

## Tratamiento fisioterápico de los niños con síndrome de Angelman

**Sara Solera Jiménez**

Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Enfermería, Fisioterapia y Podología. Facultad de Medicina, Pabellón II, 3ª planta. Avda Complutense s/n. Ciudad Universitaria. 28040 Madrid.  
[sara.solera@hotmail.com](mailto:sara.solera@hotmail.com)

**Tutora**

**Patricia Martín Casas**

Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Enfermería, Fisioterapia y Podología. Facultad de Medicina, Pabellón II, 3ª planta. Avda Complutense s/n. Ciudad Universitaria. 28040 Madrid.  
[pmcasas@enf.ucm.es](mailto:pmcasas@enf.ucm.es)

**Resumen:** el síndrome de Angelman, perteneciente al grupo de enfermedades de condición neurogenética del desarrollo, implica disfunciones sensoriomotoras, cognitivas y de otros sistemas. La atención interdisciplinaria temprana resulta fundamental ante las alteraciones graves del desarrollo que aparecen. La fisioterapia podría resultar muy importante para evitar o retrasar la aparición de complicaciones y favorecer el desarrollo del niño. Los objetivos de esta deben establecerse concretamente, puesto que las repercusiones y necesidades de los pacientes son variables. El tratamiento debe incluir una exhaustiva valoración del desarrollo general y sus repercusiones sobre el resto de los sistemas, aunque este trabajo se centrará en las alteraciones músculo-esqueléticas. La intervención fisioterápica describe algunos métodos de neurorrehabilitación y técnicas de tratamiento fisioterápico utilizados en otros problemas del desarrollo neuromotor, y además incluye una propuesta de tratamiento fisioterápico para un caso clínico concreto. Aunque hay que destacar la falta de evidencia de estos métodos para el tratamiento de este síndrome.

**Palabras clave:** Angelman, Síndrome de-Fisioterapia. Fisioterapia. Niños-Fisioterapia

**Abstract:** Angelman syndrome, a neuro-genetic developmental disorder, involves dysfunction of the sensorimotor, cognitive and other systems. Early interdisciplinary care is essential in order to manage the severe developmental alterations which appear in such patients.

Physiotherapy may be very important in preventing or delaying the onset of complications and in facilitating the development of the child. The objectives of this treatment must be clearly established as the effects of the disorder and patient-needs are variable. Even though this study will focus on the musculo-skeletal alterations, treatment should include a thorough assessment of overall development and its impact on other systems. The physiotherapy intervention describes some neurorehabilitation methods

and physiotherapy treatment-techniques used for other neuromotor developmental disorders, and also includes a proposed physiotherapy treatment plan for a specific clinical case. However, it must be pointed out that there is a lack of evidence for the use of these methods in the treatment of Angelman syndrome.

**Keywords:** Angerlman Syndrome-Physical therapy. Children-Physical therapy

## INTRODUCCIÓN

### Justificación

Las enfermedades de base genética constituyen un grupo muy importante de patologías, no sólo por su incidencia relativamente elevada, pues alrededor de un 1% de los bebés nacen con algún tipo de anormalidad genética, sino por el amplio abanico de problemas que producen. Desde el punto de vista clínico estas enfermedades se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectados, causando una grave discapacidad intelectual o física. Asimismo, es frecuente que estas enfermedades tengan un carácter progresivo y condicionen una mortalidad precoz<sup>(1)</sup>.

Actualmente, vivimos los inicios de una revolución genética que ha transformado la tecnología médica, pero a pesar de los avances que se han producido en el diagnóstico y la comprensión patogénica de muchas enfermedades genéticas, en la mayor parte de los casos aún estamos lejos de disponer de soluciones terapéuticas definitivas, y es poco probable que los avances en estas técnicas vayan a suponer algún tipo de mejora en el tratamiento de aquellas personas que tengan actualmente una enfermedad de esta condición. Es por ello, que el beneficio inmediato para los pacientes o sus familiares pasa por un mejor conocimiento de los problemas que éstas condicionan, puesto que el tratamiento actual se basa en paliar sus consecuencias y dar la mejor calidad de vida posible a los afectados y a sus familias.

De acuerdo con lo anteriormente referido, se hace evidente que hoy en día aún existe una enorme distancia entre el progreso científico y la atención clínica a los pacientes. Muchas de las enfermedades genéticas aparecen con una desconsoladora frustración: sabemos lo suficiente como para diagnosticarla, quizá para eludirla, pero no para tratarla adecuadamente. Por otra parte, además del problema individual que representan, debido al importante grado de discapacidad que generan, el impacto social de las enfermedades hereditarias es enorme, tanto por su carácter potencialmente recurrente en una misma familia como por su elevado coste socio-sanitario<sup>(1)</sup>.

De esta manera el tratamiento estará basado en la mejora de la calidad de vida tanto del paciente como de las personas que le rodean, y debe ser responsabilidad del médico y de los demás profesionales sanitarios implicados, incluyendo el fisioterapeuta. Debido a las consecuencias que se producen en todos los aspectos de la vida cotidiana, resulta fundamental el abordaje desde distintos ámbitos a través de un equipo interdisciplinar en el que los distintos profesionales sanitarios trabajen coordinadamente

hacia un objetivo común<sup>(2)</sup>. Siendo el objetivo final del tratamiento, lograr que el enfermo puede llevar una vida lo más normal posible, y esté debidamente integrado en su medio familiar, escolar o socio-laboral.

He elegido el síndrome de Angelman como tema para mi trabajo de fin de Grado porque me resulta muy interesante el estudio de las alteraciones genéticas debido a la gran variedad de repercusiones que producen en los distintos ámbitos de la vida, y en concreto este síndrome porque no sólo condiciona un fenotipo motor si no que también afecta al comportamiento de las personas que lo padecen. Y sobre todo, porque en este tipo de patologías se hace aún más evidente la necesidad de un trabajo coordinado entre todos los profesionales sanitarios debido a las múltiples consecuencias que se producen.

El síndrome de Angelman fue descrito por primera vez por el pediatra inglés Harry Angelman en 1965 y se calcula que en la actualidad su prevalencia es de 1:12-15,000 nacimientos<sup>(3)</sup>. Se define como un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por profundo retraso cognitivo con graves dificultades de aprendizaje y habla muy limitada. Los movimientos de las extremidades son temblorosos, presentan una marcha atáxica y convulsiones, además posee unas características electroencefalográficas definidas, sutiles rasgos dismórficos faciales, así como conductas pro-sociales. La mayoría de los niños presentan retraso en las etapas de desarrollo así como una desaceleración del crecimiento craneal durante el primer año de vida<sup>(4)</sup>. La edad habitual del diagnóstico oscila entre los dos y los cinco años, etapa en la que los comportamientos característicos y los rasgos dismórficos son más evidentes. Suelen ser los padres los primeros en sospechar de la presencia de alguna enfermedad al observar algunos rasgos como puede ser una boca relativamente amplia con una lengua prominente, a veces acompañada de mentón también prominente<sup>(5)</sup>.

El tratamiento de la enfermedad de Angelman debe girar en torno a las terapias adecuadas para los problemas físicos, neurológicos y psicomotores que se encuentran en el seno de un equipo interdisciplinar. El tratamiento médico se basa principalmente en un abordaje a través de la farmacología para tratar problemas como la epilepsia y las alteraciones del comportamiento y del sueño. Pero además, también debe incluir tanto la terapia física a través de la fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia así como la previsión de necesidades educativas especiales y el acercamiento psicológico, todo ello teniendo en cuenta el perfil cognitivo específico y las características del comportamiento<sup>(6)</sup>. El retraso del desarrollo y la complejidad del manejo de los pacientes induce a pensar en lo fundamental que podría resultar una intervención precoz de fisioterapia que acompañe al paciente a lo largo de su desarrollo.

Para poder instaurar un tratamiento de fisioterapia enfocado a las necesidades del niño, es imprescindible una minuciosa y completa valoración. Ésta deberá centrarse en el nivel de desarrollo psicomotor, incluyendo: el desarrollo motor, la manipulación de objetos, la exploración visual, la relación con los demás, y el estado de otros sistemas como el respiratorio y el músculo-esquelético. Esta valoración fisioterápica permite establecer los objetivos terapéuticos e identificar cuantitativa y cualitativamente la capacidad y la evolución motriz del niño. Con ello se podrá

determinar un diagnóstico fisioterápico del retraso evolutivo, la dinámica motriz del niño, su interacción con el entorno y de la adaptación de su sistema músculo-esquelético a la gravedad, así como la presencia de otros factores de interés entre los que se encuentran la hiperactividad o las convulsiones epilépticas<sup>(7)</sup>. Todo ello permitirá planificar un tratamiento individualizado y adecuado a cada caso.

