



Universidad
Zaragoza



Universidad de Zaragoza
Facultad de Ciencias de la Salud

Grado en Fisioterapia

Curso Académico 2014 / 2015

TRABAJO FIN DE GRADO

**“Abordaje fisioterápico en una niña con
síndrome de Angelman: a propósito de un caso”**

Autora: Adriana Rubio Arnedo

Tutora: María Concepción Sanz Rubio

Co-tutora: Celia López Tello

Introducción. El síndrome de Angelman es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por un retraso psicomotor acompañado de trastornos en el movimiento, un profundo retraso cognitivo con graves dificultades de aprendizaje, habla muy limitada, conducta hiperactiva y risa frecuente, producida por una alteración genética en el que se ve involucrado un cromosoma materno.

Objetivos. Los objetivos se centran en estimular el desarrollo psicomotor tratando de conseguir la máxima independencia, evitando a su vez la aparición de deformidades, ayudándose del uso de dispositivos ortopédicos.

Metodología. Se aplica un diseño AB longitudinal prospectivo. El sujeto de estudio es una niña de 4 años de edad, diagnosticado de síndrome de Angelman, que se manifiesta clínicamente con retraso psicomotor, inestabilidad en el equilibrio estático y dinámico y alteraciones ortopédicas, afectando a su autonomía. Se realiza una valoración fisioterápica inicial para la consiguiente elaboración del plan de intervención fisioterápico, utilizando distintos dispositivos ortopédicos.

Desarrollo. Se aplica el tratamiento fisioterápico 3 veces por semana durante 6 meses, observándose en los resultados de la valoración final una mejoría a nivel motor y cognitivo junto con una mayor autonomía.

Conclusiones. A pesar de que los resultados no son generalizables, el plan de intervención fisioterápico propuesto muestra mejoras en la evolución de la paciente, aunque sería conveniente hacer más estudios para encontrar evidencia de otras vías de tratamiento, dado que es un síndrome poco frecuente.

Palabras clave: síndrome de Angelman, hiperactividad, dispositivos ortopédicos.

Índice

| | |
|---|--------|
| 1. Introducción..... | 3-8 |
| 2. Objetivos..... | 9 |
| 2.1 Objetivo principal..... | 9 |
| 2.2 Objetivos secundarios..... | 9 |
| 3. Metodología..... | 9-20 |
| 3.1 Diseño del estudio..... | 9 |
| 3.2 Materiales..... | 9- 10 |
| 3.3 Descripción del caso..... | 10 |
| 3.4 Antecedentes personales..... | 10- 11 |
| 3.5 Valoración fisioterápica inicial..... | 11-14 |
| 3.6 Diagnóstico fisioterápico..... | 14 |
| 3.7 Plan de intervención fisioterápico..... | 14-20 |
| 4. Desarrollo..... | 20 -24 |
| 4.1 Evolución y seguimiento..... | 20-22 |
| 4.2 Discusión..... | 22-23 |
| 4.3 Limitaciones del estudio..... | 23-24 |
| 5. Conclusiones..... | 24 |
| 6. Bibliografía..... | 25-27 |
| 7. Anexos..... | 28-43 |

1. INTRODUCCIÓN

1.1 Concepto

El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno del neurodesarrollo, de causa genética, que se caracteriza por un retraso psicomotor acompañado de trastornos en el movimiento o equilibrio, un profundo retraso cognitivo con graves dificultades de aprendizaje, habla muy limitada, conducta hiperactiva y risa frecuente.^{1,2}

En 1965 el médico inglés Harry Angelman describe este síndrome al observar a tres pacientes que comparten características similares, como un andar rígido y una risa excesiva.^{3,4}

1.2 Incidencia

En las últimas décadas el número de casos de Angelman ha incrementado, aumentando de 1 caso por cada 25.000-30.000 individuos a 1 caso por cada 12.000-20.000 individuos en la actualidad.

El diagnóstico precoz y correcto de este síndrome ha contribuido a este aumento del número de afectados, puesto que muchos de ellos son diagnosticados erróneamente en otras patologías.^{1,5}

1.3 Etiología

El síndrome de Angelman se debe a una alteración genética en la que se ve involucrado el cromosoma 15q11.2-13 materno, en el cual se encuentra el gen UBE3A. Dicha alteración puede venir dada por diferentes mecanismos.^{1,5}

| | | |
|---|--|---------------------|
| Delección del cromosoma 15q11.2-13 | Supresión intersticial en el cromosoma 15q11.2-13 | 70-75% de los casos |
| Disomía uniparental (UPD) para el cromosoma 15 | No herencia de una copia materna del gen UBE34 | 2-3% de los casos |
| Defectos de impronta | Alteración del restablecimiento de la impresión normal durante la gametogénesis Expresión del gen UBE34 es silenciada o anulada | 3-5% de los casos |
| Mutación del gen UBE34 | Alteración de la impresión y codificación de la proteína ubiquitina | 5-10% de los casos |

Tabla I. Alteraciones genéticas causantes del SA.^{1,5,6}

1.4 Diagnóstico

El diagnóstico de este síndrome se suele realizar durante la infancia, entorno a los 3-7 años de edad³, cuando se perciben alteraciones del desarrollo y del comportamiento por parte de la familia. Normalmente no se reconoce en los recién nacidos o en edades muy tempranas, puesto que los problemas de desarrollo son inespecíficos durante ese tiempo.⁷ En algunos casos llegan a pasar años hasta que se sospecha y se diagnostica correctamente.¹

El diagnóstico diferencial es amplio, y comprende otras patologías como la parálisis cerebral, el autismo o los síndromes de Mowat-Wilson, Prader Willi y Rett, puesto que presentan características comunes que en un primer momento puede dar lugar a diagnósticos erróneos.^{5,8}

| | |
|---|--|
| Delección del cromosoma 15q11.2-13 | Test de metilación del ADN Prueba FISH Estudio molecular |
| Disomía uniparental (UPD) para el cromosoma 15 | Prueba de ADN Estudio molecular |
| Defectos de impronta | Test de metilación del ADN Estudio molecular muy específico |
| Mutación del gen UBE3A | Estudio molecular |

Tabla II. Pruebas para confirmación del síndrome de Angelman.³

1.5 Clínica

El síndrome de Angelman implica disfunciones sensoriomotoras, cognitivas y de otros sistemas que pueden producir complicaciones y dan lugar a un retraso del desarrollo global.

Dentro de los rasgos faciales por los que se caracteriza el síndrome se encuentran la microcefalia (debido a una desaceleración del crecimiento del cráneo) y un occipucio plano.¹ Presentan ojos azules, pelo rubio y piel clara en la mayoría de los casos, acompañados de una lengua y mandíbula prominentes. Tienen la boca grande, dientes pequeños y espaciados, con una tendencia a mantener la lengua entre los labios y un babeo constante.³

El tono muscular se ve alterado, presentando hipotonía axial e hipertonia en las extremidades, sobre todo a nivel distal en los miembros inferiores, acompañados de rigidez articular. Esto se evidencia en la amplitud de los movimientos, ocasionando alteraciones ortopédicas, como puede ser el pie equino.

