta se realizará durante 4 meses (*de octubre a enero*), un día a la semana (*miércoles*) con duración de 1 hora (*total de 18 sesiones*).

El programa está compuesto por diferentes actividades programadas de menor a mayor dificultad con apoyo en cada una de ellas que disminuirá, de manera progresiva, en función de que Marina mejore las diferentes habilidades necesarias para la ejecución de las mismas.

En este se trabajará principalmente la coordinación motora, capacidad para vestirse y desvestirse con la mínima ayuda, atención sostenida, independencia para la alimentación y motricidad gruesa y fina siempre a través del juego.

En todas las sesiones que se describen a continuación, comenzarán haciéndole saber que tiene que quitarse las zapatillas y guardarlas en el armario destinado para ello. Una vez realice esta acción, se enseñará lo que se va a realizar durante la sesión a través del cronograma diseñado con pictogramas que estará colocado detrás de la puerta o en una pared libre de objetos para evitar la distracción (*véase anexo 5*); al finalizar cada actividad, se volverá a observar el cronograma para suprimir la actividad que se acaba de realizar y ver cuál es la que toca.

Posteriormente, se comienza a realizar las actividades propuestas, comenzando siempre la sesión cantando una canción de bienvenida y, cuando finaliza la sesión se canta otra para hacerle saber que ha finalizado la terapia; el uso de las canciones se debe a que, son niños a los que les gusta mucho la música y por ello, podemos trabajar mejor la atención sostenida durante todas las sesiones.

En la medida de lo posible, durante los juegos diseñados en las sesiones, se colocará el material en un extremo de la sala y el juego como tal, en la otra, para fomentar la deambulaci3n y, al tratarse de ni1os con hiperactividad, evitar los ejercicios est1ticos ya que costar1a mucho m1s tiempo lograr finalizar el juego.

Durante las sesiones, se ir1 compensando con material que le guste a ella (*hamaca, pompero...*) para motivar y poder continuar con la sesi3n.

Durante la intervenci3n, se propone realizar una evaluaci3n al inicio, durante, y al final de esta para ver si ha surgido efecto el programa dise1ado y corroborar o no que se han cumplido los objetivos propuestos para el mismo.

3.5 SESIONES

1ª, 2ª y 3ª sesión

- Objetivos:
 - Realizar la evaluación inicial
 - Presentarnos terapeuta-niña, niña-terapeuta
 - Conseguir la relación terapéutica con Marina
- Planificación:
 - Para conseguir los objetivos propuestos se pretende realizar diversas evaluaciones y, entre ellas, jugar con algún objeto de la sala que le haya llamado la atención y lo demande para motivar la estancia en terapia (*si lo precisa por la falta de atención, se realizaran los juegos en mitad de las evaluaciones*).
 - Evaluaciones (véase *anexo 6*)
 - 1ª sesión
 - ☆ Cuestionario Volicional Pediátrico (PVQ)
 - ☆ Perfil Sensorial (Sensory Profile)
 - 2ª sesión
 - ☆ Evaluación para preescolar de Miller
 - ☆ Batería de evaluación de Talbot
 - 3ª sesión
 - ☆ Escala de Susan Knox

En la 3ª sesión se intentará, tras pasar la última escala para la evaluación inicial, familiarizar a la niña con el material propio de la sala para que vaya cogiendo confianza en la misma y poder, en sesiones posteriores, realizar juegos con estos.

4ª y 5ª sesión

- Objetivos:

- Lograr la capacidad de atención sostenida.
- Mejorar la motricidad gruesa y fina.
- Perfeccionar la presa palmar.

- Planificación

- Para conseguir los objetivos propuestos durante estas sesiones, se tratará, para la motricidad fina que se quite con la mínima ayuda el velcro de las zapatillas. Para la mejora de la motricidad gruesa se jugará a “buscando el tesoro”. El juego propuesto consiste en que, en la piscina de bolas propia de la sala de TO habrá diferentes objetos grandes y significativos que llamen la atención de Marina entre las bolas de la piscina, tratando de que coja los objetos dispuestos en el interior con presa palmar para sacarlos y poder jugar con ellos. (*Véase anexo 7*)

6ª y 7ª sesión

- Objetivos:

- Adquirir mayor capacidad de atención sostenida durante un tiempo determinado.
- Mejorar la motricidad gruesa y fina.
- Mejorar la presa palmar.

- Planificación:

- Para lograr los objetivos propuestos, se realizará el juego “doy de comer a los animales”, el cual consistirá en que, en una caja grande, estarán dibujados varios animales con la boca abierta, tratando de que coja con presa palmar piezas de construcción para verterlas en el recipiente. En la siguiente sesión se realizará de nuevo este juego pero con mayor dificultad ya que, el tamaño de las piezas será menor en función de su evolución. (*véase anexo 7*)

8ª – 9ª -10ª sesión

- Objetivos:
 - Reevaluar a la niña
- Planificación
 - Para ello, se pretende volver a pasar las evaluaciones que se pasaron al inicio de la intervención para ver la evolución que lleva hasta el momento y comprobar, si se van cumpliendo los objetivos propuestos, si es necesario modificar algo del programa de intervención o si es necesario plantear nuevos objetivos.

11ª sesión

- Objetivos:
 - Mejorar la capacidad de atención sostenida durante un tiempo determinado.
 - Mejorar la motricidad fina (pinza tridigital) para que pueda coger prendas de vestir para conseguir ponérselas y quitárselas con la mayor independencia posible.
 - Lograr la máxima autonomía en la alimentación.
 - Mejorar la presa palmar.
- Planificación
 - En esta sesión, se va a tratar de realizar dos de los juegos descritos anteriormente pero con mayor dificultad. Dichos juegos son "buscando el tesoro", pero, en este momento, deberá buscar los objetos en un recipiente lleno de garbanzos (*por este motivo, será necesario la supervisión durante la realización, ya que el Síndrome de Ángelman se caracteriza por llevarse los objetos a la boca y, al ser un objeto pequeño, puede darse una situación de atragantamiento*). El siguiente juego será el de "dar de comer a los animales" pero, en este caso, los objetos que debe desplazar serán garbanzos con pinza tridigital y, posteriormente con una cuchara con el mango engrosado para poder después, extrapolarlo a la alimentación en el hogar (*según la evolución de la niña este último puede tener que llevarse a cabo en sesiones posteriores*). (véase anexo 7)

12ª y 13ª sesión

- Objetivos:

- Aumentar la duración de la atención sostenida.
- Mejorar la motricidad fina (pinza tridigital).
- Lograr la pinza de oposición subterminolateral.
- Estimular la coordinación óculo-manual.
- Reconocer el esquema corporal.
- Automatizar donde se coloca cada prenda de ropa.