De lo anteriormente expuesto se hace evidente la necesidad y el gran beneficio que podría suponer un tratamiento fisioterápico precoz, adecuándolo a las necesidades específicas de cada uno de los pacientes con este tipo de trastornos. Por ello, en este trabajo se realizará una revisión bibliográfica a través de la que se llevará a cabo un estudio más detallado sobre esta enfermedad y sus consecuencias, para seguidamente proponer un minucioso protocolo de valoración fisioterápica y el consecuente abordaje terapéutico desde la fisioterapia, sin dejar de considerar los medios complementarios al tratamiento fisioterápico.

### **Antecedentes y estado actual**

El síndrome de Angelman es un trastorno del neurodesarrollo que se ha sugerido como un modelo de enfermedad de la condición neurogenética del desarrollo, que comprende aquellas afecciones neurológicas en cuya etiología contribuyen significativamente los factores genéticos<sup>(4,6)</sup>. Los pacientes son ampliamente conocidos por su comportamiento y el modelo motor, así se define como "marioneta feliz", aunque esta denominación debe evitarse por respeto tanto al paciente como a la familia<sup>(8)</sup>. Esta enfermedad se produce debido a la falta de expresión de los genes de UBE3A, una localización de genes impresos en el cromosoma 15. Puede estar causada por diferentes mecanismos genéticos, tales como una supresión de la región crítica del cromosoma 15q11.2-q13, una disomía paterna uniparental o mutaciones en el centro de impresión o en el propio gen UBE3A<sup>(6)</sup>.

En lo que a la epidemiología se refiere, se desconoce la incidencia exacta del síndrome de Angelman, además se debe observar que es preferible utilizar el término "prevalencia" en lugar de "incidencia" dado que los diagnósticos de esta enfermedad han sido realizados en grupos relativamente reducidos de niños durante distintos periodos y no parece haber estudios que hayan incluido a niños recién nacidos para detectar la tasa de este síndrome.

También hay que tener en cuenta que los estudios de prevalencia en la población necesitarían considerar la longevidad de esta enfermedad que esta probablemente reducida (dado el retraso mental y la presencia de convulsiones como factores de riesgo), pero no hay informes de censos u otros datos concretos disponibles para determinar disminución del período de vida. Del mismo modo no se sabe qué porcentaje de personas están sin diagnosticar y, que se supone, es significativo. Consecuentemente, para estimar la cantidad de personas con síndrome de Angelman que viven en sociedad, sería inexacto dividir cualquier cifra de prevalencia estimada

por la cifra total de población. Dada esta información, parece que la prevalencia de el síndrome de Angelman entre niños y adultos jóvenes es de 1/10.000 y 1/20.000<sup>(5)</sup>.

Además del problema individual de las enfermedades genéticas debido al importante grado de discapacidad que generan, el impacto social de las enfermedades hereditarias es enorme por su carácter potencialmente recurrente en una misma familia y por su elevado coste socio-sanitario derivado de la enorme carga de cuidados que requiere. En términos de utilización de recursos sanitarios, sin contar el número de consultas, se calcula que la patología genética es directamente responsable de uno de cada diez ingresos hospitalarios infantiles e indirectamente responsables de la mitad de dichos ingresos. Adicionalmente, hay que tener en cuenta la enorme carga de cuidados que representa para otros miembros de la familia y para la sociedad en general<sup>(1)</sup>.

El síndrome de Angelman puede mostrar un riesgo de recurrencia de hasta un 50%, dependiendo del mecanismo genético subyacente<sup>(10)</sup>. En cuanto a la duración de la vida, no existe evidencia de que esté notablemente reducida, aunque es probable que disminuya en unos 10 ó 15 años. Existen informes de personas con esta enfermedad de más de 70 años, aunque no hay todavía datos estadísticos que estimen la supervivencia en este síndrome<sup>(5)</sup>.

Esta enfermedad produce un gran impacto en la familia debido a todas las alteraciones que en ella se producen y a los múltiples cuidados que estos pacientes requieren de por vida. Los jóvenes adultos con síndrome de Angelman continúan aprendiendo y, en general, no se esperan deterioros en sus habilidades mentales. La salud física de las personas con esta enfermedad parece ser buena aunque los problemas de movilidad, a veces asociados con la obesidad que suelen padecer, se convierten en una preocupación importante cuando el niño con síndrome de Angelman va madurando. A pesar de que la severidad o la frecuencia de las convulsiones pueden mejorar con la edad, es probable que necesiten medicación anticonvulsiva de por vida<sup>(5)</sup>.

## DESARROLLO DEL TRABAJO

### El síndrome de Angelman

- **Etiología**

El síndrome de Angelman puede producirse a causa de distintos mecanismos genéticos que involucran al cromosoma 15q11.2-13 materno, dando lugar a su interrupción, inactivación o ausencia. En este cromosoma se encuentra un gen denominado UBE3A cuya alteración es la principal responsable del desarrollo de este síndrome.

Se han descrito cuatro tipos de alteraciones genéticas como principales causantes, además de otras mucho menos frecuentes debidas a un reacondamamiento cromosómico, o aquellas cuya etiología aún se desconoce<sup>(4)</sup>

(Fig. 1).

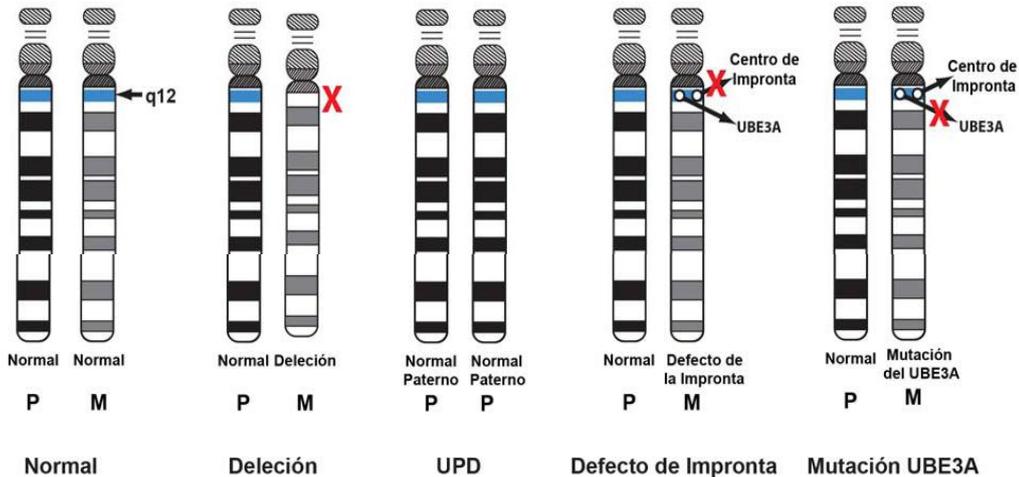


Figura 1. Alteraciones genéticas causantes del síndrome de Angelman<sup>(5)</sup>.

La causa más común es una supresión intersticial en el cromosoma 15q11.2-13 que se da en aproximadamente el 70-75% de los pacientes. Es importante distinguir este grupo de pacientes, puesto que la madre puede portar el mismo reordenamiento cromosómico y por lo tanto estar en riesgo de tener más hijos con este problema.

Otro de los mecanismos causantes es una disomía uniparental (UPD) para el cromosoma 15, lo que se produce 2-3% de los casos, y supone la no herencia de una copia materna del gen UBE3A. La UPD es por lo general para todo el cromosoma, y los mecanismos por los que surgen son en su mayoría errores en fases postcigóticas, aunque en algunos casos se ha demostrado que aparecen debido a la falta de disyunción meiótica.

Los defectos del centro de impresión (IC) son causantes de esta enfermedad en un 3-5% de los pacientes. En este caso se producen una serie de defectos epigenéticos que alteran la función del IC alterando el restablecimiento de la impresión normal durante la gametogénesis. Estas personas tienen la herencia biparental del cromosoma 15, pero el cromosoma materno tiene la expresión paterna del gen o sea que la expresión del gen UBE3A es silenciosa o anulada.

