

CASO CLÍNICO: ACONDROPLASIA

CARMEN BARREAL VEGA

ÍNDICE.

Presentación del caso clínicoPág. 3

Evaluación del paciente..... Págs. 4-5

Artículos..... Págs. 5-10

Intervención fisioterápica..... Págs. 10-12

Bibliografía..... Págs. 13

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO: ACONDROPLASIA.

Niña de 20 meses de edad, con una edad corregida de 18 meses de edad; diagnosticada de Acondroplasia que presenta un retraso del desarrollo motor y un bajo tono muscular generalizado, todo ello como consecuencia de la Acondroplasia.

¿Qué es la Acondroplasia?

La Acondroplasia es la condición asociada a la estatura baja con una desproporción entre el tronco y las extremidades. Su diagnóstico se puede realizar mediante características clínicas y rasgos específicos que se pueden encontrar en las pruebas complementarias como un Foramen Magnum más estrecho, acortamiento de los huesos largos, etc. También es diagnosticado por una prueba genética que da como resultado una mutación en el gen que codifica el receptor tipo 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3)

Los niños con esta condición tienen un tronco normal y unas extremidades más cortas. Los húmeros y los fémures son más cortos respecto a radio/cúbito y tibia/peroné. Suelen tener el cráneo ancho con una frente prominente y un puente nasal deprimido en la parte superior. Su caja torácica es pequeña y aplanada antero-posteriormente. A veces, presentan una laxitud articular bastante evidente. Tiene una gran característica en las manos que se denomina la “mano en tridente”, que es un aumento en el tercer espacio interdigital. El bajo tono muscular que presentan al nacer hace que se produzca una cifosis dorso-lumbar durante la infancia que suele desaparecer cuando el niño comienza la bipedestación y la marcha. Presentan una limitación a la extensión de las articulaciones del codo y la cadera con el paso de los años y aparece una alteración en los ejes de las extremidades inferiores en genu varo o genu valgo, siendo más frecuente el primero.

Los niños con Acondroplasia suelen realizar más tarde los hitos motores y motrices como la sedestación, la bipedestación y la marcha como consecuencia de su falta de tono muscular, su cabeza grande y sus extremidades más cortas, pero su inteligencia es normal.

EVALUACIÓN DEL PACIENTE.

Se realizaron dos evaluaciones a la niña, una en tierra que se evaluó mediante el Inventario de Desarrollo de 0-3 años del Grupo de Atención Temprana de León; y otra evaluación en agua que se evaluó mediante el Wota 1 que es una prueba de orientación acuática en la evaluación de la función y ajustes acuáticos en niños pequeños y en niños con capacidades funcionales y cognitivas limitadas.

Evaluación en tierra: Inventario de Desarrollo de 0-3 años (Anexo 1)

Control cefálico y de tronco: la niña realiza todos los ítems sin ningún problema.

Sedestación: todos los ítems son realizados sin problema, con alguna adaptación en alguno de ellos teniendo en cuenta las características de la Acondroplasia como los brazos más cortos.

Volteo: la niña realiza los ítems sin ningún problema.

Arrastre y gateo: realiza todos los ítems, menos los de gateo, ya que los niños con Acondroplasia no llegan a realizar el gateo si no que se arrastran y por tanto, esos ítems no nos darían ninguna información.

Cambios posturales: realiza todos los ítems.

Postura erecta: realiza todos los ítems.

Marcha, equilibrio y coordinación: la niña realiza todos los ítems hasta la edad de 15 meses.

Aparatos: en la manipulación de los diferentes objetos la niña es capaz de realizar solamente hasta la edad de 15 meses.

Por tanto, después de evaluar a la niña con esta escala se encuentra un resultado de que la niña tiene un desarrollo motor de una niña de 15 meses, que llevándolo a su edad cronológica nos dio un retraso motor de 5 meses, pero teniendo en cuenta su edad corregida el resultado final es un retraso en el desarrollo de 3 meses.

Evaluación en agua: Wota 1 (Anexo 2)

Se valoró en la segunda sesión de agua. Los resultados obtenidos fueron un ajuste general bueno, pero dependiendo del fisioterapeuta para realizar las diferentes actividades, por lo tanto una pobre autonomía en el agua.