La altura que llegan a adquirir es menor que la de otros niños, aunque conforme alcanzan la edad adulta, se sitúan en la media. Así mismo, la ganancia de peso en la infancia puede adquirirse de forma lenta presentando problemas de alimentación, pero conforme crecen esto se normaliza, incluso llegando a observarse casos de obesidad al final de la niñez.^{1,3}

En cuanto a las alteraciones del movimiento, se caracterizan por estereotipias, temblor y alteraciones de la marcha. Dentro de las estereotipias

más frecuentes se encuentra el aleteo de manos, que aparece en situaciones de excitación.¹ La pérdida de la deambulaci3n en este s3ndrome resulta frecuente.⁹

El movimiento voluntario es irregular, combinando movimientos lentos y bruscos, mal coordinados y torpes. El desarrollo de las reacciones posturales aparece de manera tard3a.¹

Dentro del fenotipo conductual, presentan hiperactividad, con una actividad incesante con las manos en la boca o en constante movimiento, falta de concentraci3n y de atenci3n, ausencia del habla y deficiencia mental. Se caracterizan por estar aparentemente felices, con risa y sonrisa frecuentes.¹⁰

La epilepsia y las convulsiones son caracter3sticos de este s3ndrome. La edad de inicio var3a ente 1-5 a3os de edad. Suele producirse una disminuci3n de la frecuencia de las crisis epil3pticas con la edad, pero siguen apareciendo a lo largo de la vida.^{8,11}

Los rasgos que se pueden observar en este s3ndrome se resumen en las tablas III, IV y V.

| CARACTER3STICAS CONSISTENTES (100%) |
|--|
| Retraso del desarrollo funcional severo. |
| Trastorno del movimiento o del equilibrio, ataxia de la marcha y/o movimientos de temblor de las extremidades. La marcha puede ir acompa3ada de movimientos inestables, torpes, r3pidos o bruscos. |
| Frecuente risa y/o sonrisa, actitud aparentemente feliz, personalidad f3cilmente excitable, a menudo con aleteo elevado o agitaci3n de las manos y comportamiento hipermotriz. |
| Deterioro del lenguaje, ninguna o m3nima emisi3n de palabras. |

Tabla III. Caracter3sticas cl3nicas consistentes^{1,5}

| CARACTERÍSTICAS FRECUENTES (>80%) |
|---|
| Retraso en el crecimiento y desproporción de la circunferencia de la cabeza, que por lo general resulta en microcefalia a los 2 años. La microcefalia es más pronunciada en los pacientes con deleciones 15q11.2-q13. |
| Convulsiones con aparición antes de los 3 años. La gravedad normalmente disminuye con la edad, pero el trastorno convulsivo dura toda la vida. |
| Encefalograma anormal con un patrón característico con gran amplitud de las ondas de pico lentas. Las anomalías de EEG pueden ocurrir en los 2 primeros años de vida pudiendo preceder a las características clínicas y no está relacionado con las convulsiones. |

Tabla IV. Características clínicas frecuentes^{1,5}

| CARACTERÍSTICAS ASOCIADAS (20-80%) |
|--|
| Occipucio plano |
| Surco occipital |
| Lengua sobresaliente |
| Empuje de la lengua, tendencia a chupar/ trastornos de la deglución |
| Problemas de alimentación y/o hipotonía troncal en infancia |
| Prognatia |
| Boca grande, dientes espaciados, Babeo frecuente, excesiva masticación |
| Estrabismo |
| Piel hipopigmentada, cabello y ojos claros |
| Reflejos tendinosos profundos hiperactivos en la extremidades inferiores |
| Posición del brazo levantada y flexionada durante la marcha |
| Marcha inestable con pronación o valgo de tobillos |
| Aumento de la sensibilidad al calor |
| Alteración del ciclo de sueño-vigilia y menor necesidad de dormir |
| Atracción o fascinación por el agua; fascinación por artículos arrugados |
| Comportamientos anormales en relación con los alimentos |
| Obesidad (en los niños mayores) |
| Escoliosis |
| Estreñimiento |

Tabla V. características clínicas asociadas^{1,5}

1.6 Justificación

El síndrome de Angelman es una enfermedad poco frecuente cuya incidencia ha aumentado en las últimas décadas. Teniendo en cuenta las posibles retracciones y deformidades que pueden aparecer conforme van creciendo, resulta interesante la valoración y la elaboración de un plan de intervención fisioterápico cuando todavía se encuentran en la infancia.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo principal

- Estimulación del desarrollo psicomotor tratando de conseguir la máxima independencia, evitando a su vez la aparición de deformidades.

2.2 Objetivos secundarios

- Control de la higiene postural para evitar patrones anómalos y posibles complicaciones.
- Vigilancia de las posibles actitudes escolióticas y anomalías en el apoyo podal.
- Refuerzo de la estabilidad lumbopélvica.
- Educación de la marcha para conseguir una mayor autonomía.
- Mejora del equilibrio dinámico y estático.
- Mejorar de la manipulación fina.

3. METODOLOGÍA

3.1 Diseño del estudio

Se trata de un estudio experimental intrasujeto ($n=1$) de diseño tipo AB longitudinal prospectivo, en el que una serie de variables dependientes (postura en sedestación, marcha, motricidad gruesa, manipulación de objetos) se miden en una fase inicial; posteriormente se aplica el plan de intervención fisioterápico como variable independiente y finalmente se vuelven a medir las variables dependientes, valorando los cambios que en ellas se producen al haber introducido la variable independiente.

El estudio se realiza bajo el consentimiento de los padres del paciente, tutores legales de éste. (Anexo I)

3.2 Materiales

- Colchoneta y juguetes.
- Pasillo para deambular.
- Escaleras para subir y bajar.

- Mini standing para trabajar el equilibrio.
- Asiento adaptado para manipular en sedestación evitando la W sitting.
- Bipedestador.

3.3 Descripción del caso

El objeto de estudio es una niña de 4 años, diagnosticada de síndrome de Angelman por pérdida del alelo materno, cuyo cuadro clínico puede presentar otros rasgos fenotípicos ya que la región deleccionada es mayor que la del SA.

3.4 Antecedentes personales

Los antecedentes más relevantes se presentan en la tabla III.

| ANTECEDENTES PERSONALES | |
|--------------------------------|--|
| Embarazo | Parto eutócico a las 36 semanas, inducido por rotura prematura de membrana. Peso al nacer: 2420 gramos. Apgar: 8/10. |
| 16 meses de edad | Grado 2 de independencia. Presenta un 67% de discapacidad al mostrar discapacidad múltiple por cromosopatía autosómica de etiología congénita. |
| 18 meses de edad | Escala de desarrollo psicomotor de la primera infancia de Brunet-Lèzine muestra un desarrollo general inferior a su edad cronológica. La edad madurativa global se sitúa alrededor de 9 meses. |
| 24 meses de edad | Primera crisis convulsiva. |
| 32 meses de edad | Más crisis convulsivas. Se prescribe medicación: Depakine dos veces/día |

Tabla VI. Antecedentes personales

| ALTERACIONES ASOCIADAS | |
|---|--|
| Estrabismo divergente constante en ambos ojos | Oclusión ocular tres horas al día, una en cada ojo. |
| Lenguaje y comunicación | No emite ninguna palabra. Sonríe constantemente, ríe a carcajadas. No es capaz de establecer un contacto ocular adecuado, no fija la mirada en lo que hace o con quien está más de 3 segundos. |
| Comprensión | Presenta un retraso mental muy severo. No responde a su nombre. |
| Alimentación | Estancamiento ponderal. Toma alimentos sin necesidad de triturarlos. |
| Control de esfínteres | Usa pañal. |
| Crisis convulsivas | En ocasiones tras presentar cuadros febriles o de agotamiento. |
| Hiperactividad | No tiene capacidad de concentrarse en una tarea, cambia constantemente de actividad. |

Tabla VII. Alteraciones asociadas

En septiembre de 2013 comienza el curso escolar en el CEE Ángel Rivière, donde recibe un tratamiento multidisciplinar, incluyendo sesiones de fisioterapia y logopedia.

3.5 Valoración fisioterápica inicial

Se realiza una observación de la niña en una exploración libre, en la cual ella puede mostrar sus habilidades, cuyos hallazgos se recogen en la tabla VIII.

INSPECCIÓN VISUAL: EXPLORACIÓN LIBRE

Sedestación



En la sedestación en el suelo muestra inestabilidad pélvica, lo que imposibilita una sedestación fisiológica. Adopta posición de W sitting.

En la sedestación en la silla hay una falta de estabilidad.

Es capaz de manipular objetos desde esta posición.

Gateo



Mantiene de forma adecuada la posición de cuadrupedia.

La adopta para desplazarse y jugar.

Bipedestación



Inestable.

Deambulación

Se desplaza tanto gateando como caminando.



| | |
|--|---|
|  | <p>Camina con ayuda del adulto, agarrada a su mano.</p> <p>Deambula aumentando la base de sustentación, adoptando la llamada "deambulación de ángel".</p> <p>Inestable.</p> |
| <p>Cambios de posición</p>  | <p>Es capaz de pasar de cuadrupedia o sedestación a bipedestación y viceversa ayudándose de los elementos que la rodean.</p> |

Tabla VIII. Hallazgos de la exploración libre

En la exploración libre se observa hiperactividad y déficit de concentración en las tareas. Constantemente coge y deja juguetes para llevarlos a la boca o darlos al adulto. La estereotipia que presenta es saltar en el sitio acompañado de un aleteo de manos.