La mutación o la delección del gen UBE3A es la causante del síndrome de Angelman en el 5-10% de los casos. Este gen se imprime en el cerebro y codifica una proteína denominada ubiquitina cuyo papel se considera fundamental para el proceso de la ubiquitinación de las proteínas en el cerebro. Este proceso de ubiquitinación consiste en el marcaje la ubiquitina, que esencial para el acortamiento y degradación de proteínas, expresándose predominantemente

en el hipocampo y las células de Purkinje del cerebelo. De manera que cuando se altera el gen UBE3A no se puede llevar a cabo este proceso<sup>(4)</sup>.

Sin embargo, aún quedan pacientes con un fenotipo clínico de la enfermedad de Angelman en el cromosoma 15 en cuyo caso no se ha identificado la anomalía (10-15%)<sup>(4,5)</sup>.

- **Fisiopatología**

Los cromosomas se componen de genes que controlan el desarrollo físico y el comportamiento de cada individuo, puesto que contienen las instrucciones para la fabricación de proteínas que se requieren para la estructura, función y regulación de las células del cuerpo, los tejidos y los órganos. Para la mayoría de los genes, tanto la copia materna como paterna están activas o "expresadas" en cada gen, sin embargo, para algunos genes (y / o regiones de los cromosomas) sólo se expresa una de ellas, mientras que la otra se ha "apagado" y no se expresa. Ambas copias del gen UBE3A están activas en la mayoría de los tejidos del cuerpo. En el cerebro, sin embargo, sólo la copia heredada de la madre (la copia materna) tiene una actividad normal<sup>(10)</sup>.

El gen UBE3A codifica la proteína E6-AP, que constituye un componente fundamental en la ruta de la ubiquitinación, puesto que su función consiste en unir la ubiquitina con la proteína diana para iniciar así su degradación. Esta ruta metabólica es esencial para el funcionamiento celular así como para la transducción de señales, la progresión del ciclo celular, la reparación del ADN y la regulación transcripcional. Entre las proteínas diana o pre-marcadas se encuentran proteínas ubicadas en las sinapsis neuronales, por lo que es extremadamente importante para las neuronas del cerebro<sup>(11)</sup>. En la estructura de E6-AP el dominio HECT es muy importante, ya que se trata de un reservorio molecular que permite la unión entre la ubiquitina y la proteína pre-marcada, favoreciendo el acoplamiento de la molécula activada a la ubiquitina<sup>(5)</sup>.

Actualmente sólo se conocen algunas proteínas pre-marcadas o señaladas por la UBE3A, pero es sabido que se expresan predominantemente en el hipocampo y las células de Purkinje del cerebelo. Al alterarse este gen UBE3A, las proteínas que codifica estarán modificadas y, por tanto, serán incapaces de realizar este proceso, afectando de esta manera a los procesos neuronales entre los que se incluye la función sináptica y dando lugar a la disfunción del cerebro que se desarrolla en el síndrome de Angelman<sup>(11)</sup>.

- **Manifestaciones clínicas**

El síndrome de Angelman es un trastorno genético que implica una serie de disfunciones sensoriomotoras, cognitivas y de otros sistemas que pueden producir complicaciones y originan un retraso del desarrollo global. En el recién nacido el fenotipo parece ser normal, pero en los seis primeros meses del período

neonatal, los problemas de alimentación e hipotonía muscular pueden estar presentes, se observa ya un retraso en el desarrollo, y con un año las características típicas de la enfermedad de Angelman como la aparición de los movimientos bruscos, la falta de un lenguaje adecuado, la desaceleración del crecimiento de la cabeza, la epilepsia o las alteraciones del sueño hacen más evidente la presencia de este síndrome<sup>(6,8)</sup>.

✓ Alteraciones anatómicas

El síndrome de Angelman se expresa con un fenotipo muy característico debido a la implicación de unos genes determinados, aunque existen variaciones sutiles relacionadas con el defecto genético concreto.

Esta alteración genética se expresa con unos rasgos faciales dismórficos particulares en los que destaca la microcefalia relativa o absoluta debido a una desaceleración del crecimiento craneano además de una braquicefalia con el occipucio plano. Los ojos suelen estar hundidos y la boca suele ser grande y con un gran número de alteraciones entre las que se encuentran macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatia y separación de los dientes y barbilla amplia y puntiaguda<sup>(4,6,8,10)</sup>. Con la edad, la imagen clínica puede variar, el prognatismo, la macrostomía y el labio inferior prominente pueden observarse más marcados en adultos, especialmente en aquellos en los que prevalezca un comportamiento con introducción de objetos en la boca y protrusión lingual<sup>(6)</sup>.

La distribución del tono muscular también se ve alterada, presentan hipotonía de tronco con debilidad muscular e hipertonia de las extremidades, sobre todo a nivel distal de los miembros inferiores que suelen presentar rigidez articular<sup>(12)</sup>. Esto contribuye a la disminución de la amplitud de movimiento y posteriormente, al desarrollo de alteraciones ortopédicas tales como un pie equino o pronado, o escoliosis torácica lo que supone un importante problema en la mayoría de los pacientes adultos. La disminución de la movilidad con la edad así como la presencia de asimetrías favorecen la formación de contracturas y deformidades, lo que da lugar a mayores problemas de movilidad. Esto es más obvio en los pacientes con ataxia, que desarrollan tales dificultades para caminar que en ocasiones requieren una silla de ruedas para desplazarse<sup>(6)</sup>.

A medida que crecen, la altura promedio que adquieren los pacientes es menor que la mínima de los niños normales, aunque al llegar a la edad adulta la mayoría alcanza la normalidad, desarrollando una altura entre 145-177,8 cm. Durante la infancia el aumento de peso puede ser lento debido a problemas de alimentación, pero más adelante la mayoría parece tener un porcentaje de grasa subcutánea casi normal, y al final de la niñez se pueden observar casos de obesidad debido a su tendencia a la

disminución de la actividad. Este aumento de peso puede suponer problemas en el manejo puesto nunca llegan a ser completamente independientes. Durante toda su vida, necesitan ayuda para realizar las actividades de la vida diaria además una gran supervisión ya que apenas muestran sentido de peligro. No obstante, suelen mantener una buena la calidad de vida en la edad adulta y en la mayoría de los casos la esperanza de la misma no se reduce considerablemente<sup>(4,5)</sup>.

✓ Alteraciones del movimiento

Las alteraciones del movimiento no sólo constituyen un síntoma precoz, sino también uno de los síntomas más aparentes a lo largo de las diferentes etapas del desarrollo. Los pacientes con síndrome de Angelman desarrollan un denominado “fenotipo motor” caracterizado por la presencia de estereotipias, temblor y alteraciones de la marcha<sup>(13)</sup>. El estudio de las alteraciones de movimiento a llevado a suponer que esta alteración genética produce una disfunción de la vía corticoespinal y del cerebelo<sup>(12)</sup>.

La hiperactividad es una conducta común en este síndrome aunque se describe mejor como hipermotricidad. Esencialmente, todos los jóvenes y niños tienen algún componente de esta actividad motora incrementada, estos últimos parecen tener una actividad incesante, con las manos en su boca o en constante movimiento. En casos extremos, este movimiento constante puede ocasionar lesiones leves, además se ha observado que ese comportamiento de aferrarse fuertemente, pellizcar o morder, puede ser incentivado por esta actividad hipermotórica en niños más mayores. La modificación persistente y firme de la conducta ayuda a disminuir o eliminar estos comportamientos indeseables, aunque este estado de hipermotricidad suele disminuir con la edad<sup>(5)</sup>.

Junto con los movimientos hiperquinéticos del tronco y las extremidades que han sido observados en la primera infancia, pueden presentar temblores desde los primeros seis meses de vida. Estas alteraciones se deben a las mioclonias corticales y se agravan por el estrés siendo más pronunciadas en los adultos, algunos de los cuales desarrollan cada vez un temblor más acusado<sup>(4)</sup>.

Las estereotipias motoras son muy frecuentes, siendo el aleteo de manos la más común. Aunque no es exclusiva de este síndrome, si es uno de los signos más típicos, y aparece en situaciones de excitación, reflejando posiblemente una respuesta motora vinculada a la ansiedad<sup>(13)</sup>. Estas conductas motóricas pueden ser focales (sacudir la cabeza, bruxismo, movimiento del dedo) o globales (mecerse, saltar, caminar de ida y vuelta)<sup>(14)</sup>.