- Planificación

- Para los objetivos propuestos, se pretende realizar un juego en el que debe “vestir a una muñeca” con diferentes prendas de ropa con velcros; la ropa variará en función de la época del año y será de diferentes texturas para la estimulación táctil. En la 12ª sesión se realizará con una imagen de la muñeca vestida para que lo realice a través de copia, disminuyendo el apoyo visual progresivamente. Este tipo de juego puede llevarse al domicilio para seguir trabajando con ella el reconocimiento del esquema corporal y la automatización de donde se coloca cada prenda de ropa en el día a día.

Otro juego propuesto será el de “tendemos la ropa”, en el cual estarán dibujadas diferentes prendas de ropa tratando de que coloque las pinzas sobre estas para mejorar la pinza de oposición subterminolateral; la fuerza que se ejerce sobre las pinzas irá en aumento progresivamente conforme vaya adquiriendo las diferentes habilidades que esto conlleva. A la hora de simular este juego en la vida real, puede servir para poder coger los calcetines con la pinza manual trabajada y conseguir realizar la acción y ponérselos con la mayor autonomía posible.

En la 13ª sesión se realizarán las mismas actividades con aumento progresivo de la dificultad y disminuyendo los apoyos en la medida que sea posible.

14ª y 15ª sesión

- Objetivos:

- Aumentar la duración de la atención sostenida.
- Mejorar la marcha.
- Conseguir la elevación completa del pie a la hora de caminar.
- Disminuir la flexión de codos producida por la espasticidad en miembro superior a la hora de andar.
- Centrar la atención en miembro superior para hacer más automática la marcha.

- Planificación

- Los juegos a realizar para cumplir con los objetivos propuestos serán el "coche llega a la meta" junto con el de "cocodrilos y el cofre del tesoro" (*en la 14ª sesión se realizarán de forma separada y, en la 15ª, en conjunto tratando de que tenga mayor dificultad siempre adaptado a las capacidades que presenta*).

"Cocodrilos y el cofre del tesoro" es un juego en el que sobre el tapiz, se pondrán diferentes obstáculos para conseguir que eleve los pies para automatizar el movimiento y evitar posibles tropiezos/caídas al deambular; dichos objetos aumentarán el tamaño progresivamente (*marcas en el tapiz → aros de colores → pequeños bloques, etc.*) hasta que, finalmente simule el subir escalones para trabajar a su vez el equilibrio dinámico y estático. Al final del recorrido habrá una recompensa para generar mayor motivación a la hora de realizar la actividad.

"El coche llega a la meta" está diseñado principalmente para la deambulación lateral, ya que, durante este, deberá empujar un coche sobre el borde de una colchoneta gruesa de baja altura situada en la pared de forma horizontal. Su ejecución está pensada para que centre su atención en la extremidad superior tratando de disminuir lo máximo posible la contracción y flexión de los brazos a la hora de deambular.

16ª, 17ª y 18ª sesión

- Objetivos:

- Realizar la evaluación final.

- Planificación:

- En las últimas sesiones de la intervención, es necesario evaluar de nuevo pasando las evaluaciones mencionadas en la 1ª, 2ª y 3ª sesión para ver si realmente, ha surgido efecto el programa y se han conseguido alcanzar todos los objetivos propuestos al inicio.

Los juegos en los que se realicen con presa palmar, el objetivo principal será que, pueda coger los alimentos con la mano con este tipo de presa para que en la alimentación, sea lo más independiente posible siempre y cuando la familia esté dispuesta a que coma de esta manera.

Además de los juegos descritos anteriormente, se realizarán diferentes juegos con el material propio de la sala de TO (columpio, piscina de bolas, etc.), ya que en muchas ocasiones, según esté Marina en ese momento, será imposible realizar los juegos planteados durante las sesiones y por lo que, nos veremos en la obligación de modificarlos (véase anexo 8).

En todos los juegos que sea posible, el material estará situado en dos partes de la sala (al inicio y al final), tratando de que, deambule por esta para coger cada material e ir a realizar la acción tras pasar por un pequeño circuito (sencillo y acorde a sus capacidades) para fomentar en todo momento la deambulación autónoma.

4. DISCUSIÓN

El Síndrome de Ángelman afecta a todas las áreas del desarrollo físico, motor, cognitivo y social en las que se puede intervenir desde TO, pero al tratarse de una enfermedad rara con baja incidencia en la población, los programas de intervención son muy escasos. Aun así, existen pocos y en algunos se ve que la TO es la más recomendada para el tratamiento del Síndrome de Ángelman. Prueba de esto es el trabajo de Mary C Phelan en el año 2008 donde se utiliza la TO para el fortalecimiento de los músculos y el aumento de las habilidades de comunicación¹⁹. En la misma línea se encuentran los trabajos de Aditi Dagli, Jennifer Muller y Charles A Williams en 2010²⁰; Nicolay Chertkoff y Grace T Baranek en 2006 (*uso de la TO para la mejora del desempeño ocupacional y la participación social*)²¹.

Por todo lo citado anteriormente, uno de los puntos fuertes de este trabajo es elaborar una propuesta de intervención, en cambio, el no poder llevarla a cabo debido a la situación actual, es uno de los puntos más débiles. Por ello, me gustaría ponerlo en práctica en trabajos que se desarrollen posteriormente para ver, si realmente, la propuesta diseñada sería efectiva o si por lo contrario debería verse modificada; cabe destacar que debería realizarse con mayor número de sesiones puesto que es una enfermedad en la que las mejoras se dan a muy largo plazo.

Durante la realización del trabajo, ha sido muy evidente como las enfermedades más conocidas son mucho más estudiadas y, por consiguiente, tienen tratamiento la mayoría de ellas; en el caso del Síndrome de Ángelman únicamente hay tratamiento farmacológico en relación a las crisis epilépticas, por lo que el tratamiento específico para las conductas típicas que presentan los niños afectados por este, se llevan a cabo a través de diferentes terapias que, generalmente se realizan en centros privados suponiendo un coste elevado y un cambio tanto económico como social en la vida de las familias. Por este motivo, la desigualdad social en este tipo de enfermedades es notable ya que, quién tiene más recursos pueden hacerse mejor cargo. Considero que moramente, todo el mundo debería tener las mismas oportunidades para un adecuado tratamiento.

5. CONCLUSIONES

Tras la realización del trabajo, se puede comprobar que el objetivo general se ha cumplido ya que se ha realizado una propuesta de intervención que consta de 18 sesiones de 1 hora de duración, en las que se trabaja principalmente la coordinación motora, la capacidad para vestirse y desvestirse con la mínima ayuda, la atención sostenida, la independencia para la alimentación y la motricidad gruesa y fina siempre a través del juego; esta propuesta ha sido diseñada para realizarla de forma individual con Marina.