A la palpación no se encuentran alteraciones del tono muscular, salvo una leve hipertonia bilateral de tríceps surales en situaciones de carga. También presenta una leve actitud escoliótica.

Se valora la función motora gruesa a través del "Gross Motor Function Classification System" (GMFCS)¹² (Anexo II) obteniéndose un nivel II.

En la escala "Sedestación en la discapacidad infantil" (EISD) (Anexo III) se obtiene un nivel V. Es capaz de mantener la posición de sedestación de forma independiente si no mueve los miembros o el tronco.

Para valorar la habilidad manual se utiliza la escala "Manual Ability Classification System" (MACS)¹³, situándose en el nivel II. Es importante señalar que no obtiene el nivel I debido a que el déficit de atención que presenta condiciona aspectos de la manipulación.

En la inspección visual de sus manos se puede observar una pinza termino-terminal, con una tendencia a la oposición y de apariencia simiesca, la cual no afecta a su funcionalidad y permite una correcta oposición. En ocasiones parece existir un predominio funcional de la mano izquierda sin establecerse con claridad la dominancia lateral.

Respecto a la exploración de los pies, presenta una leve inestabilidad lateral de tobillo, si bien la alineación del tendón de Aquiles con el calcáneo es correcta. Existe una tendencia dinámica al exceso de flexión plantar, asociado a la hipertonía de tríceps comentada anteriormente.

3.6 Diagnóstico fisioterápico

Paciente de 4 años de edad afectada de síndrome de Angelman que se manifiesta clínicamente con un retraso psicomotor respecto a su edad cronológica: inmadurez lumbopélvica, deambulación no autónoma, inestabilidad en el equilibrio estático y dinámico y leve dificultad en la manipulación fina. Se observan además varias alteraciones ortopédicas asociadas, lo cual afecta a su autonomía.

3.7 Plan de intervención fisioterápico

Teniendo en cuenta los resultados obtenidos en la primera valoración, se establece un tratamiento fisioterápico acorde a sus características.

Se establecen 3 sesiones de fisioterapia semanales, con una duración de 30-45 minutos cada una, durante 6 meses.

- Control de la higiene postural en sedestación en silla.

Conociendo el nivel de sedestación de la paciente gracias a la valoración inicial, se lleva a cabo la elaboración de un asiento moldeado pélvico. Este asiento es confeccionado con yeso utilizando como molde el cuerpo del propio niño, por lo que está hecho ajustándose a sus necesidades.

Permite una alineación adecuada en los tres planos del espacio, evitando así la aparición de deformidades derivadas de una sedestación no controlada. Le proporciona una simetría pélvica en la carga de peso en esta posición y un movimiento postural efectivo retornando el centro de la masa corporal hacia la base de soporte. Una correcta sedestación permite una mejor funcionalidad a nivel de los miembros superiores.¹⁴

Este asiento puede adaptarse a otros elementos de sedestación, por lo que está incluido en la trona de clase.



- Control de la higiene postural en sedestación en suelo y mejora de la funcionalidad de los miembros superiores.

A principio de curso presentaba tendencia a adoptar la posición de W sitting (abducción y rotación interna de cadera) al jugar en sedestación, debido fundamentalmente a la falta de estabilidad lumbopélvica; lo cual puede llegar a causar alteraciones a nivel de la articulación coxofemoral.

Mediante el asiento que aparece en la imagen se ayuda a corregir esta posición, manteniendo una correcta alineación de los miembros inferiores. Además, las habilidades manipulativas no se ven comprometidas, sino que se ven facilitadas al presentar una correcta ergonomía.



- Búsqueda de la autonomía en la marcha.

Tras la valoración de las extremidades inferiores se prescribe el uso de DAFO 4¹⁵ para el control de la estabilidad lateral de tobillo, lo que va a permitir una marcha más firme. A este modelo de órtesis dinámica se le añade una cincha postmaleolar elástica para contener y modelar el exceso de flexión plantar.

Tiene bien integrado los pasos de la marcha. Cuando los niños con este síndrome comienzan a andar, pueden utilizar un andador o taca-taca, aunque para muchos supone un problema más que una ayuda. Suelen ir mejor si se les coge de la mano, y conforme adquieren más seguridad, van cogidos del dedo.¹⁶ Éste es el proceso que en este caso se ha seguido; comenzando a principio de

curso andando de la mano, soltándose de forma progresiva y consiguiendo así una marcha cada vez más autónoma.



- Mejora del equilibrio y maduración del sistema vestibular.

El equilibrio es la habilidad que mantiene la orientación del cuerpo en relación con el ambiente externo y que depende de la transmisión continua visual, somatosensorial y de la información vestibular y propioceptiva, además de la coordinación de los patrones de reclutamiento neuromotor. Cuando se ve comprometida esta habilidad, la estabilidad podría reducirse, aumentando así la oscilación del cuerpo.¹⁷

Para mejorar el equilibrio se realizó a principio de curso un mini standing, sujeción que sólo llega hasta por debajo de las rodillas. El mini standing es un dispositivo de escayola fabricado a la medida del niño, diseñado para que puedan mantener la verticalidad. Es útil para aquellos que tienen problemas para controlar los límites de estabilidad suficientes para mantener una bipedestación dinámica y son incapaces de desarrollar respuestas posturales anticipadoras con sus propios movimientos voluntarios.¹⁴



El mini standing se emplea para ayudar al paciente a desarrollar los ajustes de reequilibración dinámica mediante la activación de la estrategia rodilla-cadera. Una de las maneras de practicar el equilibrio se basa en la desestabilización de la paciente, de manera que no puede haber un ajuste postural, permitiendo el uso de estrategias de movimiento en el plano sagital (posterior-anterior) y en el plano frontal (medial-lateral), para mantener el equilibrio en muchas circunstancias.¹⁷ En el mini standing se han ido realizando diferentes ejercicios con juguetes para trabajar el equilibrio:



- Mejora de la motricidad fina.

Para trabajar la manipulación y la coordinación de ejercicios, realizamos juegos en los que se necesite una mayor precisión y coordinación visuo-manual, como puede ser las que se ve en la imagen:



- Programa de bipedestación

Estos programas permiten conseguir la posición de bipedestación, en este caso, a través de un bipedestador, que ayuda a reducir o evitar las alteraciones secundarias manteniendo la extensibilidad de las extremidades inferiores, mantener o aumentar la densidad mineral ósea y promover un desarrollo musculoesquelético adecuado.¹⁴

Diariamente hace uso del bipedestador entre 45-60 minutos.



4. DESARROLLO

4.1 Evolución y seguimiento

Una vez aplicado el tratamiento fisioterápico, se realiza una valoración fisioterápica final con el propósito de comprobar los efectos que éste ha tenido en el niño.

Los hallazgos obtenidos en la valoración final se muestran en la tabla IX.

| INSPECCIÓN VISUAL: EXPLORACIÓN LIBRE | |
|--------------------------------------|--|
| Sedestación | Sedestación en suelo correcta y espontanea; La posición de W sitting aparece de forma muy esporádica y es fácilmente reconducible. Sedestación en silla correcta. |
| Gateo | Gatea para jugar, no para desplazarse |



| | |
|---|--|
| <p>Bipedestación</p> | <p>Se ha conseguido mejorar el equilibrio en bipedestación estática, necesitando cada vez menos buscar algo en lo que agarrarse</p> <p>En el equilibrio dinámico se muestra inestabilidad</p> |
| <p>Deambulación</p>  | <p>Ya no utiliza el gateo tanto para desplazarse, sino para jugar en suelo</p> <p>Ahora recurre de forma habitual a la marcha como forma de exploración y desplazamiento por el entorno, caminando de forma independiente y rechazando la ayuda del adulto cuando tiene un objetivo claro en su desplazamiento.</p> <p>La marcha desarrollada es típica del síndrome de Angelman, inestable y con aumento de la base de sustentación</p> |
| <p>Cambios de posición</p> | <p>Realiza los cambios de posición con más seguridad</p> |
| <p>Subir y bajar escaleras</p>  | <p>La buena evolución de la niña y su creciente autonomía ha permitido añadir a lo largo del estudio el entrenamiento en escalera como nuevo objetivo fisioterápico.</p> <p>Va buscando la autonomía en esta actividad agarrándose a la barra lateral con las dos manos realizando una subida y bajada lateral</p> <p>También es capaz de subir y bajar dando una mano al adulto y colocando la otra en la barra lateral</p> |

Tabla IX. Hallazgos de la exploración libre en la valoración final

Al final del tratamiento, en el Gross Motor Function Classification System" (GMFCS)¹² (Anexo II) se le atribuye un nivel I incompleto.