En cuanto al movimiento voluntario, es a menudo irregular y oscila entre movimientos levemente nerviosos, mal coordinados y torpes. Esta falta de selectividad de movimiento dificulta un gran número de actividades de la vida diaria tales como caminar, alimentarse o alcanzar objetos<sup>(5)</sup>.

Teniendo en cuenta la alteración en la distribución del tono, el trastorno motor y el retraso mental severo que tienen en mayor o menor medida, en todos los pacientes con este síndrome es obvio que la adquisición de los hitos motores se ve retrasada. Igualmente, el desarrollo de las reacciones posturales de tronco, cabeza y extremidades aparecen de manera tardía, lo que está muy relacionado con la falta de coordinación central que se traduce en dificultad para la colocación del cuerpo y la interacción del cuerpo con el medio<sup>(12)</sup>.

De esta manera, los niños logran la sedestación estable en torno a 12 meses, el gateo entre los 18-24 meses, y la marcha con una media de edad de cuatro años (rango de 18 meses a 7 años)<sup>(4)</sup>. En la posición de bipedestación, mantienen las piernas muy separadas para aumentar la base de sustentación, inclinación del tronco, elevación de los miembros superiores con flexión de los codos y manos giradas hacia abajo. Algunos niños pueden gatear en forma bastante efectiva pero, a pesar de ello pueden quedar “congelados” o mostrar ansiedad cuando se les pone de pie<sup>(5)</sup>.

En lo que a la marcha se refiere, existen diferentes patrones según el grado de afectación. En los niños con menor afectación motora el patrón de marcha puede mostrar sólo tendencia al equinismo o a dar pequeños saltos, a menudo acompañada de una tendencia a la inclinación anterior del tronco que suele aumentar al correr, además realizan una elevación de los brazos con flexión de los antebrazos, a veces con un “aleteo”. En aquellos pacientes que presentan mayor espasticidad de los miembros inferiores se pone de manifiesto un patrón muy característico con aumento de la base de sustentación, miembros inferiores rígidos con apoyo de los pies en valgo acompañado de la postura de la “marioneta” con los brazos en candelabro, flexión de codo, pronación y flexión de muñeca<sup>(15)</sup>. Algunos niños son tan atáxicos y vacilantes que caminar les resulta imposible hasta que son mayores y capaces de compensar los temblores y las sacudidas de forma voluntaria, aunque algunos no llegan a conseguirlo<sup>(5)</sup>.

Con el avance de la edad, disminuye la movilidad y en ocasiones renuncian a continuar andando. Los pacientes que son capaces de andar lo hacen con los brazos levantados debido a la falta de equilibrio y de forma rígida debido a las contracturas<sup>(13)</sup>.

✓ Fenotipo conductual

Al igual que existe un denominado “fenotipo motor”, los niños con este síndrome desarrollan un “fenotipo conductual”. Este se caracteriza por la impulsividad con una gran falta de concentración y de atención por lo que se distraen fácilmente, teniendo severas dificultades de aprendizaje<sup>(4,6,14)</sup>. Además, también suelen presentar comportamientos estereotipados, incluyendo estereotipias, coacción y rituales<sup>(14)</sup>. Por otra parte, suelen mostrarse felices y con una gran sonrisa además de tener poca tendencia al lloro y elevada resistencia al dolor<sup>(13)</sup>. También es llamativa la atracción y fascinación por el agua, las superficies reflectantes, de plástico y los globos<sup>(4,6)</sup>.

### **Deficiencia mental**

En el síndrome de Angelman las valoraciones del desarrollo mental son muy problemáticas debido a los déficits de atención, hiperactividad, ausencia del habla y del control motriz. En tales situaciones, los resultados de los test entran invariablemente en el rango de retraso funcional de severo a profundo siendo posible que las habilidades cognitivas sean mayores de lo que se indica. En la niñez, la habilidad para prestar atención puede aumentar, a menudo debido a una evidente curiosidad. En general, las personas con este síndrome tienen ventajas relativas en los razonamientos no-verbales e interacciones sociales no-verbales. En lo que a los adultos se refiere, muestran un gran interés por la gente y pueden expresar un amplio repertorio de sentimientos y establecer vínculos estrechos con los demás, siendo capaces de participar en actividades grupales, tareas del hogar, en las ocupaciones y responsabilidades cotidianas y de disfrutar de las actividades recreativas<sup>(5)</sup>.

Sin embargo, existe un amplio abanico de posibilidades en cuanto al desarrollo de esta patología, por lo que no todos los pacientes adquieren estas destrezas. Algunos de ellos tienen más dificultades en términos de retraso mental y falta de atención, siendo este el caso de aquellos con dificultades para controlar las convulsiones o una ataxia extrema y con problemas en los movimientos<sup>(5)</sup>.

### **Risa y felicidad**

La disposición aparentemente feliz, con risa y sonrisa frecuentes, ha sido considerada como sello distintivo del síndrome de Angelman. Generalmente, la risa parece ser un hecho motor expresivo que forma parte de las reacciones que responden a un estímulo físico o mental, pues éstas se acompañan de risas o gestos faciales risueños. Aunque los niños experimentan una variedad de emociones, en ellos predomina una felicidad

explícita. La primera evidencia de este comportamiento puede ser el inicio de una sonrisa social temprana o persistente desde los primeros meses de vida. La sonrisa parcial o permanente aparece pronto y parece representar una sonrisa refleja normal, pero el balbuceo y la comunicación verbal se retrasan o están reducidos. Más tarde, varios tipos de expresiones faciales o de comportamiento, caracterizan la personalidad del niño, algunos ríen de forma paroxística o contagiosa y se producen “estallidos de risa”. Frecuentemente el gesto de sonrisa y la disposición feliz son conductas predominantes en el síndrome de Angelman. Excepcionalmente, la obvia disposición feliz es fugaz y predomina la irritabilidad y la hiperactividad en la conducta, siendo el llanto, los gritos, las rabietas o breves sonidos guturales las conductas predominantes<sup>(5)</sup>, aunque a medida que crecen, la risa parece ser menos frecuente<sup>(14)</sup>.

### **Autismo**

Algunas de las características asociadas con este síndrome como las conductas estereotipadas, o el déficit de lenguaje expresivo, se superponen a ciertas características del autismo. Sin embargo, hay que tener cuidado al examinar los síntomas del autismo dentro de este síndrome, pues en algunos pacientes que parecen autistas de jóvenes, a medida que mejoran su cognición y habilidad para expresarse, pueden desaparecer dichas características de autismo. Aquellos que presentan autismo tienden a mostrar una menor actividad social con disminución de la gesticulación y utilización del cuerpo de otra persona como “medio” de comunicación. Sin embargo, estos síntomas de autismo afectan a una pequeña proporción de pacientes y se asocian con el tamaño de la deleción. Las conductas repetitivas, intereses sensoriales (lamer objetos, llevar objetos a la boca, oler objetos) y movimientos motores estereotipados son comunes a todos los pacientes. De hecho, algunos exhiben algunas compulsiones o rituales como guardar, esconder objetos, alimentos, gustos pasajeros por algunas comidas, intereses repetitivos o jugar con objetos no usuales. Estos comportamientos se notan primariamente en los mayores o en aquellos con un nivel cognitivo más alto<sup>(5)</sup>.

### **Alteraciones del sueño**

La necesidad de dormir está disminuida y los ciclos anormales de sueño-vigilia son comunes en este síndrome<sup>(5)</sup>.

#### ✓ Habla y lenguaje

Todos los niños con síndrome de Angelman son capaces de comunicarse de manera más o menos efectiva en relación al mecanismo genético subyacente. Algunos parecen tener suficiente comprensión como para poder hablar, pero

aún en aquellos con un funcionamiento cognitivo más elevado, la adquisición del habla apenas llega a materializarse. Esta capacidad parece muy relacionada con el tipo de alteración genética, pudiendo variar desde aquellos que sólo dicen una palabra a los que pueden formar frases simples. Algunas de las dificultades en la adquisición de lenguaje hablado surgen de una combinación de factores que incluyen problemas motrices entre los que se encuentran el tono muscular disminuido o anomalías estructurales tales como lengua sobresaliente, discapacidad intelectual o posible apraxia<sup>(5)</sup>.