(Foto 1 y Foto 2)

ARTÍCULOS.

Búsqueda bibliográfica.

Las bases de datos utilizadas fueron PubMed, PeDro y Cochrane, donde en estas dos últimas no se encontraron resultados relevantes sobre la búsqueda realizada.

Las palabras clave que se utilizaron fueron Achondroplasia, Development disabilities, Hypotonia muscle, Hydrotherapy, Aquatic Physical Therapy y Halliwick. Junto a estas palabras clave que algunas son términos Mesh y otros “coloquiales”, se realizaron filtros como consecuencia de la cantidad de artículos encontrados; estos filtros fueron edad (niños y adolescentes)

La búsqueda bibliográfica definitiva fue **Achondroplasia OR Development Disabilities OR Hypotonia muscle AND Hydrotherapy OR Aquatic Physical Therapy OR Halliwick.**

Con esta búsqueda solamente encontramos resultados en las base de datos PubMed, siendo en las otras, en Pedro cero resultados y en Cochrane resultados que no tenían nada que ver con la búsqueda realizada. Por lo tanto, se encontraron 36 artículos en PubMed, de los cuales sólo cuatro fueron seleccionados.

Los artículos seleccionados fueron:

The effect of Aquatic Therapy on Functional Mobility of Infants and Toddlers in early Intervention.

Cita: *Pediatr Phys Ther* 2007; 19: 275-282

Autores: Beth M. McManus y Milton Kotelchuck.

Estudio: es un estudio cuasi-experimental que tiene como objetivo evaluar los efectos de un programa acuático en complemento a un trabajo en tierra de temprana intervención en niños con una movilidad funcional baja.

Población: son 37 niños con edades comprendidas entre los seis meses y los treinta meses. Los criterios de inclusión son recibir atención temprana en casa, no estar en custodia familiar y que hayan tenido una intervención temprana antes del 1 de enero del 2004 y que participasen en uno adicional antes del 31 de Mayo del 2004. Los criterios de exclusión son que recibieron visitas en su casa de un fisioterapeuta o un terapeuta ocupacional y fueron identificados por al menos una evaluación del desarrollo de la intervención temprana como haber disminuido la movilidad funcional, es decir, más de una desviación estándar de las evaluaciones de la intervención temprana significativa de la puntuación de la movilidad funcional.

Exposición: el grupo de intervención presenta 15 niños que entran dentro de los criterios de inclusión y recibirán terapia acuática y atención temprana en sesiones de 30 minutos en el agua y de 60 minutos en tierra durante 36 semanas. Los niños del grupo control son 22 y solamente recibirán atención temprana durante 60 minutos durante 36 semanas.

Resultados: los niños del grupo de intervención mostraron más ganancia en movilidad funcional que los niños del grupo control. Según, los padres informaron que el movimiento del niño mejoro dentro y fuera del hogar, y el estiramiento pasivo mejoro gracias a la elongación muscular hecha en el agua caliente.

Conclusiones: los resultados son prometedores pero se necesitan muestras más grandes y diversas. La terapia acuática promueve mejorar la movilidad funcional y permite desenvolverse a los niños con discapacidades en otras actividades con sus compañeros. Sugiere que no sólo los tratamientos en casa son suficientes y que hay que promover otras actividades para mejorar la movilidad funcional y la integración.

Comentarios: en el estudio los niños no están escogidos aleatoriamente y además, no son homogéneos los grupos que creo que deberían serlo. En lo que si estoy de acuerdo es que entre profesionales es bueno promover que los niños con discapacidad pueden llegar a realizar otras actividades con sus compañeros y que hay más terapias que las que se realizan en tierra en fisioterapia.

Summative evaluation of a pilot aquatic exercise program for children with disabilities.

Cita: Disability and Health Journal 3 (2010) 162-170

Autores: Maria Fragala-Pinkham, Margaret E. O'Neil y Stephen M. Haley.