En cuanto a los objetivos específicos propuestos, se comprueba que se han cumplido ya que, en la 4ª, 5ª, 6ª, 7ª, 11ª, 12ª, 13ª, 14ª y 15ª sesión se trabaja la mejora de la capacidad de atención sostenida; en la 14ª y 15ª sesión se trabaja la elevación de pies para evitar tropiezos; durante la 4ª, 5ª, 6ª, 7ª, 11ª, 12ª y 13ª sesión se trabaja la acción del vestido y desvestido; en la 12ª y 13ª sesión se trabaja el objetivo específico del conocimiento de donde va cada prenda de vestir; en la 4ª, 5ª, 6ª, 7ª y 11ª sesión se trabaja el gesto (*presa palmar*) para que posteriormente coma de manera independiente; en la 4ª, 5ª, 6ª y 7ª sesión se trabajan las diferentes pinzas de la mano.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Artigas J, Brun C. Síndrome de Ángleman: del gen a la conducta. 1ª ed. Valencia; 2005.
2. García Ramírez M, Csany B, Martínez Antón J, et al. Síndrome de Ángelman: diagnóstico genético y clínico. An Pediatr [Internet] 2008 [fecha de acceso 25 de noviembre de 2019]; 69 (3): 232-238. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1695403308720526>
3. Artigas Pallares J, Gabau Vila E, Camprubí Sánchez C, et al. Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Ángelman. Rev Neurol [Internet] 2005 [fecha de acceso 25 de noviembre de 2019]; 41 (11): 649-656. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2005357>
4. Pascual M, Quemada J.I, Fernández de Corres A. El síndrome de Ángelman en España: la visión de las familias. Rev Herm Hosp [Internet] 2017 [fecha de acceso 25 de noviembre de 2019]; (229):41-51. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6979685>
5. Muñoz Jareño N. Síndrome de Ángelman: importancia del diagnóstico precoz. Rev Esp Pediatr [Internet] 2008 [fecha de acceso 25 de noviembre de 2019]; 64 (2): 167-169 Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=2572673>
6. Alarcón Martínez H, Casas Fernández C, Salcedo Martínez E, et al. Síndrome de Ángelman y temor a andar ¿involución psicomotriz?. Rev Neurol [Internet] 2012 [fecha de acceso 25 de noviembre de 2019]; 54 (11): 703-704.

7. Poyatos Andújar D. Diagnóstico citogenético y molecular de los síndromes de Prader Willi y Ángelman. [Tesis Doctoral]. Barcelona: 1ª ed; 2006.
8. Extremera Gallego A. Síndrome de Ángelman. [Trabajo Fin de Grado]. Granada: 1ª ed; 2017.
9. Wen-Ham T, Bacino C.A, Skinner S.A, et al. Angelman Syndrome: mutations influence Features in Early Childhood. Am J Med Genet A [Internet] 2011 [fecha de acceso 26 de noviembre de 2019]; 155 (1): 81-90. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21204213>
10. Bird L.M. Angelman Syndrome: review of clinical & molecular aspects. Appl Clin Genet [Internet] 2014 [fecha de acceso 26 de noviembre de 2019]; 7: 93-104. Disponible en: <https://www.dovepress.com/angelman-syndrome-review-of-clinical-and-molecular-aspects-peer-reviewed-article-TACG>
11. Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT). Libro Blanco de la Atención Temprana. 3ª ed. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2005.
12. Artigas Pallares J Gabau E, Guitart M. El autismo sindrómico: II Síndromes de base genética asociado a autismo. Rev Neurol [Internet] 2005 [fecha de acceso 26 de noviembre de 2019]; 40 (1): 151. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2005073>
13. Blázquez Ballesteros M.P, Mahmoud-Saleh Ucedo L, Guerra Redondo L. Terapia ocupacional pediátrica, algo más que un juego. TOG [Internet] 2015 [fecha de acceso 27 de noviembre de 2019]; 7:100-114. Disponible en: <http://www.revistatog.com/mono/num7/pediatrica.pdf>

14. Pérez Fernández G. Terapia Ocupacional Pediátrica. Rev Síndrome de Down [Internet] 2016 [fecha de acceso 27 de noviembre de 2019]; 33: 12-15. Disponible en: http://revistadown.downcantabria.com/wp-content/uploads/2016/03/revista128_12-15.pdf
15. Ortiz Huerta J.H. Terapia de integración sensorial en niños con trastorno de espectro autista. TOG [Internet] 2014 [fecha de acceso 27 de noviembre de 2019]; 11 (19): 1-13. Disponible en: <http://www.revistatog.com/mono/num7/pediatrica.pdf>
16. Beaudry Bellefeuille I. El enfoque de la integración sensorial de la doctora Ayres. TOG [Internet] 2013 [fecha de acceso 27 de noviembre de 2019]; 10 (17): 1-11. Disponible en: <http://www.revistatog.com/mono/num7/pediatrica.pdf>
17. Shelley M, De las Heras C.G. Terapia Ocupacional en pediatría: proceso de evaluación. 1ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2006.
18. Redondo García M.A, Conejero Casares J.A. Rehabilitación infantil. 1ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2012.
19. Phelan M.C. Deletion 22q13.3. Orphanet J Rare Dis [Internet] 2008 [fecha de acceso 21 de abril de 2020]; 3 (14). Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18505557/?from_term=angelman+occupational&from_pos=10
20. Williams C.A, Driscoll D.J, Dagli A.L. Clinical and genetic aspects of Angelman Syndrome. Genet Med [Internet] 2010 [fecha de acceso 21 de abril de 2020]; 12 (7). Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20445456/?from_term=angelman+occupational&from_pos=6

21. Walz N.C, Baranek G.T. Sensory processing patterns in persons with Angleman Syndrome. Am J Occup Ther [Internet] 2006 [fecha de acceso 21 de abril de 2020]; 60 (4). Disponible en:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16915878/?from_term=angelman+occupational&from_pos=7

22. Papalia D, Duskin Feldman R, Martorell G. Desarrollo humano. 12ª edición. México: McGraw-Hill; 2012.

23. Hernán. Autonomía personal y salud. 1ª ed. Madrid: McGraw-Hill; 2009.

7. ANEXOS

ANEXO 1

CARACTERÍSTICAS CONDUCTUALES TÍPICAS DEL SÍNDROME DE ANGELMAN QUE PRESENTA MARINA

- Aspecto feliz junto con ataques de risa.
- Personalidad fácilmente excitable.
- Conducta hiperactiva.
- Falta de atención.
- Tendencia a llevarse los objetos a la boca.
- Atracción/fascinación por el agua.
- Hipersensibilidad al calor (*en menor medida*).
- Lloros poco frecuentes.
- Resistencia al dolor muy buena.
- Hiperactividad.
- Tozudez.
- Agobio ante ruidos y sitios en los que hay mucha gente (*en menor medida ya que desde el principio han hecho vida normal con Marina yendo a bares, restaurantes...*).
- Rabietas fuertes "sin sentido" (*mínimas, cuando se presentan son por la frustración de no poder comunicar lo que desea*).
- No control de esfínteres en ningún momento del día (*sí que orina en el váter cuando la sientan pero no lo hace porque lo pida ella*).
- Lenguaje y habla nula.