✓ Epilepsia y convulsiones

La alteración genética del síndrome de Angelman responsable de la epilepsia se supone que depende de la delección del gen GABRB3, localizado en la región distal de 15q11.2-q13. La epilepsia que desarrollan es, a menudo, severa y en la mayoría de los casos, los ataques son difíciles de controlar y se repiten en grupos, que alternan con períodos libres de estos. La edad de inicio varía entre uno y cinco años, con una presentación inicial de convulsiones febriles. Las formas de presentación más frecuentes son las ausencias atípicas, convulsiones generalizadas tónico-clónicas, mioclónicas o atónicas, con múltiples tipos de crisis. Suele producirse una disminución de la frecuencia de las crisis epilépticas con la edad, pero en ocasiones tras un período relativamente tranquilo durante la niñez tardía y la adolescencia, al llegar a la edad adulta vuelven a tener crisis epilépticas, ausencias particularmente atípica o convulsiones mioclónicas<sup>(4)</sup>.

✓ Problemas gastrointestinales y orofaciales

Los problemas de alimentación son frecuentes aunque generalmente no severos, y habitualmente se manifiestan como dificultad para succionar o tragar, además de un reflujo gastroesofágico que suele estar presente<sup>(6)</sup>. Iniciar la succión puede ser un problema así como alimentarse con la leche materna. Además los movimientos de la lengua pueden ser desordenados con una falta de coordinación oromotora generalizada. La lengua parece de tamaño y forma normales aunque protuberante, lo que es otro de los rasgos más característicos de este síndrome. Algunos niños tienen su lengua sobresaliente y babean constantemente, mientras otros proyectan su lengua afuera cuando se ríen, en algunos pacientes el hábito de sacar la lengua durante toda su infancia puede persistir en la adultez. Las dificultades en la alimentación a menudo se presentan durante la niñez como un problema para el aumento de peso o como un fallo en el crecimiento<sup>(5)</sup>.

✓ Sensibilidad a la temperatura

Los pacientes presentan una sensibilidad aumentada a la temperatura, incluyendo además un aparente aumento de temperatura en la piel o

irritabilidad e hiperactividad cuando está en una habitación calurosa. Sin embargo, no suele objetivarse un aumento real de la temperatura corporal (fiebre) y parecen transpirar normalmente y disipar el calor (enfriarse) adecuadamente. Se cree que se debe, probablemente, a un fenómeno neuro-vascular o neuro-sensitivo que afecta únicamente la microcirculación en la superficie de la piel<sup>(5)</sup>.

✓ Hipopigmentación

Cuando el síndrome es originado por una delección, generalmente se desarrollan una piel y unos ojos hipopigmentados. La causa de ello es que también está ausente un gen esencial para la pigmentación (el gen P), que produce una proteína crucial en la síntesis de la melanina. Cuando el síndrome se origina por otro mecanismo genético este gen no está ausente, por lo que la piel y los ojos son de color normal. En algunos casos, sobre todo en niños hipopigmentados, aparece estrabismo debido a que el pigmento en la retina es crucial para el desarrollo normal del nervio óptico<sup>(5)</sup>.

✓ Electroencefalograma (EEG)

Hay patrones específicos de EEG que aparecen aisladamente o en diferentes combinaciones siendo similares en pacientes con y sin convulsiones, posteriormente, en los mayores de 10 años, los antecedentes el ritmo es más lento de lo normal<sup>(4)</sup>.

✓ Electrocardiograma

En ciertos casos pueden aparecer además alteraciones del ritmo cardiaco debido a la hipertonía vagal, circunstancia importante a tener en cuenta en caso de anestesia y cuidados postoperatorios de estos pacientes<sup>(6)</sup>.

● **Diagnóstico**

✓ **Diagnóstico de la enfermedad**

El síndrome de Angelman suele ser diagnosticado durante la infancia, cuando los rasgos característicos de la enfermedad se hacen más evidentes, pero en algunos casos pasan años hasta que se que se sospecha y etiqueta correctamente. El diagnóstico se basa en la combinación de las características clínicas y las pruebas de genética molecular y / o análisis citogenético<sup>(11)</sup>.

En primer lugar, tras la sospecha de la existencia de alguna alteración del desarrollo y del comportamiento del paciente por parte de la familia, es el médico de atención primaria o el pediatra el que debe realizar una

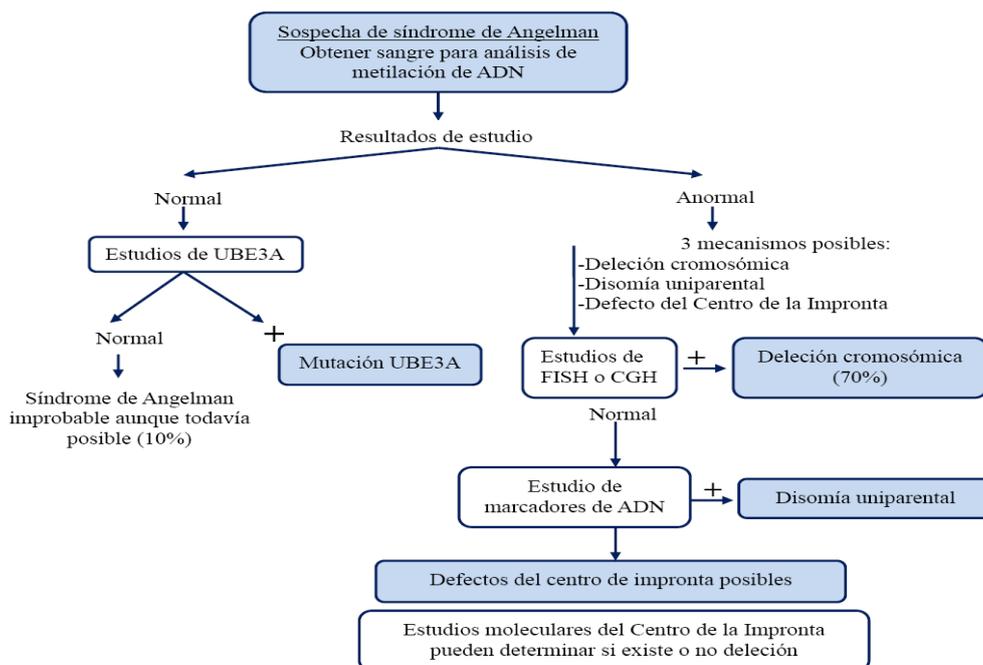
exhaustiva anamnesis. Para posteriormente examinar los datos obtenidos compararlos con los criterios de diagnóstico clínico desarrollados por el Comité Científico Asesor de los EE.UU y la Fundación Síndrome de Angelman (Adapted from William et al 2006)<sup>(11)</sup> (Tabla 1).

<b>CARACTERÍSTICAS CONSISTENTES (100%)</b>
Retraso del desarrollo funcional severo
Trastorno del movimiento o del equilibrio, por lo general, ataxia de la marcha y/o movimientos de temblor de las extremidades. El trastorno del movimiento que puede ser leve. Puede no aparecer como ataxia franca, pero la marcha puede ser hacia adelante “dando bandazos”, con movimientos inestables, torpes o rápidos y bruscos
Conductual singular: cualquier combinación de frecuente risa y/o sonrisa, actitud aparentemente feliz, personalidad fácilmente excitable, a menudo con aleteo elevado o agitación de las manos y comportamiento hipermotriz
Deterioro del lenguaje, ninguna o mínima utilización de las palabras, las habilidades receptivas y no verbales tiene mayor nivel que las verbales
<b>CARACTERÍSTICAS FRECUENTES (más del 80%)</b>
Retraso en el crecimiento, y desproporción de la circunferencia de la cabeza, que por lo general resulta en microcefalia (2 desviaciones estándar de la circunferencia normal de la cabeza) a la edad de 2 años. La microcefalia es más pronunciada en los pacientes con delecciones 15q11.2-q13
Convulsiones, por lo general, con aparición antes de 3 años. La gravedad de las convulsiones 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 del EEG pueden ocurrir en los 2 primeros años de vida pudiendo preceder a las características clínicas y no está relacionado con las convulsiones
<b>CARACTERÍSTICAS ASOCIADAS (20-80%)</b>
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 ampliamente espaciados
Babeo frecuente
Excesiva masticación / pronunciando las conductas
Estrabismo
Piel hipopigmentada, cabello y ojos claros, en comparación al resto de la familia (visto sólo en casos de supresión).
Reflejos tendinosos profundos hiperactivos en las extremidades inferiores
Posición del brazo levantada y flexionada, especialmente 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 como ciertos papeles y plásticos
Comportamientos anormales en relación con los alimentos
Obesidad (en los niños mayores)