En la escala "Sedestación en la discapacidad infantil" (EISD) (Anexo III) actualmente se encuentra en un nivel VII. Es capaz de, sin utilizar las manos para apoyarse, inclinar el tronco lateralmente y enderezarlo, volviendo a la posición neutra.

En cuanto a la habilidad manual valorada con la escala "Manual Ability Classification System" (MACS)¹³, se sitúa en el nivel II.

Respecto a las órtesis, va a utilizar órtesis submaleolares en lugar del DAFO 4 que ha utilizado todo el curso escolar. Clínicamente, la niña ya no cumple criterios teóricos que justifiquen el empleo de órtesis, pero en la práctica le aportan una marcha más estable; por ello se decide continuar varios meses más con soporte ortopédico hasta que afiance la marcha libre.

Alrededor de los 3 años algunos niños con SA que presentan un desarrollo más avanzado pueden empezar a comunicarse o a indicar algunas de sus necesidades mediante gestos simples, aumenta su comprensión y obediencia a ciertas órdenes.¹⁸ Esta mejoría a nivel cognitivo se ha observado hacia el final del tratamiento, siendo capaz de entender y ejecutar órdenes como "vamos al comedor" o "mete los juguetes en el cubo".

4.2 Discusión

Consideramos que es importante que se realice un diagnóstico correcto y lo antes posible de este síndrome, para un temprano y adecuado enfoque de tratamiento, puesto que el diagnóstico muchas veces es erróneo o en edades avanzadas debido a que los pacientes son producto de embarazos normales, con ausencia de defectos congénitos mayores y perímetro cefálico dentro de parámetros normales. Además, en los períodos neonatal y lactante los síntomas son inespecíficos y se consideran inicialmente otras patologías.^{19,20}

Una vez realizado el correcto diagnóstico, el tratamiento debe ser multidisciplinar, teniendo en cuenta que no sólo existe una afectación de las habilidades motoras, para lo cual se remarca la importancia de la terapia física temprana de cara a evitar mayores afectaciones,²¹ sino también la presencia de

crisis convulsivas severas que precisan de medicación, o la ausencia o escasa presencia del habla, para lo cual se requieren diferentes profesionales sanitarios.¹⁹ Realmente no existe un tratamiento curativo, pero sus síntomas se pueden tratar, haciendo referencia a la fisioterapia, mediante programas adecuados de atención temprana y a través de tratamientos ortopédicos, evitando de esta manera la aparición de deformidades musculoesqueléticas irreductibles y logrando un desarrollo psicomotor lo más normalizado posible.¹⁸

Respecto al uso de órtesis, podemos hablar de AFOs y DAFOs. Las AFOs son diseñadas para limitar movimientos de tobillo no deseados, específicamente la flexión plantar, mientras que las DAFOs (órtesis dinámicas de pie-tobillo), usadas en pacientes con alteraciones neuromusculares y elegidas en este caso, son diseñadas para sostener el pie y el tobillo, afectando además al movimiento del cuerpo entero. Contemplan el concepto de agarre del pie y permite corregir y/o controlar las frecuentes anomalías posturales cuando existen alteraciones neuromusculares. Son flexibles y encajan con los contornos del pie, puesto que son realizadas a medida. Es importante tener en cuenta que conforme el paciente crece o cambian los objetivos funcionales, los requerimientos ortésicos también pueden cambiar. Mills (1984) encontró que las férulas mejoran significativamente la posición de reposo del tobillo, sugiriendo así que pueden ser utilizados para mejorar la posición de la articulación sin miedo a que pueda aumentar el tono muscular.^{22,23}

4.3 Limitaciones del estudio

- Debido al retraso mental y el gran déficit cognitivo, junto con la hiperactividad característica de este síndrome, se han presentado dificultades a la hora de la valoración, puesto que no se podían dar órdenes a la hora de ejecutar movimientos concretos y por lo tanto no todas las escalas que se plantearon utilizar en un principio pudieron ser realizadas.
- Dado que es una patología considerada como poco frecuente, no se ha encontrado mucha bibliografía ni casos registrados de este síndrome.

- El seguimiento del caso ha sido en un período de tiempo breve, aunque a pesar de ello se han conseguido resultados de mejoría.
- Teniendo en cuenta que el estudio trata de la valoración e intervención de un caso concreto e individualizado, no es posible inducir los resultados obtenidos a un colectivo de mayor tamaño.

5. CONCLUSIONES

- Se considera que el tratamiento fisioterápico que se está llevando a cabo es efectivo y necesario, puesto que desde las primeras sesiones se ha percibido una evidente mejoría, no sólo en la motricidad, sino también un avance prometedor en sus capacidades cognitivas.
- El uso de órtesis ha permitido controlar y corregir patrones motores anormales y conseguir una mejor higiene postural.
- La evolución y pronóstico es favorable

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Solera Jiménez S. Tratamiento fisioterápico de los niños con síndrome de Angelman. Reduca. 2013;5(2):1-52.
2. Álamos F, Julio M.V, Mena A, David P. Síndrome de Angelman y Epilepsia: Descripción de un Caso Clínico. Rev chilena de epilepsia. 2014; 14(2):39-44.
3. Bautista Salido I. Los niños con síndrome de Angelman. Revista digital en enfoques educativos.
4. Kara OK, Mutlu A, Gunel MK, Haililoglu G. Do the physiotherapy results make us happy in a case with "happy puppet" (Angelman) syndrome? BMJ Case Report Dec 2010.
5. Williams CA, Driscoll DJ, Dagli AI. Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. Genetics in medicine: Official journal of the American College of Medical Genetics. 2010;12(7):385-395.
6. Van Buggenhout G, Fryns JP. Angelman syndrome (AS, MIM 105830). European Journal of Human Genetics. 2009;17(11):1367-1373.
7. Faife Abril LC, Mayo Chirino IV. Angelman Syndrome. Revista Cubana de Medicina General Integral. 2012;28(3):331-339.
8. Fridman C, Kok F, Diamant A, Koiffmann CP. Síndrome de Angelman: Causa frequentemente não reconhecida de deficiência mental e epilepsia. Relato do caso. Arq neuropsiquiatr. 1997;55(2):329-333.
9. Alarcón Martínez H, Casas Fernández C, Martínez Salcedo E, Domingo Jiménez R, Puche Mira A, Valera Párraga F. Angelman Syndrome and fear of walking. Psychomotor involution? Revista neurología. 2012;54(11):703-704.

10. García Ramírez M, Csanyi B, Martínez Antón J, Delgado Marqués M, Bauzano Poley E. Síndrome de Angelman: diagnóstico genético y clínico. Revisión de nuestra causística. *Anales de pediatría*. 2008;69(3):232-238.
11. Thibert LR, Conant KD, Braun EK, Bruno P, Said RR, Nespeca MP, Thiele EA. Epilepsy in Angelman syndrome: A questionnaire-based assessment of the natural history and current treatment opinions. *Epilepsia*. 2009;50(11):2369-2376.
12. Palisano RJ, Rosenbaum P, Bartlett D, Livingston MH. Content validity of the expanded and revised Gross Motor Function Classification System. *Dev Med Child Neurol*. 2008;50:744-750.
13. Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rösblad B, Beckung E, Arner M, Öhrvall AM, et al. The manual ability classification system for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. *Dev Med Child Neurol*. 2006;48:549-554.
14. Macías Merlo L, Fagoaga Mata J. Fisioterapia en pediatría. Madrid: Ed McGraw-Hill; 2002.
15. Lam WK, Leong JCY, Li YH, Hu Y, Lu WW. Biomechanical and electromyographic evaluation of ankle foot orthosis and dynamic ankle foot orthosis in spastic cerebral palsy. *Gait & Posture*. 2005;22:189-197.
16. Arias Pastor M, Del Barrio J.A, Pérez Gil E. Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones: Síndrome de Angelman. *FEAPS*. 2006;8:191-223.