ANEXO 2



Informe sobre estudio
PI19/470

Dña. María González Hincos, Secretaria del Comité Ético de Investigación Clínica de Aragón,

CERTIFICA

Que el CEICA ha revisado en su reunión de 18/12/2019 (Acta nº 22/2019) el trabajo remitido por Dña. Nazaret Alberca Berdié titulado "Mejora de la autonomía personal y de la deambulación a través del juego en Síndrome de Angelman" (Versión V 2.0 de 13/12/2019) y este Comité considera que se realiza de conformidad con los principios éticos y normas legales de aplicación.

Lo que firmo en Zaragoza

GONZALEZ
HINJOS
MARIA - DNI
03857456B
Firmado digitalmente
por GONZALEZ
HINJOS MARIA - DNI
03857456B
Fecha: 2019.12.20
16:29:09 +01'00'

María González Hincos

ANEXO 3

ENTREVISTA

1. Fecha de nacimiento: 17.06.2016

Edad: 3 años 9 meses

2. ¿A qué edad se le diagnosticó el síndrome de Ángelman?

Con un año, justo dos días antes de cumplir el año. El día 15.06.2016 (fechas que nunca se borran).

3. La enfermedad puede adquirirse por diferentes formas, en el caso de Marina, ¿el diagnóstico confirma que es por...?

En el caso de Marina, es por Deleción de 15q11-q13 de origen materno; nos llamó mucho la atención porque al ser hereditario no se había dado ningún caso que conociésemos hasta el momento en la familia materna.

4. ¿Cuál fue vuestra reacción al enteraros que tenía síndrome de Ángelman? ¿Cómo lo comunicasteis a la familia? Socialmente, ¿notasteis cambio cuando tuvo el diagnóstico confirmado?

Es el golpe más duro que hemos recibido en la vida, no hay dolor en la vida comparado a lo que sentimos en aquel momento. Llevábamos un tiempo haciéndole pruebas, desde que nos dimos cuenta de que algo no iba bien; fue en ese momento cuando nos empezaron a derivar a atención temprana y otros profesionales. En estos momentos te empiezas a hacer a la idea de que algo puede pasar, pero la preocupación mayor es cuando el neuropediatra nos dijo que había que hacer las pruebas genéticas porque desde el principio buscaban el Síndrome de Ángelman; la neuropediatra no tuvo dudas de que se trataba de este síndrome en ningún momento.

Desde aquel momento te vas haciendo a la idea, empiezas a leer cosas informándote sobre lo que es el síndrome de Ángelman y ahí te llevas el primer golpe. Cuando te confirman que efectivamente lo tiene, es algo que es difícil de describir.

Los primeros días no podíamos parar de llorar, fue una odisea en casa ya que Marina estaba por casa... es lo más duro que hemos vivido hasta el momento. Creo que tendría que pasar algo muy gordo para poder compararlo al dolor que sentimos en aquel momento.

La familia cercana supo desde un primer momento lo que había porque estábamos en manos de médicos, sabían que le estaban haciendo diferentes pruebas... estaban a la corriente de todo.

A la familia no tan cercana y los amigos, se lo comunicamos nada más saberlo a través de llamadas, recibiendo desde ese momento mucho apoyo pero sobre todo de parte de la familia. El apoyo actual es constante, están siempre preocupados, preguntando siempre por Marina. Aunque nuestra familia tengan otros familiares Marina es Marina y todos están muy vinculados a ella.

Socialmente notamos cambio principalmente porque en cuanto a nuestro círculo de amistad, unos nos llamaron enseguida, mientras que otros tardaron mucho tiempo en hacerlo, lo cual entendemos, pero que, en muchos casos era porque no sabían que decir, como dirigirse... hasta que al tiempo decidieron llamar para preguntar qué había pasado y que le ocurría a Marina.

Notamos cambio sí, pero no es una situación en la que nos paramos a pensar... sí que es cierto que a raíz de esto hemos cortado/distanciado relación con gente; tenemos amistades de toda la vida y cuando pasan los meses y nadie pregunta por Marina ni nada o con los eventos que realizamos para recaudar dinero para poder pagar las terapias ya que no existe ningún fármaco para este Síndrome, ninguno se ha movido por venir a ninguno de estos eventos. Al principio te planteas que no vienen porque no han podido pero cuando pasan muchos y ves que no vienen, al final seleccionas, o tu o ellos. Tenemos muy claro que quien sume muy bien, pero el que no aporte nada y si encima resta no lo queremos en nuestra vida; a estas personas las mantenemos a un margen.

Soy (*padre de Marina*) una persona que intenta llevarse bien con todo el mundo pero que, llegado a este punto lo que tengo muy claro es que lo primero es mi hija, luchar por ambas (*hace un año que nació Balma*), por mi mujer, por mi trabajo... tengo muchas cosas en las que centrarme.

5. ¿Qué signo/síntoma notasteis primero? ¿Qué tiempo tenía?

Lo primero que notamos fue principalmente, que tenía un retraso motor, veíamos que iba cumpliendo meses y que no hacía las cosas que supuestamente el resto de niños de su edad hace.

Al principio creíamos que era porque cada niño madura a un tiempo, y en cierto modo es verdad. Pero al final era la pera que no maduró, y al final empezamos a sospechar que algo no iba bien.

El primer signo se dio aproximadamente a los 7 meses y medio/8.

Mi cuñado que es profesor y había estudiado con anterioridad el Síndrome de Ángelman nos puso en situación porque tal como veía a Marina lo intuyó; los médicos y enfermeras no lo veían todavía pero él se había quedado con la copla. Fue por esto el motivo por el que fueron a una musicoterapeuta con la que tenían confianza y que trabajaba muy bien, siendo ella la que confirmó que había un retraso motor muy importante y la que nos aconsejó de que llevásemos a Marina a la pediatra (*profesional que la trataba normalmente y que no había observado nada; las enfermeras que le controlaban el peso y le vacunaban tampoco lo habían hecho*). De aquí fue cuando nos derivaron a la neuropediatra y a atención temprana.