Escoliosis
Estreñimiento

**Tabla 1. Criterios clínicos del diagnóstico del síndrome de Angelman<sup>(9)</sup>.**

A continuación, el paciente es derivado para que se realice el diagnóstico diferencial de la enfermedad, que se lleva a cabo a través de complejas pruebas de laboratorio. Cuando se sospecha de este síndrome, se comienza con un análisis de metilación del ADN de la región del centro de la impronta del síndrome de Angelman o del síndrome de Prader Willi. El test de metilación resulta positivo cuando está presente uno de estos tres mecanismos: la delección, UPD y defectos en el IC. Si el test de metilación es positivo, se necesitan otros estudios adicionales para definir el mecanismo genético específico. En tal situación el siguiente paso sería realizar una prueba FISH (Hibridación Fluorescente In Situ), test de cromosomas para ver si está presente la delección común 15q11.2-13. Otro de los métodos que puede detectar esta delección es la hibridación genómica comparada basada (CGH). Si el test de FISH es normal el siguiente paso consiste en descartar la UPD para lo cual se necesita agregar el estudio molecular de la sangre de los padres. En aquellas personas con síndrome de Angelman que presentan un estudio de metilación de ADN con FISH normal y estudios de UPD normales, se considera que tienen defectos del IC. Posteriormente este defecto podrá ser estudiado para determinar si existe una delección de ADN que afecte al IC. Si el test de metilación resulta negativo, los análisis de mutación del gen UBE3A detectarán la existencia de una anomalía<sup>(5)</sup> (Fig. 2).



**Figura 2. Algoritmo diagnóstico<sup>(5)</sup>.**

✓ Diagnóstico de las alteraciones del sistema músculo-esquelético:

Además del diagnóstico médico del síndrome, en este tipo de enfermedades que producen una afectación global, se hace necesario el diagnóstico y valoración de las diferentes alteraciones producidas. Para ello resulta fundamental la derivación al médico rehabilitador, que es el encargado de coordinar el tratamiento. Este debe realizar una valoración global y, con los datos obtenidos, sopesar la necesidad instaurar otras disciplinas de tratamiento.

Esta valoración global debe incluir una serie de pruebas específicas para la valoración del estado del sistema musculoesquelético de gran relevancia para la fisioterapia. Especial atención se debe mostrar tanto a la columna, puesto que es común el desarrollo de escoliosis, como a los miembros inferiores en los que suelen aparecer contracturas debido a las compensaciones que establecen para poder mantenerse en determinadas posturas contragravedad.

El diagnóstico clínico de la escoliosis se realiza mediante una exploración clínica y radiográfica. Se explora observando curvas vertebrales y rotación vertebral, y realizando una flexión anterior de tronco en la que se evidenciarán gibas y asimetrías costales<sup>(16)</sup>.

La evaluación del estado de los miembros inferiores debe comenzar con el balance articular pasivo de los miembros inferiores que incluye las pruebas descritas<sup>(16)</sup> (Tabla 2).

Para continuar con la valoración se debe llevar a cabo un balance muscular activo siguiendo la escala de valoración funcional muscular de Daniels. Ésta consta de 6 grados que informan sobre la fuerza muscular. Grado 0 igual a ausencia de contracción, grado 1 igual a existencia de contracción pero sin movimiento, grado 2 igual a movimiento completo pero sin ofrecer resistencia alguna y desgravitado, grado 3 igual a movimiento completo enfrentado a la gravedad, grado 4 igual a movimiento completo contra gravedad y con resistencia moderada y grado 5 igual a movimiento completo contra gravedad y resistencia máxima<sup>(17)</sup>.

Debido a sus repercusiones, también resulta necesaria la valoración de la espasticidad, que se realiza a través de la escala de Ashworth modificada. Esta escala de valoración ha mostrado un alto grado de fiabilidad intra e interobservador para la espasticidad muscular de las extremidades inferiores en pacientes con enfermedades neurológicas<sup>(18,19)</sup>. En ella se valoran 5 ítems donde el grado 0 indica un tono muscular normal, el grado 1 una hipertonía leve, el grado 2 una hipertonía moderada, el grado 3 una hipertonía intensa y el grado 4 que indica una hipertonía extrema<sup>(20,21)</sup>.

<p><b>Valoración del ángulo de aducción de cadera</b></p>	<p>Tres posturas diferentes para determinar los músculos acortados:                      -Con flexión de cadera y rodillas (aductor medio)                      -Con extensión de cadera y flexión de rodillas (aductores mayor y medio y/o psoas ilíaco)                      -Con extensión de cadera y rodillas (aductores mayor y medio, psoas, recto interno e isquiritibiales).                      -Prueba de Phelps valorar específicamente el acortamiento del recto interno.</p>
<p><b>Valoración de la flexión de cadera</b></p>	<p>-Maniobras de Thomas y la de Staheli (ambas para psoas-ilíaco)                      -Medición del ángulo de flexión de rodillas en sedestación y la maniobra de Ely (ambas para recto anterior)</p>
<p><b>Valoración de la abducción de cadera</b></p>	<p>-Test de Ober (tensor de la fascia lata)</p>
<p><b>Valoración del flexo de rodillas</b></p>	<p>-Medición del ángulo poplíteo                      - Analizar la sedestación desde decúbito supino con rodillas en extensión (ambas para los isquiritibiales mediales).</p>
<p><b>Valoración del equino de tobillos y pies</b></p>	<p>-Medición del ángulo de dorsiflexión de tobillos en decúbito supino y pronó (triceps sural)                      -Test de Silverskiold con rodillas en extensión (sóleo) y en flexión (gastrocnemios)</p>

**Tabla 2. Pruebas de valoración de los miembros inferiores<sup>(16)</sup>.**

Para obtener una mayor información acerca de la afectación del paciente además de para la confirmación de los datos hallados a través de la exploración clínica, resulta necesario incluir una serie de estudios diagnósticos por imagen como la radiografía, que es la prueba de imagen de primera elección para el estudio del sistema óseo<sup>(22)</sup>.

La presencia de una desproporción en estructuras esqueléticas justifica la solicitud de un mapa óseo completo, con placas independientes de cráneo, columna, tórax, huesos largos, pelvis y manos y pies, puesto que estas muestran las estructuras malformadas. También puede realizarse una ecografía, que se aplica con el fin del estudio de los tejidos blandos y deben ser solicitadas cuando se sospeche la presencia de alteraciones musculares o tendinosas. La Resonancia Nuclear Magnética (RNM) ofrece información muy precisa acerca de la estructura y composición de un proceso patológico determinado, fundamentalmente en partes blandas, estas permiten la

realización de cortes de distinto grosor y en todos los planos del espacio por lo que resultan especialmente útiles para la observación de procesos patológicos de la columna vertebral y la articulación coxofemoral<sup>(22)</sup>.

- **Tratamiento**

Para un adecuado tratamiento es fundamental el abordaje desde distintos ámbitos a través de un equipo interdisciplinar debido a las múltiples necesidades de los niños con este tipo de patologías<sup>(2)</sup>.

El tratamiento médico debe incluir la atención médica de rutina por un pediatra o médico de atención primaria, además del tratamiento estándar para las alteraciones neurológicas, visuales, respiratorias, etc. Por otra parte será necesario el seguimiento del médico rehabilitador que debe valorar la necesidad de recurrir a otras disciplinas de tratamiento y coordinarlas entre sí, además de valorar la implantación de los cuidados ortopédicos en el caso de aparición de escoliosis o deformidades de los miembros inferiores. De esta manera, resulta de gran importancia la intervención temprana de la fisioterapia, la terapia ocupacional y la logopedia y la programación educativa enfocada a las discapacidades específicas identificadas.