17. Pessarelli Visicato L, Souza Neves da Costa C, Stamato Taube O.L, Carolina de Campos A. Proposta de actuação fisioterapêutica em uma criança com síndrome de Angelman, enfatizando o equilíbrio postural: estudo de caso. *Fisioterapia e Pesquisa*. 2013;20(1):70-75.
18. Díaz Caneja Sela, P. Atención temprana en el síndrome de Angelman: La importancia de la comunicación. 2013;1-13.
19. Frenkel Salamón F, Villarreal López G, Hirsch Mogyoros R, De Lourdes Cornú M. Síndrome de Angelman: Diagnóstico temprano. *An Med Asoc Med Hosp ABC*. 2002;47(3):171-174.
20. Rodillo E, López I, Youlton R. Síndrome de Angelman: diagnóstico precoz. *Dev CLC*. 2014;15(3):1-6.
21. Zori RT, Hendrickson J, Woolven S, Whidden EM, Gray B, Williams CA. Angelman's syndrome: Clinical profile. *J Child Neurol*. 1992;7:270-80.
22. Barenys R, Macías L, Manzananas A. Uso de las férulas, splints y órtesis para las extremidades inferiores. Revisión de la literatura sobre la eficacia en niños con trastornos neurológicos. *SEFIP*;2011;1-8.
23. Radtka S.A, Skinner S.R, Dixon D.M, Johanson M.E. a comparison of gait with solid, dynamic, and no ankle-foot orthoses in children with spastic cerebral palsy. *Phys ther*. 1997;77:395-409.

7. ANEXOS

Anexo I

Con motivo de la realización del trabajo de fin de grado de Dña. _____ con DNI _____ estudiante de Fisioterapia de la Universidad de Zaragoza, se solicita al padre, madre o tutor legal del alumno que recibe tratamiento fisioterápico en el C.E.E. Ángel Rivièrre de Zaragoza, la participación de su hijo, hija o tutelado en el mismo como sujeto experimental. Dicho trabajo consistirá en un estudio a propósito de un caso a cerca de la actuación fisioterápica y seguimiento de la misma en la patología neuromotriz en un niño en edad escolar.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Ante la imposibilidad de D/Dña _____ con DNI _____ de prestar autorización legalmente válida por ser menor de edad. D/Dña. _____ con DNI _____ en calidad de padre, madre o tutor legal autoriza / no autoriza de forma libre, voluntaria y consciente su participación en el estudio en calidad de sujeto experimental y da su conformidad para que los datos clínicos de su hijo, hija o tutelado sean revisados por personal ajeno al centro, para los fines del estudio. Así mismo conoce su derecho a retirar su consentimiento en cualquier momento durante el estudio sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.

_____, a ____ de _____ de _____

Firma padre, madre o tutor: Firma investigador:

ANEXO 2: GROSS MOTOR FUNCTION CLASSIFICATION SYSTEM

*Canchild Centre for Childhood Disability
Research. Institute for Applied Sciences,
McMaster University,*

*1400 Main Street West, Room 408, Hamilton, ON, Ontario, Canada, L8S
1C7 Tel: 905-525-9140 ext 27850 Fax: 905-522-6095*

E-mail: canchild@mcmaster.ca Website: www.canchild.ca

GMFCS– E & R

GROSS MOTOR FUNCTION CLASSIFICATION SYSTEM

Extendida y Revisada

GMFCS– E & R © Robert Palisano, Peter Rosenbaum, Doreen Bartlett, Michael Livingstone, 2007
Canchild Centre for Childhood Disability Research, McMaster University

GMFCS © Robert Palisano, Peter Rosenbaum, Stephen Walter, Diane Russell, Ellen Word, Barbara Galuppi, 1997

Canchild Centre for Childhood Disability Research, McMaster University

(Reference: Dev. Med. Chile. Neurol. 1997; 39:214-233)

INTRODUCCIÓN & INSTRUCCIONES DE USO

El Sistema de Clasificación de la Función Motriz (GMFCS) para la parálisis cerebral se basa en el movimiento que se inicia voluntariamente, con énfasis en la sedestación, las transferencias y la movilidad. Nuestro criterio primordial al definir cinco niveles en nuestro sistema de clasificación ha sido que las diferencias entre niveles deberían ser significativas en la vida cotidiana. Las diferencias se basan en limitaciones funcionales, la necesidad de utilizar dispositivos de apoyo manual para la movilidad (tales como andadores, bastones, muletas) o sillas de ruedas y, en menor medida, en la cualidad del movimiento. Las diferencias entre los niveles I y II no son tan pronunciadas como las diferencias entre otros niveles, particularmente para los menores de dos años.

La expansión de la GMCS (2007) incluye una banda de edad para jóvenes de 12 a 18 años y enfatiza los conceptos inherentes a la Clasificación CIF de la OMS. Animamos a los usuarios a estar atentos al efecto que pueden tener los factores ambientales y personales que se observan o de los que podemos obtener información acreditada. El objetivo de la GMFCS es determinar cual es el nivel que representa mejor las capacidades y limitaciones del niño o del joven en relación con las funciones motrices globales. El énfasis es en el desempeño en casa, en el colegio o en los lugares comunitarios (lo que hacen en realidad) más que su mejor rendimiento en un momento dado (la capacidad de la CIF). Por lo tanto es importante clasificar el desempeño actual y no los juicios sobre la calidad del movimiento o los pronósticos de mejoría.

El título para cada nivel es el método de movilidad que es más característico del desempeño después de los 6 años de edad. Las descripciones de las capacidades funcionales y las limitaciones para cada tramo de edad son amplias y no tratan de describir de forma exhaustiva todos los aspectos funcionales del individuo. Por ejemplo, un niño con hemiplejía que es incapaz de gatear sobre sus pies y manos, pero que, por otro lado, cumple los requisitos del nivel I (p. ej., puede incorporarse a bipedestación y andar), debería ser clasificado en el nivel I. La escala es ordinal, sin intención de que la distancia entre niveles sea igual ni de que los niños y jóvenes con parálisis cerebral tengan una distribución semejante en los cinco niveles. Se proporciona un resumen de las diferencias entre niveles para ayudar a determinar el nivel que se aproxima más a la función motora real del niño o del joven.

Se reconoce que la expresión de la función motriz varía con la edad, especialmente durante la primera infancia. Para cada nivel se ofrecen descripciones distintas para cada tramo de edad. En los niños que tienen menos de 2 años hay que tener en cuenta la edad corregida si son prematuros. Las descripciones para el tramo de 6 a 12 años y de 12 a 18 años reflejan el posible impacto de los factores ambientales (p. ej., las distancias en

el colegio y en la comunidad) y de los factores personales (p. ej., en función de las demandas en el gasto de energía o de la diversidad de preferencias personales) en los métodos de desplazamiento que se usan.

Se ha hecho un esfuerzo para subrayar las capacidades frente a las limitaciones. Así, como principio general, la función motriz global de los niños y los jóvenes que son capaces de realizar las funciones descritas para un nivel concreto conducirá probablemente a su clasificación en ese nivel o en el inmediato superior; por el contrario, la función motora global de los niños que no pueden realizar las funciones de un nivel determinado será clasificada por debajo de ese nivel.

GLOSARIO DE DEFINICIONES

Andador con soporte corporal. - Un dispositivo para la movilidad que sostiene la pelvis y el tronco. Otra persona tiene que colocar al niño/joven en el andador.

Dispositivo de movilidad con sujeción manual. - bastones manuales, bastones ingleses y andadores que no sostienen el tronco durante la marcha

Asistencia física. - Otra persona que asiste manualmente al niño/joven en el desplazamiento

Sistemas de propulsión a motor. - El niño/joven controla activamente la palanca de mando o el interruptor que facilita la movilidad independiente. El dispositivo puede ser una silla de ruedas, ciclomotor o cualquier otro dispositivo provisto de motor.

Silla de ruedas de propulsión manual. - El niño/joven utiliza activamente los brazos y manos para impulsar las ruedas de la silla y desplazarse.

Transportado. - Una persona empuja el dispositivo de movilidad (silla de ruedas, cochecito de niño, etc.) para desplazar el niño/joven de un lugar a otro.