Estudio: es un sumario de un caso control que quiere describir un programa piloto de ejercicios acuáticos para niños con discapacidad, evaluarlo y determinar las áreas de fortalecimiento y las que necesitan ser modificadas.

Población: son 16 niños con edades comprendidas entre 6-12 años con discapacidad. Seis niños con autismo, dos niños con parálisis cerebral, dos con síndrome de Down, cuatro con espina bífida, dos con retraso psicomotor, uno con retraso en el lenguaje y otro con otro síndrome. Los criterios de inclusión eran niños con discapacidad con bajo rendimiento físico, edad comprendida 6-12 años, niños que caminen con independencia con ayuda técnica o no, niños con baja medicación, niños que no requieran atención constante por monitores o médicos, niños con capacidad de atender 45 minutos seguidos y a diferentes direcciones y niños con un nivel natatorio definido y sin miedo al agua.

Exposición: dos veces por semana durante 14 semanas con una duración de la sesión de 45 minutos que consta de 3-5 minutos de calentamiento, 20-30 minutos de ejercicio aeróbico, 5-10 minutos de ejercicios de fortalecimiento y 3-5 minutos de relajación.

Resultados: se encontraron mejoras en sus dotes natatorias, los padres estaban contentos con el programa y los niños incrementaron su actividad física durante el programa y mantuvieron este incremento después de seis meses de haber finalizado el programa.

Conclusiones: el programa fue un éxito en sus objetivos y recomendaciones para la aplicación en diferentes ámbitos.

Comentarios: el uso de dos piscina y no separar a los grupos equitativamente, en uno eran 9 niños y en el otro 7 niños. Algunos de los test utilizados para la valoración de los niños no estaban validados. Las instalaciones no eran de los más beneficiosas en cuestión de eliminación de barreras arquitectónicas, lo cual vieron que sería algo a tener en cuenta en otros programas futuros.

An Aquatic Physical Therapy Program at a Pediatric Rehabilitation Hospital: a case series.

Cita: *Pediatr Phys Ther* 2009, 21: 68-78

Autores: Maria Fragala-Pinkham, Helene M. Dumas, Carrie A. Barlow y Amy Pasternak.

Estudio: es una serie de casos con el objetivo de describir un programa de terapia física acuática en un hospital pediátrico y documentar las mejoras en las habilidades de los participantes después de la intervención.

Población: son cuatro casos a estudiar (dos parálisis cerebrales, una artritis idiopática juvenil y un Síndrome de Prader Willi) No hay criterios de inclusión/exclusión.

Exposición: en el caso 1 las sesiones son de 45-60 minutos a la semana, una de agua y otra en tierra. En el caso 2 dos veces por semana durante 5 o 6 semanas. En el caso 3 dos veces por semana durante 1 o 2 meses y una vez por semana durante 3-4 meses, haciendo un total de 4 a 6 meses combinando agua y tierra. En el caso 4 en un primer momento de 4 a 5 veces por semana durante 30-45 minutos por sesión y después se incrementó a 1 o 2 veces al día durante 5 o 6 días por semana con sesiones de 30-45 minutos combinando agua y tierra.

Resultados: las mejorías fueron clínicamente significantes siendo documentadas en movilidad funcional, en la marcha, en el rango de movilidad, en el fortalecimiento muscular y/o en la reducción del dolor en los 4 pacientes.

Conclusiones: es efectivo el conjunto de tratamiento en tierra y agua favoreciendo mejorías en los pacientes con discapacidades físicas.

Comentarios: es un buen artículo pero creo que podría ser más efectivo el estudio si los pacientes fuesen más de cada patología para ver mejor los beneficios de la combinación de ambas terapias.

Effects of aquatic interventions in children with neuromotor impairments: a systematic review of the literature.

Cita: Clinical Rehabilitation 2006, 20: 927-936

Autores: Miriam Getz, Yeshayahu Hutzler y adri Vermeer.

Estudio: es una revisión sistemática de la literatura con el objetivo de determinar la efectividad de las intervenciones acuáticas en niños con deficiencias neuromotoras.