El tratamiento farmacológico se aplica con diversos objetivos entre los que se incluye las alteraciones del comportamiento que presentan que pueden requerir tanto el uso de medicamentos estimulantes como de terapias del comportamiento. La administración de una dosis baja de melatonina y sedativos, como el hidrato de cloral o la difenhidramina puede ser beneficiosa para las alteraciones del sueño<sup>(5)</sup>. Para el tratamiento de la epilepsia se debe recurrir al consejo de un neurólogo pediátrico debido a las muchas formas de presentación de las convulsiones<sup>(4)</sup>, los fármacos más utilizados son el ácido valproico, topiramato, lamotrigina, levetiracetam, y clonazepan. Además, en algunos niños con convulsiones incontrolables ha resultado de utilidad una dieta cetogénica<sup>(5)</sup>. El reflujo gastroesofágico suele mejorar con el posicionamiento en vertical del niño y con el uso de medicamentos para la motilidad o la funduplicatura según sea necesario. El estreñimiento, a menudo se soluciona con el uso regular de laxantes, como la fibra o lubricantes<sup>(11)</sup>.

El tratamiento del estrabismo requiere una evaluación por un oftalmólogo, la corrección de cualquier déficit visual y, cuando sea indicado, el uso de parches y cirugía para ajustar a los músculos extraoculares.

Los servicios adicionales, tales como educación física adaptada, terapia recreativa, tratamiento para los problemas de conducta, musicoterapia o natación, pueden ser muy apropiados, pero siempre teniendo en cuenta el caso de cada niño en particular. Los servicios mencionados estimulan a los niños para que accedan y participen activamente de los programas generales de

educación. Esto generalmente requiere modificaciones en la instrucción en el aula; y enfatiza tanto el aprendizaje como la adquisición de habilidades funcionales.

Además de todo lo anterior los padres deben tener la oportunidad de reunirse con un consejero genético para que se realicen estudios genéticos, hablar de los riesgos de recurrencia y de las opciones específicas para el diagnóstico de preimplantación prenatal y, posiblemente, genética<sup>(11)</sup>. Es fundamental, en primer lugar, determinar el mecanismo causante del Síndrome de Angelman puesto que cada uno tiene un riesgo de recurrencia diferente. En los padres de niños con delección se debe ofrecer el análisis cromosómico y FISH de la región 15q11-q13 puesto que el riesgo de recurrencia es significativamente mayor en estos casos<sup>(23)</sup>. Si la causa es una UPD y presenta un cariotipo normal, tiene bajo riesgo de recurrencia pero se puede ofrecer la prueba prenatal para asegurarlo<sup>(11)</sup>. En los casos de IC, existen dos tipos diferentes: delecciones y no-delecciones. Los casos de no-delección no aparentan ser heredados y tienen menos de 1% de riesgo de recurrencia, pero si hay delección heredada el riesgo de recurrencia es del 50%. Al igual que si se ha producido por una mutación del gen UBE3A que se puede producir espontáneamente o ser heredada de la madre, en cuyo caso el riesgo es de un 50%<sup>(5)</sup>.

### **Valoración del paciente y diagnóstico funcional de fisioterapia**

Debido al amplio número de manifestaciones que pueden presentar los niños con trastornos del desarrollo derivados de esta alteración genética, para instaurar un tratamiento de fisioterapia enfocado a las necesidades de cada niño, es imprescindible una minuciosa valoración que debe centrarse en el nivel de desarrollo psicomotor, incluyendo desarrollo sensoriomotor, manipulación de objetos, exploración visual, relación con los demás, y en el estado de otros sistemas como el músculo-esquelético o el respiratorio. Aunque este trabajo se centra de manera específica en las alteraciones sensoriomotoras y, por tanto, a éstas irá dirigida tanto la valoración que se expone a continuación, como el posterior tratamiento.

A partir de los datos obtenidos de la valoración médica y la realización de la valoración de fisioterapia centrada en el estudio del desarrollo, la postura y la función podrán establecerse los objetivos terapéuticos, identificar cuantitativa y cualitativamente la capacidad y la evolución motriz del niño y establecer un diagnóstico fisioterápico del retraso evolutivo, de la dinámica motriz del niño, de su interacción con el entorno y de la adaptación de su sistema músculo-esquelético a la gravedad, entre otros factores de interés<sup>(24)</sup>.

- **Anamnesis**

En primer lugar, resulta fundamental la realización de una minuciosa anamnesis sobre el comportamiento motor del niño y los posibles factores relacionados

(embarazo, parto...) además de incluir otros aspectos que faciliten el establecimiento de una estrecha relación entre el fisioterapeuta y el niño, y llevar a cabo un tratamiento lo más individualizado posible. Las observaciones que debe incluir esta anamnesis deben comenzar desde la primera toma de contacto con el paciente y la familia<sup>(30)</sup>, y centrarse en el comportamiento, comunicación, la atención y su duración, el nivel de comprensión, la posición, el control postural y su alineación entre otras<sup>(25)</sup>. (Tabla 3).

<b>Valoración del ángulo de aducción de cadera</b>	Tres posturas diferentes para determinar los músculos acortados: -Con flexión de cadera y rodillas (aductor medio) -Con extensión de cadera y flexión de rodillas (aductores mayor y medio y/o psoas ilíaco) -Con extensión de cadera y rodillas (aductores mayor y medio, psoas, recto interno e isquiotibiales). -Prueba de Phelps valorar específicamente el acortamiento del recto interno.
<b>Valoración de la flexión de cadera</b>	-Maniobras de Thomas y la de Staheli (ambas para psoas-ilíaco) -Medición del ángulo de flexión de rodillas en sedestación y la maniobra de Ely (ambas para recto anterior)
<b>Valoración de la abducción de cadera</b>	-Test de Ober (tensor de la fascia lata)
<b>Valoración del flexo de rodillas</b>	-Medición del ángulo poplíteo - Analizar la sedestación desde decúbito supino con rodillas en extensión (ambas para los isquiotibiales mediales).
<b>Valoración del equino de tobillos y pies</b>	-Medición del ángulo de dorsiflexión de tobillos en decúbito supino y prono (triceps sural) -Test de Silverskiold con rodillas en extensión (sóleo) y en flexión (gastrocnemios)

Tabla 3. Anamnesis y observaciones de fisioterapeuta para la valoración<sup>(25)</sup>.

- **Valoración del desarrollo psicomotor**

A continuación, se realiza una valoración del desarrollo psicomotor siendo entendido como el conjunto de manifestaciones morfológicas, fisiológicas, afectivas y cognitivas integrantes del desarrollo del niño. La expresión del desarrollo psicomotor implica un paralelismo entre los planos neuromuscular y psicológico. El plano neuromuscular hace referencia a la adquisición del tono de ciertos grupos musculares permitiendo así el mantenimiento de unas posiciones determinadas y la motricidad coordinada. El plano psicológico hace referencia a la aparición, por etapas, de manifestaciones intelectuales y

afectivas cada vez más evolucionadas<sup>(26)</sup>.

El desarrollo psicomotor se produce por la interacción de 4 áreas básicas<sup>26</sup>:

El área de conducta motriz, que se refiere a la motricidad gruesa y comprende movimientos espontáneos e inducidos.

El área de la conducta adaptativa o sensoriomotriz, que incluye manifestaciones motoras más precisas y traducen la coordinación de los órganos de los sentidos con la motricidad.

El área del lenguaje, que incluye tanto la comunicación verbal como la no verbal a través del llanto o la mímica.

El área de la conducta social, cuyas manifestaciones son mucho más complejas puesto que involucra diferentes sistemas coordinados entre sí.

Para la valoración del desarrollo infantil puede aplicarse la escala de valoración de Gesell en la que, partiendo de la observación de ciertas capacidades y comportamientos, trata de predecir el futuro del desarrollo. Esta abarca las 4 áreas: motriz, adaptativa, verbal y social y fue elaborada para estudiar a los niños hasta los 6 años de edad<sup>(16,29)</sup>.

Pero durante los 2 primeros años de vida, el desarrollo psicomotor se expresa principalmente a través de la motricidad espontánea siguiendo unos patrones innatos determinados según la ontogénesis postural específica del ser humano. La ontogénesis es la base para el desarrollo del movimiento fásico, de la motilidad espontánea y, por tanto, constituye un “andamiaje” para la valoración de un determinado estadio de desarrollo<sup>(32)</sup>. Progresivamente se va adquiriendo el control postural, que es fundamental para la ejecución de una acción dirigida a un objetivo puesto que garantiza el mantenimiento del equilibrio durante el inicio y la continuación del movimiento. Además, el control postural sirve como un marco de referencia para la producción de información precisa para cada movimiento, por lo tanto, las estrategias posturales deben adaptarse a diferentes contextos y entornos. Este enfoque funcional implica un dominio gradual de la coordinación, la anticipación y la adaptación de la postura de control en el curso de la ontogénesis<sup>(28)</sup>.