En atención temprana le hicieron una valoración general y se dieron cuenta de que efectivamente, realmente pasaba algo. La neuropediatra fue la que, en cuanto la vio, pidió que le hicieran las pruebas genéticas para evidenciar que se trataba de síndrome de Ángelman.

6. ¿Cuándo comenzó a mantenerse sentado y a deambular sin apoyo?

Empezó a sentarse mal un poco antes de los dos años, pero al hacerlo de forma incorrecta nos dijeron que no le dejásemos sentarse ya que curvaba mucho la espalda y no dejándole sentar evitaríamos malas posiciones; fue a los 2 años y un poco más cuando empezó a sentarse con buena posición tras mucho trabajo detrás.

A los 2 años y medio consiguió dar 2/3 pasos sola. Cuando nació la hermana pequeña (en el mes de *abril*), estaba con sus abuelos ya que nosotros estábamos realizando un curso de formación en Madrid relacionado con el Síndrome de Ángelman y, cuando nos vio en el hospital, fue la primera vez que consiguió dar 10/12 pasos sola sin apoyo para llegar hasta donde estábamos nosotros.

Con 3 años empezaba a andar pero siempre sujeta y fue en septiembre con 3 años y 3 meses cuando comenzó a andar sola. Actualmente cuando se cae se levanta sola sin necesidad de apoyo y comienza con la marcha.

7. ¿Qué manifestaciones neurológicas presenta actualmente?

Actualmente presenta movimientos mal coordinados claramente; falta de equilibrio pero cada vez se maneja mucho mejor, por casa ella es autónoma en deambulación desde enero gracias a la terapia intensiva que realizó en Guadalajara, por lo que podemos decir que presenta una marcha con dificultades; babeo a días, sobre todo cuando se mete cosas a la boca (*casi siempre los lleva*) pero no es un babeo excesivo para que tenga que ir con babero como muchos otros niños con Síndrome de Ángelman; en cuanto a rigidez no presenta rigidez como tal, sí que es verdad que la mano izquierda la tiene más cerrada pero aun así, utiliza las dos manos para pasarse cosas; sí que es verdad que con esa mano presenta más dificultades (*desde el cole, fisios y educación especial le realizan ejercicios para conseguir que abra mejor las manos así como también nos recomiendan que ejercicios realizar en casa para seguir mejorando*). En cuanto a la deglución no tiene ninguna dificultad.

8. ¿Presenta alguna dificultad en extremidad superior? ¿Y en extremidad inferior?

Tiene dificultades a la hora de comer ya que no lo realiza de forma autónoma, no es capaz de ponerse una camiseta/chaqueta sola pero sí que colabora metiendo los brazos. Con extremidad inferior pasa lo mismo, cuando le decimos que hay que ponerse los calcetines, ella levanta el pie para que se lo pongas, le das diferentes órdenes a la vez que le tocas o le indicas que es lo que le demandas y ella cumple estas en todo momento. Va colaborando pero hay que seguir trabajando para intentar lograr que consiga hacerlo completamente sola.

9. ¿Qué alteraciones en el movimiento pueden observarse en Marina?

Más o menos presenta movimientos repetitivos (estereotipias) pero no tan exagerados en comparación con otros niños con la misma enfermedad; lo único que sí que, al estar en la silla de comer, empieza a hacer movimientos hacia adelante y hacia atrás con el tronco y mueve la silla hacia donde quiere, menos mal que tenemos la pared que le hace tope y no puede moverse más, sino sería capaz de moverse por toda la casa así.

Otra de las cosas que se puede observar claramente es el temblor que presenta en ambas manos.

10. En cuanto a la visión y audición, ¿presenta alguna anomalía?

Gracias a dios, no presenta ninguna alteración ni en la vista ni en el oído, no se le pasa una!

Entiende muchísimo todo lo que se le dice, lo que al no comunicarse verbalmente parece que no nos entiende pero sí; te prueba con todo lo que le dices teniendo ya para eso muchísima picardía.

11. El síndrome de Ángelman se caracteriza también por presentar trastorno de sueño, ¿tiene dificultades Marina a la hora de dormir?

Duerme casi toda la noche de tirón, se despierta en su cama (*duerme en su cuarto desde que era muy pequeña, desde que tiene meses*), a veces la oyes hablar cuando se despierta pero no monta escándalo, sí que la escuchas por la mañana pero sin más, ya está acostumbrada a despertarse y estar en su cuarto.

Sí que es verdad que le solemos dar melatonina cuando la llevamos a dormir para que le ayude a coger el sueño pero, como por la mañana va al colegio y por la tarde tiene todos los días terapias al final se cansa y como se cansa, duerme muy bien toda la noche. "Somos muy afortunados en este aspecto".

Alguna noche la ha tenido peor pero sin más, como todas personas; la verdad es que son pocos días los que ha dormido mal.

12. ¿Ha tenido durante estos años algún ataque epiléptico? ¿A qué edad tuvo la primera crisis? ¿La primera fue debida a un cuadro febril? ¿Si ha tenido, recibe algún tipo de fármaco para tratarla? ¿Le es efectivo?

Sí, la primera crisis de epilepsia la tuvo con 14 meses, pero estas crisis que presenta Marina son ausencias, no convulsiones como tal. Sí que es verdad que la primera fue debido a un cuadro febril.

Le daban muy espaciadas, cada muchos meses, no como a otras personas con Síndrome de Ángelman que suelen darle 2/3 veces cada mes, así que sabemos que somos también muy afortunados.

Principalmente toma keppra y depakine para tratar la epilepsia y, desde que lo toma sí que son efectivos, porque como hemos dicho antes, cuando le dan no son seguidos, son espaciados y cuando ocurren, vienen debido generalmente a la fiebre alta. En alguna ocasión sí que le ha dado alguna ausencia sin motivo aparente pero han sido las mínimas.

Debido a este síntoma ha estado 4/5 veces ingresada; recordamos sobre todo una vez que le dio muy fuerte. Estuvo durante todo el día rara y finalmente le dio una ausencia de mayor duración; en ese momento estábamos paseando y nos tocó colocarle una cánula que llevábamos encima pero no le hizo nada. Acto seguido la llevamos a urgencias donde tardaron mucho tiempo en estabilizarla y conseguir que se pusiera bien. El resto de ocasiones que ha estado ingresada ha sido más por precaución y por controlar la fiebre ya que en todas las ocasiones la fiebre ha sido alta.

13. ¿Qué tipo de tratamiento terapéutico está llevando a cabo en este momento?