Población: la búsqueda se hizo en diferentes bases de datos como Medline Pubmed, etc con diferentes palabras clave como hidroterapia, terapia acuática... entre los años 1966 y 2005. Los criterios de inclusión fueron: niños con deficiencias neuromotoras o neuromusculares y programa acuático.

Exposición: dentro de los criterios de inclusión los estudios encontrados se subdividieron en siete puntos: artículo de referencia, patología descrita por el autor, número de participantes incluidos en el estudio y sus subgrupos, nivel de evidencia del artículo, intervenciones bien definidas, medidas resultantes dadas por el autor y resultados.

Resultados: de los 173 artículos encontrados se seleccionaron 11 artículos de los cuales uno es un estudio control aleatorio, 2 cuasi-experimentales, uno estudio cohorte, dos casos controles y otros cinco casos. Siete de ellos describen mejorías en la funcionalidad del cuerpo y otros en el nivel de actividad. Dos de los artículos encuentran efectos positivos en las medidas de resultados, mientras que otros dos no hay cambios significativos. Ninguno de los artículos presenta efectos negativos de las intervenciones acuáticas.

Conclusiones: hay una gran falta de investigación basada en la evidencia sobre los efectos de la intervención acuática en niños con discapacidades neuromotoras.

Comentarios: según esta revisión sistemática hay muy poca evidencia científica sobre la intervención acuática, aunque si hoy en día se realizase la búsqueda otra vez en otro intervalo de tiempo (hasta nuestros días) seguramente habrá algún artículo más con mayor evidencia.

Lectura crítica.

Effects of aquatic interventions in children with neuromotor impairments: a systematic review of the literature.

En esta revisión se hizo claramente sobre un tema bien definido que es los efectos de las intervenciones acuáticas en niños con deficiencias neuromotoras. Los autores de a revisión buscaron los artículos adecuados.

Usaron varias bases de datos importantes como pueden ser Medline, Pubmed, etc. también realizaron otras búsquedas, pero todas han sido en inglés ya que no se habla de otros artículos en otro idioma.

Los autores han realizado un esfuerzo bastante bueno ya que les salieron unos cuantos artículos y han sabido definir su búsqueda para quedarse sólo con 11 de los artículos que eran los de mejor calidad ya que la mayoría de ellos tenían un nivel de evidencia de IV o V.

Los resultados de los estudios seleccionados eran bastante parecidos entre ellos. Los resultados de forma global de esta revisión se basan en su nivel de evidencia. Los autores dan los resultados según los artículos encontrados y hablan si hay efectos positivos, negativos o no hay ninguno efecto de las intervenciones acuáticas en estos niños. Los resultados no son muy precisos ya que no hablan de ningún intervalo de confianza, y concluyen que hay falta de evidencia en las investigaciones realizadas en los años determinados de su búsqueda.

Esta revisión podría ser útil para mí trabajo, ya que me habla sobre diferentes efectos en estas intervenciones acuáticas.

Si merecería la pena realizar un estudio de los efectos de las intervenciones acuáticas en niños con discapacidad aunque fuese costoso, ya que así podríamos comenzar a realizar más estudios que tengan un buen nivel de evidencia.

Planteamiento del caso.

Se plantea el caso mediante una combinación de una terapia en tierra una vez a la semana con una hora de duración, y una terapia en agua una vez a la semana de 45 minutos de duración. El tratamiento para el estudio tuvo una duración de cinco meses, siguiendo hoy en día con el tratamiento.

INTERVENCIÓN FISIOTERÁPICA.

Problemas.

Los problemas que se plantean para la intervención terapéutica son:

- Retraso del desarrollo motor.
- Hipotonía muscular.
- Limitaciones articulares.
- Genu varo.

Objetivos.

Como objetivo principal se planteó la mejora del desarrollo motor, para ampliar sus habilidades y su autonomía.

Otros objetivos (secundarios) que fueron planteados: mejorar el tono muscular, ganar amplitud articular y mejorar su destreza motriz.

Tratamiento.

En tierra.

La sesión en tierra se realiza una vez a la semana con duración de una hora. En ella se realizaron diferentes apartados: en algunos casos se trabaja de manera pasiva y en otros de manera activa mediante el juego.