Anda. - Si no se especifica lo contrario indica que no hay asistencia física de otra persona ni uso de apoyos manuales. Esta categoría admite el uso de ortesis (corsé o férula)

Movilidad con ruedas. - Se refiere a cualquier dispositivo con ruedas que permite el movimiento (p. ej.: silla de ruedas manual, con motor, etc.)

RESUMEN DESCRIPTIVO DE CADA NIVEL

NIVEL I – Anda sin limitaciones

NIVEL II – Anda con limitaciones

NIVEL III – Anda utilizando un dispositivo de movilidad con sujeción manual

NIVEL IV – Autonomía para la movilidad con limitaciones; puede usar sistemas de propulsión a motor

NIVEL V – Transportado en una silla de ruedas manual

DIFERENCIAS ENTRE NIVELES

Diferencias entre el Nivel I y el II

- ☐ *En el nivel II los niños y los adolescentes tienen limitaciones para andar distancias largas y mantener el equilibrio*
- ☐ *Pueden necesitar un dispositivo de apoyo manual a la movilidad cuando están aprendiendo a andar*
- ☐ *Pueden precisar dispositivos de ruedas para desplazarse largas distancias*
- ☐ *Requieren un pasamano para subir y bajar escaleras*
- ☐ *No son capaces de correr y saltar*

Diferencias entre el Nivel II y el III

- ☐ *Los niños del nivel II son capaces de andar sin un dispositivo de apoyo manual a partir de los 4 años (aunque puedan querer usarlo a veces)*
- ☐ *Los niños del nivel III necesitan un dispositivo de apoyo manual para andar en interiores y usan un dispositivo de ruedas para desplazarse en exteriores y en la comunidad.*

Diferencias entre el Nivel III y el IV

- ☐ *Los niños y adolescentes del nivel III se sientan de forma autónoma o precisan en todo caso un apoyo limitado para mantenerse sentados, son más independientes en las transferencias en bipedestación y andan con un dispositivo de apoyo manual.*
- ☐ *Los niños y adolescentes del nivel IV también pueden hacer cosas mientras están sentados (habitualmente con apoyo) pero su capacidad de autodesplazamiento está muy limitada. Hay que transportarlos en una silla manual o usar una silla autopropulsada*

Diferencias entre el Nivel III y el IV

- ☐ *Los niños del nivel V están limitados en sus posibilidades de mantener la cabeza, el tronco y las extremidades contra la gravedad. Requieren tecnología de apoyo para mejorar la alineación de la cabeza, la sedestación, la bipedestación y la movilidad, pero las limitaciones son de un grado que no es posible una compensación plena con equipamiento. La autonomía en la movilidad solo se obtiene si pueden aprender a operar una silla autopropulsada*

0-2 años

Nivel I

- ☐ Realiza transiciones a y desde sedestación
- ☐ Se mantiene sentado en el suelo con las manos libres para manipular objetos
- ☐ Gatea sobre manos y rodillas
- ☐ Se pone de pie y da pasos sujetándose a los muebles.
- ☐ Anda entre los 18 meses y 2 años sin necesidad de ayudas de movilidad.

Nivel II

- ☐ Se mantiene sentado en el suelo pero puede necesitar el uso de las manos para mantener el equilibrio.
- ☐ Se arrastra sobre el estómago o gatea sobre manos y rodillas
- ☐ Puede intentar ponerse de pie y dar pasos sujetándose a los muebles.

Nivel III

- ☐ Se mantiene sentado en el suelo cuando tiene apoyo en la parte inferior de la espalda
- ☐ Voltea y se arrastra sobre el estómago

Nivel IV

- ☐ Control de la cabeza
- ☐ Se mantiene sentado en el suelo con apoyo completo del tronco
- ☐ Voltea de prono a supino, y puede que voltee de supino a prono

Nivel V

- ☐ Las deficiencias físicas limitan el control voluntario del movimiento.
- ☐ Los niños no pueden mantener la cabeza o el tronco contra la fuerza de la gravedad.
- ☐ Necesitan ayuda del adulto para voltear

2-4 años

Nivel I

- ☐ Realiza transiciones a y desde sedestación y bipedestación sin ayuda del adulto.
- ☐ Se mantiene sentado en el suelo con los manos libres para manipular objetos.
- ☐ Anda como medio de movilidad preferido sin necesidad de ayudas

Nivel II

- ☐ Realiza transiciones a y desde sedestación sin ayuda del adulto y se incorpora a de pié apoyándose en superficies estables
- ☐ Se mantiene sentado en el suelo pero puede tener problemas de equilibrio cuando usa las dos manos para manipular.
- ☐ Gatea sobre manos y rodillas con un patrón recíproco.
- ☐ Se desplaza sujetándose a los muebles o anda usando alguna ayuda como medio de movilidad preferido

Nivel III

- ☐ Se mantiene sentado, a menudo poniéndose en W (con rotación interna de caderas y rodillas), y puede necesitar ayuda del adulto para sentarse.
- ☐ Se arrastra sobre el estomago o gatea sobre manos y rodillas (frecuentemente sin patrón recíproco) como medios de autopropulsión.
- ☐ Puede incorporarse a de pié y desplazarse apoyándose cortas distancias.
- ☐ Puede andar pequeños tramos en casa con un dispositivo de apoyo manual (andador) y ayuda del adulto para giros

Nivel IV

- ☐ Los niños se sientan en el suelo cuando se les coloca pero no pueden mantenerse sentados en el suelo sin apoyo de las manos para equilibrarse. Pierden el control con facilidad.
- ☐ Suelen necesitar ayudas especiales para sentarse o estar de pié.
- ☐ El desplazamiento por una habitación lo consiguen rodando o arrastrándose o con gateo de arrastre simétrico.

Nivel V

- ☐ Las deficiencias físicas restringen el control voluntario del movimiento y la capacidad para mantener la cabeza y el tronco contra la fuerza de la gravedad
- ☐ Todas las áreas de la función motora están limitadas. Las limitaciones funcionales para sentarse y estar de pié no pueden compensarse plenamente mediante el uso de tecnología de apoyo.
- ☐ En el nivel V los niños no tienen posibilidades de movimiento independiente y hay que transportarlos.
- ☐ Algunos pueden tener alguna autonomía utilizando una silla autopropulsada equipada con extensas adaptaciones.

4-6 años

Nivel I

- ☐ Se sienta y se levanta de la silla *sin necesidad de apoyar las manos*.
- ☐ Se incorpora a bipedestación desde el suelo o desde la silla sin necesidad de apoyo.
- ☐ Anda en interiores y exteriores y sube escaleras.
- ☐ Empieza a correr y saltar

Nivel II

- ☐ Se sienta en la silla con las manos libres para manipular objetos
- ☐ Se incorpora a bipedestación desde el suelo o desde la silla pero a menudo precisa una superficie estable para apoyarse o sujetarse con los brazos.
- ☐ Anda en interiores o, en exteriores, en distancias cortas y superficies regulares sin necesidad de ayudas de movilidad.
- ☐ Sube escaleras sujetándose al pasamanos pero no es capaz de correr o saltar

Nivel III

- ☐ Se sienta en una silla normal pero puede necesitar apoyo pélvico o en el tronco para maximizar la función manual.
- ☐ Se sienta y se levanta apoyándose en una superficie estable para sujetarse o impulsarse con las manos.
- ☐ Anda con un dispositivo de ayuda manual a la movilidad en superficies lisas.
- ☐ Sube escaleras con ayuda de otra persona.
- ☐ Dependientes para desplazarse fuera de casa o en terrenos irregulares.

Nivel IV

- ☐ Pueden sentarse en sillas pero necesitan apoyo del tronco para maximizar la manipulación.
- ☐ Para sentarse o levantarse necesitan ayuda del adulto o una superficie estable para impulsarse o sujetarse con los brazos
- ☐ De forma excepcional andan pequeños tramos con andador y supervisión del adulto pero tienen dificultades para los giros y para mantener el equilibrio en terrenos irregulares.
- ☐ Para el desplazamiento comunitario hay que transportarlos. La autonomía de desplazamiento sólo es posible con sillas autopropulsadas.

Nivel V

- ☐ Las deficiencias físicas restringen el control voluntario del movimiento y la capacidad para mantener la cabeza y el tronco contra la fuerza de la gravedad
- ☐ Todas las áreas de la función motora están limitadas. Las limitaciones funcionales para sentarse y estar de pie no pueden compensarse plenamente mediante el uso de tecnología de apoyo.
- ☐ En el nivel V los niños no tienen posibilidades de movimiento independiente y hay que transportarlos.
- ☐ Algunos pueden tener alguna autonomía utilizando una silla autopropulsada equipada con extensas adaptaciones.