Actualmente va a fisioterapia, Terapia Ocupacional, logopedia, musicoterapia, osteopatía (1 vez al mes), hidroterapia (*siempre que es posible, ya que no siempre hacen cursos. Cuando los hay no dudamos en llevarla ya que al encantarle el agua podemos trabajar muchos aspectos*), equinoterapia (*actualmente la han suspendido, pero en cuanto se retomen no dudamos en volver a llevarla*). Llevar a Marina a todos estos tratamientos terapéuticos supone un gasto de aproximadamente 1400€ al mes.

En cuanto a la educación, va a un cole ordinario 3 días a la semana y los otros 2, a un colegio de educación especial.

14. Rasgos físicos que presenta:

Actualmente, únicamente presenta ojos claros, piel muy blanca y pelo rubio.

15. Características conductuales

Como ya conoces a Marina puedes observar que presenta la mayoría de las características conductuales comunes de este Síndrome. Presenta ataques de risa y aspecto feliz; conducta hiperactiva; personalidad fácilmente excitable; falta de atención; tendencia a llevarse los objetos a la boca; atracción/fascinación por el agua; hipersensibilidad al calor pero no en exceso (*lo hemos estado estimulando desde pequeña con el secador de pelo y lo lleva mejor. Sí que hay que tener mucho cuidado en verano porque no regula muy bien el calor pero fuera de eso, lo va llevando bien*); llora poco; resiste muy bien el dolor; rabietas fuertes "sin sentido" (*no tiene muchas pero, cuando las tiene, creemos que vienen derivadas de que se frustra al no poder expresarse ya que el lenguaje es nulo, sí que es verdad que hace sonidos y alguno los asociamos a según qué cosas; en ocasiones ha conseguido decir agua, mama... pero no de forma nítida ni clara. Las rabietas es un aspecto que llevamos trabajando desde muy pequeña junto con la psicóloga*) y es tozuda.

Algunas de las características que no presenta como tal son los problemas en la alimentación (ha comido muchísimo desde pequeña y sin dificultad) y los ruidos y sitios en los que hay mucha gente no le agobian ya que desde pequeña ha estado acostumbrada porque nosotros no hemos dejado de hacer vida normal; si hay un momento en el que vemos que se está agobiando o que le cambia la cara nos vamos de donde estamos ya que seguimos con una vida lo más normalizada posible pero no queremos que en ningún momento lo pase mal; por este motivo tampoco suele presentar ansiedad con desconocidos.

No tiene ningún control de esfínteres. En alguna ocasión la sentamos en el baño y sí que consigue orinar o defecar en él, pero no lo hace de forma consciente, sí que sabe que tiene que hacerlo allí pero si no le pones ella no lo pide; estos días hemos estado empezando a quitarle el pañal pero se hace muchas veces pis encima y cuando la sentamos en el váter ahora no quiere hacer nada; no sabemos el motivo pero bueno, cuando empiece el buen tiempo volveremos a intentarlo.

16. Regularmente, ¿qué profesional sanitario le visita para hacer sus controles periódicos? ¿En qué aspectos se centra más?

El que le suele ver más es el neuropediatra, vamos cada varios meses, pero se centra sobre todo en los niveles/valores del ácido valproico porque como toma el depakine, lo que hace es que si te regula una cosa, te fastidia dos. Le valora estos niveles porque están relacionados con el tema del hígado.

Cada 6 meses vamos al hospital a la unidad monográfica del Síndrome de Angelman en el Hospital Puerta de Hierro en Madrid que lo que les hacen es un seguimiento a los niños para tener la máxima información posible sobre Marina. En esta visita vamos familiares de toda España y allí preguntamos dudas y nos las solucionan, también nos dan recomendaciones.

Supuestamente le deberían hacer un electro cada "X" meses para ver la actividad de la cabeza en Marina para ver cómo va, pero en Teruel no se lo hacen.

También es aconsejable realizarle una prueba de sueño para ver la actividad que tienen durante la noche, porque a lo mejor tienen algún tipo de crisis, la actividad mental puede seguir muy activa... pero tampoco le realizan este tipo de pruebas.

17. ¿Qué necesidades demandáis por vuestra parte (*mayor grado de apoyo social, mayor información de cómo intervenir en según qué momentos....*)? ¿Y por la de ella, que creéis que es lo que más necesita trabajar, en qué áreas requiere más de vuestra ayuda? ¿Por qué?

Sobre todo lo que más demandamos es tener más apoyo social, información de cómo intervenir... porque como se trata de una enfermedad rara, consejos de como intervenir en el domicilio con ella, en Teruel todo esto es nulo.

Gracias a que hacemos muchos cursos impartidos por la Asociación Síndrome de Ángelman en diferentes sitios como Madrid, Valencia, Zaragoza... sabemos cómo actuar. Pero esta formación nace de nosotros para intentar saber lo máximo que pueda beneficiar a Marina en cada momento.

Desde el IASS de Teruel no nos dan ningún tipo de información, es un descontrol por parte de la persona responsable. Por ejemplo, ayudas para el transporte para las terapias, ayudas para material específico o adaptación de la casa... no nos informan, nos informamos a base de buscarnos la vida. También gracias al contacto a través de diferentes redes sociales con otras familias con Síndrome de Angelman en España nos vamos enterando, pero la administración a día de hoy deja mucho que desear en este aspecto.

Lo que más necesita trabajar Marina es el tema motor para que tenga la mayor autonomía posible para deambular y desplazarse por el espacio y la cognición (atención, paciencia...). Precisa de nuestra ayuda en todo ya que por ahora es una niña completamente dependiente y a lo largo de su vida lo será en un mayor o menor grado. Encima, al ser diagnosticado por delección tiene peor pronóstico ya que va a ser dependiente toda su vida.

A día de hoy tiene reconocido un grado 3 de dependencia.

Hoy en día, requiere de nuestra ayuda porque no es capaz de hacerse nada, la tienes que vestir, le tienes que dar de comer, le tienes que llevar a los sitios...

Sinceramente, "nosotros trabajamos para que ella consiga ser lo más autónoma posible", a día de hoy es muy pequeña pero el objetivo a largo plazo es que sea lo menos dependiente posible ya que actualmente no se saben a ciencia cierta cuáles son sus capacidades.

18. ¿Ha cambiado mucho vuestra vida desde la enfermedad? ¿En qué aspectos? ¿Y en cuanto a la calidad de vida, creéis que es favorable? ¿Y la de la niña? ¿Por qué?