En el primer apartado se realizan movilizaciones tanto del miembros inferiores como superiores para trabajar la movilidad articular. En el apartado activo mediante el juego se trabajan las habilidades con pelota, destreza manual con puzles, plastilina; destreza motriz con diferentes aparatos como escaleras, rampas...

También se trabajó con Osteopatía craneal y kinesiotaping en las sesiones.

En agua.

La sesión de agua se realizó una vez a la semana con una duración de 45 minutos. Durante la terapia se llevó a cabo una serie de actividades y ejercicios en la que englobamos la técnica de Halliwick y otras actividades en el agua donde se utilizó el juego como técnica de tratamiento.

En la técnica de Halliwick se tuvo que adaptar a las condiciones de la niña, por tanto se tomo como base esta técnica para realizar las entradas en el agua, rotaciones (sagital y transversal), inmersión pero siempre con modificaciones por su edad y siempre con ayuda del fisioterapeuta.

En las actividades de juego dentro de la piscina se utilizaron como herramientas balones, tapices, juegos de flotación de cubos y animales, etc. Para así trabajar el equilibrio, tono muscular, destreza motriz.

(Fotos 3, 4, 5 y 6)

Resultados.

En tierra (Anexo 3)

Después de los cinco meses de tratamiento se volvió a pasar la escala de Inventario de Desarrollo de 0 a 3 años. La niña tiene 25 meses con una edad corregida de 23 meses en ese momento, al realizarle la valoración se encontró como resultado que logra realizar algunos ítems de niños de 21 meses y por tanto, teniendo en cuenta su edad corregida ha mejorado en los meses que lleva de retraso, también hay que tener en cuenta que algunos de los ítems de los 21 meses habría que adaptarlos a su condición y probablemente fuese capaz de realizar alguno más.

En agua (Anexo 4)

Se volvió a valorar mediante la Wota 1 y se observó que había mejorado en la mayoría de los ítems.

Conclusiones.

Comparando las valoraciones tanto de tierra como de agua, se observa una mejoría en ambas.

En la valoración en tierra al comienzo, la niña realizó ítems hasta la edad de 15 meses y por tanto, estaba tres meses por debajo de su edad corregida; mientras que al finalizar el tratamiento realizó hasta ítems de una edad de 21 meses y por lo tanto, estaba dos meses por debajo de su edad corregida. Esto nos da como resultado una mejoría en el retraso motor que lleva la niña.

En la valoración en el agua se notó una gran mejoría después de los cinco meses de tratamiento, aunque tuviese que necesitar la ayuda del fisioterapeuta por su edad y condición se vio una mejoría al realizar los ítems de la escala.

En conclusión, la niña después de cinco meses de tratamiento combinado de tierra y agua ha mejorado en su desarrollo motor.

Bibliografía.

1. *Academia Americana de Pediatría.*
2. *Fundación Alpe Acondroplasia. Un Nuevo Horizonte: Guía de la Acondroplasia. Madrid: Real Patronato de la Discapacidad; 2007.*
3. *Shirley E, Ain M. Achondroplasia: Manifestations and Treatment. J Am Acad Orthop Surg 2009; 17: 231-241.*
4. *Beth M. McManus y Milton Kotelchuck. The effect of Aquatic Therapy on Functional Mobility of Infants and Toddlers in early Intervention. : Pediatr Phys Ther 2007; 19: 275-282*
5. *Maria Fragala-Pinkham, Margaret E. O'Neil y Stephen M. Haley. Summative evaluation of a pilot aquatic exercise program for children with disabilities. Disability and Health Journal 3 (2010) 162-170*
6. *Maria Fragala-Pinkham, Helene M. Dumas, Carrie A. Barlow y Amy Pasternak. An Aquatic Physical Therapy Program at a Pediatric Rehabilitation Hospital: a case series. Pediatr Phys Ther 2009, 21: 68-78.*
7. *Miriam Getz, Yeshayahu Hutzler y adri Vermeer. Effects of aquatic interventions in children with neuromotor impairments: a systematic review of the literature. Clinical Rehabilitation 2006, 20: 927-936*