6-12 años

Nivel I

- ☐ Anda por casa, el colegio, y por la comunidad.
- ☐ Capaz de subir y bajar rampas sin ayuda y escaleras sin utilizar pasamano.
- ☐ Corre o salta pero la velocidad, el equilibrio y la coordinación están limitadas.
- ☐ Puede participar en deportes y actividades físicas en función de sus opciones personales y de los factores ambientales.

Nivel II

- ☐ Andan de forma autónoma en la mayoría de los contextos.
- ☐ Tienen dificultades en superficies irregulares o inclinadas, distancias largas, lugares llenos de gente o con pocos espacios, o si tienen que transportar objetos.
- ☐ Sube y baja escaleras sujetándose al pasamano o con ayuda de otra persona si no lo hay.
- ☐ En el exterior, en la comunidad, pueden andar con ayuda de otra persona, un dispositivo de apoyo manual o con una silla cuando tienen que desplazarse distancias largas.
- ☐ Si existe, la capacidad para correr o saltar es mínima.
- ☐ Sus limitaciones de movilidad pueden requerir adaptaciones para poder participar en actividades físicas y deportivas.

Nivel III

- ☐ Andan utilizando un dispositivo de apoyo manual en la mayoría de los espacios interiores.
- ☐ Cuando están sentados pueden necesitar un cinturón para alinear la pelvis o sujetar el tronco.
- ☐ Pasar de sentado a de pie y del suelo a de pie precisan de apoyo de otra persona o una superficie en la que poder sujetarse y apoyarse. Cuando se desplaza distancias largas utilizan alguna tipo de dispositivo de ruedas.
- ☐ Puede subir escaleras sujetándose al pasamano con supervisión o apoyo de otra persona.
- ☐ Las limitaciones para andar pueden necesitar adaptaciones para permitir su participación en actividades físicas o deportivas, incluyendo una silla de propulsión manual o autopropulsada.

Nivel IV

- ☐ Utilizan métodos de movilidad que requieren apoyo de otra persona o autopropulsión en la mayoría de los entornos.
- ☐ Precisan asientos adaptados para control del tronco y la pelvis y apoyo personal para la mayoría de las transferencias.
- ☐ En casa los niños utilizan formas de movilidad a nivel del suelo (arrastrarse, gatear, rodar,...) andan distancias cortas con asistencia personal o usan autopropulsión.
- ☐ Cuando se les coloca pueden utilizar algún tipo de soporte en casa o el colegio.
- ☐ En el colegio, en exteriores y en la comunidad se les transporta en sillas manuales o utilizan sillas autopropulsadas.
- ☐ Las limitaciones en la movilidad requieren adaptaciones que les permitan participar en las actividades físicas o deportivas, incluyendo la ayuda personal y/o dispositivos autopropulsados

Nivel V

- ☐ Se les transporta en una silla manual en todos los entornos.
- ☐ Están limitados en sus posibilidades de mantener la cabeza, el tronco y las extremidades contra la gravedad. Requieren tecnología de apoyo para mejorar la alineación de la cabeza, la sedestación, la bipedestación y la movilidad, pero las limitaciones son de un grado que no es posible una compensación plena con equipamiento.
- ☐ Las transferencias exigen una asistencia personal completa.
- ☐ En casa pueden moverse cortas distancias por el suelo o ser transportados por un adulto.
- ☐ Pueden desplazarse con autonomía usando autopropulsión complementada con abundantes adaptaciones para estar sentados y el acceso a los dispositivos de control.
- ☐ Las limitaciones en la movilidad exigen adaptaciones para poder participar en actividades físicas o deportivas, incluyendo asistencia personal y dispositivos autopropulsados

12-18 años

Nivel I

- ☐ Anda por casa, el colegio, y por la comunidad.
- ☐ Capaz de subir y bajar rampas sin ayuda y escaleras sin utilizar pasamano.
- ☐ Corre o salta pero la velocidad, el equilibrio y la coordinación están limitadas.
- ☐ Puede participar en deportes y actividades físicas en función de sus opciones personales y de los factores ambientales.

Nivel II

- ☐ Puede andar en la mayoría de los contextos.
- ☐ Factores ambientales (como la irregularidad del terreno o su inclinación, distancias largas, falta de tiempo, clima o actitudes de sus iguales) y preferencias personales influyen sobre las opciones de desplazamiento.
- ☐ En el colegio o el trabajo puede andar utilizando un dispositivo de apoyo manual para tener seguridad. En el entorno comunitario puede utilizar una silla para desplazarse distancias largas.
- ☐ Sube y baja escaleras sujetándose al pasamano o con ayuda personal si no lo hay.
- ☐ Sus limitaciones de movilidad pueden requerir adaptaciones para poder participar en actividades físicas y deportivas.

Nivel III

- ☐ Puede andar utilizando un dispositivo de apoyo manual.
- ☐ Si lo comparamos con personas de otros niveles muestra una mayor variabilidad en sus métodos de desplazamiento a expensas de su capacidad física y de factores ambientales y personales.
- ☐ Cuando está sentado puede necesitar un cinturón para alinear la pelvis y tener equilibrio.
- ☐ Pasar de sentado a de pie y del suelo a de pie precisan de apoyo de otra persona o una superficie en la que poder sujetarse y apoyarse.
- ☐ En el colegio puede utilizar una silla autopropulsada o de propulsión manual.
- ☐ En el exterior, en la comunidad, se les desplaza en silla de ruedas o disponen de dispositivos autopropulsados.
- ☐ Puede subir y bajar escaleras sujetándose a un pasamano y con supervisión o ayuda de otra persona.
- ☐ Las limitaciones para andar pueden necesitar adaptaciones para permitir su participación en actividades físicas o deportivas, incluyendo una silla de propulsión manual o autopropulsada.

Nivel IV

- ☐ Utilizan una silla para desplazarse en la mayoría de los contextos.
- ☐ Pueden precisar un asiento adaptado para mejorar el control del tronco y la pelvis.
- ☐ Se necesita la ayuda física de 1 o 2 personas para las transferencias.
- ☐ Pueden mantener parte de su peso sobre las piernas para ayudar en las transferencias.
- ☐ En interiores o bien pueden andar distancias cortas con ayuda de otra persona o usan sillas para desplazarse o bien, siempre que se les ayuda a colocarse, utilizan un andador con soporte corporal.
- ☐ Pueden operar una silla autopropulsada. Si no disponen de ella se les transporta en una silla manual.
- ☐ Las limitaciones en la movilidad requieren adaptaciones que les permitan participar en las actividades físicas o deportivas, incluyendo la ayuda personal y/o dispositivos autopropulsados.

Nivel V

- ☐ Se les transporta en una silla manual en todos los contextos.
- ☐ Están limitados en sus posibilidades de mantener la cabeza, el tronco y las extremidades contra la gravedad. Requieren tecnología de apoyo para mejorar la alineación de la cabeza, la sedestación, la bipedestación y la movilidad, pero las limitaciones son de un grado que no es posible una compensación plena con equipamiento.

- ☐ Se precisa la asistencia de 1 o 2 personas o un elevador para las transferencias.
- ☐ Pueden desplazarse con autonomía usando autopropulsión complementada con abundantes adaptaciones para estar sentados y el acceso a los dispositivos de control.
- ☐ Las limitaciones en la movilidad exigen adaptaciones para poder participar en actividades físicas o

ANEXO 3: ESCALA DEL NIVEL DE SEDESTACIÓN

Esta escala es una modificación de la "Level of Sitting Ability Scale" (Mulcahy, 1988).

Consiste en una **VALORACIÓN FUNCIONAL DE LA SEDESTACIÓN**. Los ocho niveles están basados en la cantidad de soporte que requiere el niño para mantener la posición de sedestación y, para aquellos niños que pueden sentarse de forma independiente sin soporte, la estabilidad del niño mientras está sentado.