Sí, claro que ha cambiado. Cuando pasas a ser padre tu vida ya cambia, pero cuando encima te dicen la noticia de que tu hijo tiene una enfermedad rara cambia mucho más. Al final hay que organizar muy bien la cabeza; yo (*papá de Marina*) funciono pensando a muy corto plazo, yo no me planteo cuando Marina tenga 15-20 años, cuando yo ya no este o cuando ya no esté su madre. Si pienso a largo plazo es cuando me hundo.

Cambia por eso, por lo que te he dicho, porque al final todos tenemos una idea de vida; yo solo me planteaba tener una hija porque me gustaría que tuviese todo y tal como está la economía solo pensaba en que si tenía una hija podía darle un mejor futuro. En estos aspectos, ahora tienes que pensar de otra manera, que ahora vas a tener a tu lado toda la vida una persona a la que vas a tener que cuidar, en la que no vamos a poder salir a comprar el pan y dejar a Marina sola en casa...

La calidad de vida intentamos que sea la mejor posible, intentamos hacer lo mismo que hacíamos antes, vamos con Marina a todos los sitios; eso sí, si se tiene que quedar con los abuelos para podernos ir a cenar un día fuera se queda con los abuelos. Intentamos hacer la vida lo más normalizada posible. Como decía antes siempre vamos a "depender" de Marina pero si podemos dejarla un fin de semana e irnos de vacaciones aunque sea un fin de semana lo haremos.

Buscamos la mejor para nosotros y la mejor para Marina. Todo lo que hacemos de cursos, lo que nos sacrificamos y todo lo que ha cambiado nuestra vida y lo que hacemos para que todo gire en torno a Marina lo hacemos para que tenga la mejor calidad de vida posible. Lo que nos planteamos es que no puede ser Marina 24h al día los 365 días al año; es como cualquier otro niño.

Como dicen, en estos casos es muy importante cuidar al cuidador, al final Marina es muy intensa y tener un niño así es muy intenso, por lo que es necesario que tengas la cabeza muy bien y física y mentalmente estés muy bien para poder hacerte cargo bien de tu hijo. De vez en cuando necesitas que alguien se quede con ella, salir, divertirse, airearte y cargar las pilas para luego otra buena temporada seguir trabajando y seguir cuidándola lo mejor posible. El tener algo de tiempo para ti, por poco que sea es fundamental en estos casos.

Hace dos años me acuerdo que pudimos irnos una semana de vacaciones con unos amigos y la actitud y fuerza con la que vinimos no tenía nada que ver a la que nos fuimos.

19. Socialmente, ¿Qué dificultades creéis que son las que presenta Martina? ¿Creéis que tiene un círculo de amigos creados en la guardería/colegio y que puede mantenerlos en el tiempo? ¿Tiene apoyo de estos?

Socialmente presenta todas las dificultades del mundo porque ahora es muy pequeña, es muy graciosa, va al cole (estamos encantados con las profesoras, auxiliares...) y dificultades no las presenta ella como tal porque al ser tan pequeña todavía no es consciente de lo que tiene alrededor. Ella es feliz, no ve lo que hay. Las dificultades vendrán conforme ella vaya creciendo y vayamos yendo al parque y si ella sale bruta como es una de las características de estos niños va a tener mayor dificultad. Además, como el resto de niños se comunican y ella tendrá lo más probable ausencia de habla, lo que hará será subirse al tobogán expresándose a su manera y por lo tanto, lo más seguro es que le miren como si fuese un niño raro y los padres son al final los que también te limitan porque en vez de explicar a sus hijos las cosas, es como que son los primeros que te miran de manera rara.

No tiene un círculo de amigos como tal, sí que conoce a los niños que van con ella todos los días al cole y sí que es verdad que los niños con Marina están todos encantadísimos, todos le ayudan y están encima de ella. Es curioso porque si alguno de ellos lleva un juguete que le gusta a Marina y lo coge no le dicen nada, se lo dejan, pero, si fuese otro compañero, enseguida entre ellos se gritan posicionándose ante el juguete. Todos juegan con ella pero, no puede mantenerlos en el tiempo porque al final los niños van creciendo y las cabezas se van desarrollando de una manera que la de Marina no se va a desarrollar así nunca. Actualmente no quiero pensar en el más allá pero hay que ser conscientes de que va a ser una situación difícil.

Cuando empiecen los cumpleaños en el cole si le invitan claro que irá, pero el miedo está en que los niños juegan de una manera y ella de otra. "No le pongo limites a nada"

20. Hace muy poco tuvo una hermana, ¿Cómo lleva el rol de hermano mayor? ¿Queríais tener otro hijo para ayudarle en el proceso del desarrollo?

Sí, el 1 de abril cumple 1 año. El rol de hermano mayor todavía no se ha experimentado porque todavía es pequeña pero sí que se ha notado que algo de cambio en ella. Tiene su punto de celos. Es cierto que la pequeña interactúa mucho más actualmente y eso se ha notado. Cuando va andando por casa y se encuentra con su hermana que va gateando intenta en todo momento no caerse, no pisarle

pero cuando está tumbada y empieza a mover las piernas algún día le cae alguna patada que le pone las pilas, pero por lo general tiene mucho cuidado. Las bañamos siempre juntas y son lo mejor. No es consciente de que es la hermana mayor como tal pero sí que se ha dado cuenta que hay algo que hace que ya no sea la protagonista de la casa.

Conforme la pequeña vaya creciendo, como estímulo le va a ir muy bien ya que tendrá que coger picardías para hacer lo que la pequeña hace y ella no.

Por un lado no queríamos tener más hijos, pero sí que es cierto que nos planteamos tener otro pero no por tema egoísta en el sentido de que de mayor le pueda cuidar, ya que tú te haces una idea de vida y te dan un golpe en la vida y toda esta idea se va al garete. Igual luego la pequeña es la mejor hermana del mundo y le cuida y procura que no le falte de nada a su hermana o por el contrario pasa completamente de ella. Para el desarrollo sí que le va a ayudar porque Marina va a desarrollar más el sentido de la picardía.

Al plantearle a la neuropediatra que nos estábamos planteando tener otro hijo, nos comentó que le parecía lo mejor, que no merecíamos tener un "hijo sano" y disfrutar el tener un hijo de otra manera y así es, mi Marina que no me la toquen y con la pequeña pues estamos disfrutando todo lo que podemos.

Ahora nos preguntamos que como no nos dimos cuenta antes de que aquí algo pasaba y lo que era es que no teníamos otra hija y como los profesionales que estaban alrededor nuestro no nos decían nada del retraso en el desarrollo de Marina, pues lo que pensábamos era eso, que llevaba un desarrollo más lento. Y ahora ves a la pequeña que con pocos meses imita lo que le haces, toca palmas desde hace un montón... es decir, hace las cosas que tiene que hacer un bebe normal; ahora disfrutamos el ser padres por partida doble, de un niño neurotípico y un niño con diversidad funcional.