Condiciones de administración:

- El niño debe estar sentado en una camilla o un banco con los muslos apoyados y los pies libres (sin soporte).
- La cabeza del niño puede estar en posición neutra con respecto al tronco o flexionada.
- La posición debe ser mantenida un mínimo de 30 segundos para los niveles del 2 al 5.

| NIVEL | DESCRIPCIÓN | DEFINICIÓN |
|--------------|--|--|
| 1 | No es posible la sedestación | El niño no puede ser colocado, ni sostenido por una persona, en sedestación.. |
| 2 | Necesita soporte desde la cabeza hacia abajo | El niño requiere soporte en la cabeza, el tronco y la pelvis para mantener la sedestación. |
| 3 | Necesita soporte desde los hombros o el tronco hacia abajo | El niño requiere soporte en el tronco y la pelvis para mantener la sedestación. |
| 4 | Necesita soporte en la pelvis | El niño requiere sólo soporte en la pelvis para mantener la sedestación. |
| 5 | Mantiene la posición pero no puede moverse. | El niño mantiene la sedestación independientemente si no mueve los miembros o el tronco. |
| 6 | Inclina el tronco hacia delante y endereza el tronco | El niño, sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia delante con relación al plano vertical y volver a la posición neutra. |
| 7 | Inclina el tronco lateralmente y endereza el tronco | El niño, sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia uno o ambos lados de la línea media y volver a la posición neutra. |
| 8 | Inclina el tronco hacia atrás y endereza el tronco | El niño, sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia atrás con relación al plano vertical y volver a la posición neutra. |

ANEXO IV:



Manual Ability Classification System

Sistema de Clasificación de la Habilidad Manual para niños con Parálisis Cerebral

4-18 años

**MACS clasifica como niños con parálisis cerebral usan sus manos para manipular
objetos en las actividades diarias.**

- MACS se describe cómo los niños suelen usar sus manos para manipular objetos en el hogar, la escuela y la comunidad (lo que hacen), en lugar de lo que se sabe que es su mejor capacidad.
- Con el fin de obtener conocimiento acerca de cómo un niño maneja diversos objetos de uso cotidiano, es necesario preguntar a alguien que conoce bien al niño, no a través de una prueba específica.
- Los objetos que el niño maneja debe ser considerada desde una perspectiva relacionada con la edad.
- MACS clasificar la capacidad general del niño para manipular objetos, no cada parte por separado.

2005, updated 2010

Información para los usuarios

El Sistema de Clasificación de la Habilidad Manual (MACS) describe cómo los niños con parálisis cerebral (PC) usan sus manos para manipular objetos en las actividades diarias. MACS describe cinco niveles. Los niveles se basan en la capacidad del niño para auto-iniciar la habilidad para manipular objetos y su necesidad de asistencia o de adaptación para realizar actividades manuales en la vida cotidiana. El folleto MACS también describe las diferencias entre los niveles adyacentes para que sea más fácil determinar qué nivel se corresponde mejor con la capacidad del niño para manipular objetos. Los objetos a los que se refiere son aquellos que son relevantes y apropiados a la edad de los niños, los que se usan cuando se realizan tareas tales como comer, vestirse, jugar, dibujar o escribir. Se trata de objetos que están dentro del espacio personal de los niños, que se oponen a los que se refieren a los objetos que están fuera de su alcance. No están incluidos en estas consideraciones, los objetos utilizados en las actividades avanzadas que requieren habilidades especiales como, por ejemplo, tocar un instrumento.

Al establecer el nivel MACS de un niño, es elegir el nivel que mejor describe el funcionamiento habitual del niño en general, en el hogar, escuela o comunidad. La motivación del niño y la capacidad cognitiva también afectan la capacidad de manipular objetos y, por tanto, influyen en el nivel del MACS. Con el fin de obtener conocimiento acerca de cómo un niño maneja diversos objetos de uso cotidiano, es necesario preguntar a alguien que conozca bien al niño. MACS está diseñado para clasificar lo que los niños realizan normalmente, no su mejor rendimiento posible realizado en una situación de evaluación específica.

MACS es una descripción funcional que se puede utilizar de una forma que complementa el diagnóstico de parálisis cerebral y sus subtipos. MACS evalúa la habilidad de los niños en general para manejar objetos de uso cotidiano, no la función de cada parte por separado o la calidad de cosas como el tipo de agarre del niño. MACS no tiene en cuenta las diferencias en la función entre las dos manos, sino que trata de ver cómo los niños manipulan objetos apropiados para su edad. MACS no tiene la intención de explicar las razones subyacentes de las habilidades manuales afectadas. MACS se puede usar para niños de 4-18 años, pero algunos conceptos deben ser aplicados en relación con la edad del niño. Naturalmente hay una diferencia en cómo un niño de 4 años debería ser capaz de manipular y manejar, en comparación con un adolescente. Lo mismo se aplica a la independencia, un niño pequeño necesita más ayuda y supervisión que un niño mayor.

MACS se extiende a todo el espectro de las limitaciones funcionales que se encuentran entre los niños con parálisis cerebral y cubre todos los sub-diagnósticos. Algunos sub-diagnósticos se pueden encontrar en todos los niveles del MACS, como la PC bilateral, mientras que otros se encuentran a niveles inferiores, como es la PC unilateral. El nivel I incluye a los niños con limitaciones leves, mientras que los niños con graves limitaciones funcionales se encuentran normalmente en los niveles IV y V. Sin embargo, si los niños normalmente desarrollados fueran clasificados de acuerdo al MACS, sería necesario un nivel "0".

Además, cada nivel incluye a los niños con la función relativamente variada. Es poco probable que MACS sea sensible a cambios después de una intervención, con toda probabilidad, los niveles de MACS son estables en el tiempo. Los cinco niveles en la forma del MACS es una escala ordinal, lo que significa que los niveles son "ordenados", pero las diferencias entre los niveles no son necesariamente iguales, ni los niños con parálisis cerebral son distribuidos de forma igual en los cinco niveles.

Translation: Fabiola Barron, MD, updated by Lourdes Macias Eliasson AC, Krumlin de Sundholm L, Rösblad B, Beckung E, Arner M, Öhrvall AM, Rosenbaum P. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability Developmental Medicine and Child Neurology 2006;48: 549-554

E-mail: ann-christin.eliasson@ki.se



What do you need to know to use MACS?

The child's ability to handle objects in important daily activities, for example during play and leisure, eating and dressing.

In which situation is the child independent and to what extent do they need support and adaptation?

- I. Handles objects easily and successfully.** At most, limitations in the ease of performing manual tasks requiring speed and accuracy. However, any limitations in manual abilities do not restrict independence in daily activities.
- II. Handles most objects but with somewhat reduced quality and/or speed of achievement.** Certain activities may be avoided or be achieved with some difficulty; alternative ways of performance might be used but manual abilities do not usually restrict independence in daily activities.
- III. Handles objects with difficulty; needs help to prepare and/or modify activities.** The performance is slow and achieved with limited success regarding quality and quantity. Activities are performed independently if they have been set up or adapted.
- IV. Handles a limited selection of easily managed objects in adapted situations.** Performs parts of activities with effort and with limited success. Requires continuous support and assistance and/or adapted equipment, for even partial achievement of the activity.
- V. Does not handle objects and has severely limited ability to perform even simple actions.** Requires total assistance.

Distinctions between Levels I and II

Children in Level I may have limitations in handling very small, heavy or fragile objects which demand detailed fine motor control, or efficient coordination between hands. Limitations may also involve performance in new and unfamiliar situations. Children in Level II perform almost the same activities as children in Level I but the quality of performance is decreased, or the performance is slower. Functional differences between hands can limit effectiveness of performance. Children in Level II commonly try to simplify handling of objects, for example by using a surface for support instead of handling objects with both hands.

Distinctions between Levels II and III

Children in Level II handle most objects, although slowly or with reduced quality of performance. Children in Level III commonly need help to prepare the activity and/or require adjustments to be made to the environment since their ability to reach or handle objects is limited. They cannot perform certain activities and their degree of independence is related to the supportiveness of the environmental context.

Distinctions between Levels III and IV

Children in Level III can perform selected activities if the situation is prearranged and if they get supervision and plenty of time. Children in Level IV need continuous help during the activity and can at best participate meaningfully in only parts of an activity.

Distinctions between Levels IV and V

Children in Level IV perform part of an activity, however, they need help continuously. Children in Level V might at best participate with a simple movement in special situations, e.g. by pushing a button or occasionally hold un-demanding objects.