21. ¿Contáis con alguna evaluación que podáis aportarme sobre el nivel de desarrollo de la niña?

En principio no, le hicieron una evaluación al entrar al cole pero no nos la aportaron. Sí que tenemos los informes de Terapia Ocupacional y logopedia.

ANEXO 4

DESARROLLO EVOLUTIVO DEL NIÑO ²²	
Habilidades motoras gruesas	<p>3 años:</p> <ul style="list-style-type: none"> - No pueden girar o detenerse de manera repentina o rápida. - Pueden saltar a una distancia de 38 a 60 centímetros. - Pueden subir una escalera sin ayuda, alternando los pies. - Pueden saltar con un pie mediante una serie irregular de saltos con algunas variaciones añadidas.
	<p>4 años:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Pueden controlar de manera más eficiente cuando comenzar la carrera y girar. - Pueden saltar una distancia de 60 a 84 centímetros. - Pueden descender con ayuda una escalera larga alternando los pies. - Pueden saltar en un pie de 4 a 6 pasos.
Avances cognoscitivos (<i>etapa pre-operacional</i>)	<p>2-7 años:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Uso de símbolos. - Comprensión de identidades (<i>objetos en el espacio</i>). - Comprensión de causa y efecto. - Capacidad para clasificar. - Comprensión de número. - Empatía. - Teoría de la mente.

DESARROLLO FÍSICO INFANTIL ²³	
2 años	<ul style="list-style-type: none"> - Indica la necesidad de ir al lavabo. - Conoce su nombre. - Utiliza un prenombre o su nombre para referirse a sí mismo.
3 años	<ul style="list-style-type: none"> - Se abrocha uno o dos botones. - Duerme sin mojar la cama. - Reconoce las diferencias entre hombre y mujer. - Responde al contacto social de adultos conocidos.
4 años	<ul style="list-style-type: none"> - Se viste y se desnuda. - Completa tareas de dos acciones. - Describe sus sentimientos. - Escoge a sus amigos.

DESARROLLO DEL NIÑO EN EL JUEGO PREESCOLAR SEGÚN SUSAN KNOX (36-48 MESES)	
Manejo del espacio	Motricidad gruesa: <ul style="list-style-type: none"> - Más coordinación de los movimientos del cuerpo, camina de manera más fluida, salta, corre, acelera, frena, salta a la pata coja de 3 a 5 veces, atrapa una pelota, arroja la pelota utilizando hombro y codo, salta a distancia.
	Intereses: <ul style="list-style-type: none"> - Todo lo nuevo, manipulación motriz fina, se desafía a sí mismo con tareas más difíciles.
Manejo del material	Manipulación: <ul style="list-style-type: none"> - Actividades de los músculos pequeños → insertar objetos pequeños, clasifica, martillar, cortar.
	Construcción: <ul style="list-style-type: none"> - Realiza productos simples, combina materiales de juego, desarma, diseño tridimensional, diseño evidente.

Manejo del material	<p>Propósito:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Comienza a mostrar interés por el producto terminado.
	<p>Atención:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Alrededor de 30 minutos, juega con un solo objeto o tema 10 minutos.
Simbólico, hacer creer (pretense)	<p>Imitación:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Imitación más compleja del mundo real, énfasis en el juego y animales domésticos, simbólico, experiencias pasadas.
	<p>Dramatización:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Guiones complejos en secuencia simuladas por anticipado, secuencias de historias, simula con juguetes realistas, usa juguetes para representar otros, desempeña muchos personajes con sentimientos (sobre todo con enfado y llanto), poco interés en los disfraces, personajes imaginarios.
Participación	<p>Tipo:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Juego asociativo, sin organización para lograr un fin común, más interés en los iguales que en las actividades, disfruta compañeros, comienza el juego cooperativo, juego grupal.
	<p>Cooperación:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Limitada, comienza a tomar turnos, pide cosas antes que ofrecerlas, escaso interés en controlar a otros, se separa fácilmente, se une a otros en juego.
	<p>Humor:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ríe de palabras sin sentido, rima.
	<p>Lenguaje:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Usa palabras para comunicarse con pares, interés en palabras nuevas, canta canciones simples, usa vocabulario descriptivo, cambia el discurso de acuerdo con el interlocutor.

ANEXO 5



Cronograma al inicio



Cronograma tras realizar
la primera actividad

ANEXO 6

- **Cuestionario volicional pediátrico (PVQ):** evaluación observacional que evalúa la motivación intrínseca de los niños y los factores facilitadores o inhibidores del ambiente sobre la volición del niño. Está diseñado para evaluar a niños de 2 a 7 años.
- **Perfil sensorial:** evalúa los patrones de procesamiento sensorial de un niño en la vida cotidiana. Está diseñado para evaluar a niños de 3 a 14 años y 11 meses.
- **Evaluación para preescolar de Miller:** mide habilidades sensoriales y motoras fundamentales (procesamiento táctil y cinestesia, equilibrio, coordinación y funciones de planificación motora), también tiene ítems para evaluar la cognición y el lenguaje. Está diseñada para evaluar a niños de 2 años y 9 meses a 5 años y 8 meses.
- **Batería de evaluación de Talbot:** mide el funcionamiento motor global, funcionamiento motor fino y autonomía en las AVD's. A su vez evalúa habilidades permitiendo seguir los estadios de la adquisición de estas. Está diseñada para evaluar a niños de 0 a 6 años.

ANEXO 7



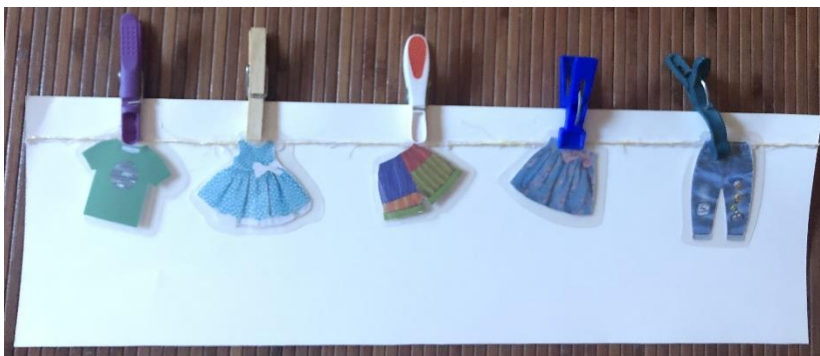
Juego: doy de comer a los animales



Juego: vestimos a la muñeca



Juego: tendemos la ropa (*Imagen 2, pinzas de diferentes presiones*)



ANEXO 8