✓ Valoración cinesiológica

De esta manera, la evaluación incluye el análisis cinesiológico del desarrollo motor en la que no sólo se deben observar las funciones motrices que es capaz de realizar en las distintas posiciones, sino la manera en que las realiza, y estudiar las desviaciones con respecto de la normalidad. Con ello se podrá determinar el nivel de desarrollo motor, además de proporcionar

una gran información acerca de la organización del comportamiento del niño en una actividad voluntaria<sup>(18)</sup>.

En segundo lugar, la valoración del desarrollo motor también debe incluir el análisis de los reflejos primitivos y las reacciones posturales que son respuestas automáticas a determinados estímulos que tienden a facilitar la adaptación de sujeto al medio. A través su provocación y observando su dinámica se comprueba la integridad de las vías nerviosas, permitiendo la valoración del nivel madurativo en relación a las capacidades funcionales que muestra y su correspondencia con la edad cronológica<sup>(16)</sup>.

Los reflejos primitivos son respuestas mediadas por el tronco cerebral que se desarrollan durante la etapa fetal, están presentes al nacer configuradas en patrones más o menos complejos y deben desaparecer entre los tres y seis meses de vida. Las reacciones posturales, son posturas y movimientos reflejos provocados ante un repentino y determinado cambio de posición<sup>(30)</sup>. Éstas están integradas, por lo general, en un nivel más alto por encima de la zona de la reflexología tónica y, a diferencia de los reflejos, la respuesta motora en las reacciones posturales es proporcional a la mielinización e integración de los sistemas y, por tanto, evolutiva y variable en el tiempo. Éstas incluyen las reacciones de enderezamiento y otras las más complejas como las de equilibrio y paracaidismo.

La finalidad de la reacción de enderezamiento es colocar cabeza y cuerpo en el espacio, proporcionando el tono muscular necesario para vencer la gravedad y mantener la estabilidad de las articulaciones. Su análisis se lleva a cabo a través de la reacción de Landau en la que se combinan las reacciones de enderezamiento capital de origen óptico, laberíntico y corporal. Las reacciones de paracaidismo tienen un papel fundamental en la protección ante la caída, son reacciones dinámicas que van desarrollándose progresivamente en las distintas posiciones a partir de los seis meses. Las reacciones de equilibrio se van desarrollando a partir de los siete u ocho meses. Son reacciones complejas que se desencadenan ante variaciones de la base de sustentación o del centro de gravedad produciendo la activación de reacciones compensatorias musculares para mantener dicho equilibrio<sup>(16)</sup>.

En este sentido, en cuanto al estudio del mantenimiento postural en las diversas posiciones alcanzadas de forma autónoma por el niño, desde el decúbito hasta el apoyo monopodal, si es posible, y pasando por la bipedestación Si el paciente ha adquirido la bipedestación, se debe observar la posición de los miembros inferiores y la amplitud de la base de sustentación, así como las posibles compensaciones o la presencia de temblores. Esto proporcionará información sobre el nivel de equilibrio y estabilidad además de su patrón postural global, decisivo para la posible

formación de determinadas contracturas y deformidades.

✓ Valoración funcional

En lo referente a función, uno de los aspectos fundamentales a valorar es la marcha y su calidad, si se ha adquirido, puesto que la consecución de este hito motor supone un adecuado control postural, posible gracias a la evolución madurativa de la motricidad gruesa del niño, así como la función de prensión que refleja la evolución de la motricidad fina.

La marcha, además de informar sobre la organización interna del movimiento, proporciona múltiples estímulos sensoriales y es fundamental para la orientación espacial.

Al igual que cualquier tipo de locomoción, se basa en tres principios fundamentales<sup>(30)</sup>:

- ✓ Control automático y equilibrado de la postura corporal (actividad postural).
- ✓ Desplazamiento del centro de gravedad del tronco y enderezamiento contra la gravedad.
- ✓ Actividad muscular fásica: movimientos musculares entre los segmentos de las extremidades y el órgano axial (cabeza y columna vertebral).

Es por ello que la valoración de la marcha es de gran importancia, además de observar la presencia de temblores que suele aparecer en los niños con este tipo de alteraciones, como ya se ha mencionado, existen una serie de parámetros medibles que proporcionan una descripción básica de la marcha de un sujeto. Se realiza pidiendo al paciente que recorra una distancia lineal y que gire, siendo necesario que lo realice varias veces para explorar las características propias de la marcha<sup>(31)</sup>. Los parámetros temporales que se pueden observar incluyen el ciclo de marcha, el periodo de paso, el periodo de soporte, el periodo de balanceo, la cadencia, la velocidad y la aceleración lineal. Y entre los parámetros espaciales a explorar se encuentran la longitud, la anchura y el ángulo de paso. En relación a los movimientos del resto del cuerpo es importante observar la basculación pélvica, el desplazamiento del tronco en los diferentes planos, y los movimientos de los miembros superiores<sup>(32)</sup>.

La evolución de la motricidad fina se valora a través de la función de prensión, el desarrollo de las funciones de la mano termina con la consecución del trípode manual que es la posición que adoptan los dedos pulgar, índice y medio para sostener un lápiz. Para que la manipulación

comience es necesaria la desaparición de los reflejos tónico flexor de la mano y la reacción tónico cervical asimétrica además de lograr una coordinación con la vista. Así pues, se deberá valorar si es capaz de sujetar un objeto colocado en su mano, buscarlo y alcanzarlo, así como de pasarlo de una mano a otra y realizar la pinza<sup>(33)</sup>.

- **Protocolos de valoración**

Además de todo lo anterior, también existen protocolos específicos de valoración, descritos por los diferentes conceptos de tratamiento, como el que se lleva a cabo en el método Vojta, el desarrollado por M. Le Métayer, el descrito por el concepto Bobath o que se lleva a cabo según el método Perfetti.

La valoración fisioterápica descrita por Vojta es un protocolo integral de valoración neuromotora basado en la exhaustiva observación y análisis de la ontogénesis postural y la motricidad espontánea, los reflejos primitivos y su dinámica, y de las reacciones posturales. Las siete reacciones posturales descritas por Vojta son la reacción a la tracción, de Landau, la suspensión axilar, la reacción a la pérdida de equilibrio lateral de Vojta, la suspensión lateral horizontal de Collis, la suspensión lateral de Peiper e Isberty por último la reacción a la suspensión vertical de Collis<sup>(27)</sup>.

El protocolo de valoración descrito por M. Le Métayer consta, en primer lugar, de un análisis detallado de la movilidad espontánea de cada uno de los miembros en las diferentes posiciones, posteriormente se realiza un examen de la motricidad dirigida o provocada atendiendo diferentes características y a continuación incluye una exploración de la movilidad pasiva. Por último, con todo lo recogido anteriormente, el fisioterapeuta expone las conclusiones deducidas determinando la potencialidad cerebromotriz además de evaluaciones complementarias<sup>(34,35)</sup>.

El protocolo de valoración dirigido a los niños que se realiza según el concepto Bobath consta de tres partes principales. En primer lugar se realiza una valoración del tono muscular del paciente a través de la palpación de las masas musculares, el sacudimiento de los miembros, y las maniobras de extensibilidad muscular que incluyen el estudio de la extensibilidad de la cintura escapular, de los aductores de los miembros inferiores así como el ángulo poplíteo y el de dorsiflexión de tobillo. A continuación se realizan una serie de maniobras sistémicas entre las que se encuentran, en primer lugar el "Pull to sit" a través de la cual se observa el control cefálico. La prueba de suspensión vertical o axilar que observar el patrón postural ante un aumento del tono, y la prueba de suspensión ventral (reacción de Landau), que permite la valoración del control extensor contra-gravedad. Posteriormente se lleva a cabo el estudio del movimiento provocado a través de una serie de reflejos y automatismos motores. Entre ellos se incluye la provocación del reflejo rotuliano, la

observación de reflejos patológicos como el reflejo de Babinski, la existencia del signo de Moro (normal hasta los 3 meses) y el reflejo de paracaídas. Esta valoración además debe incluir aspectos generales del niño como su estado general (manejo, llanto, sueño, etc.), valoración del sistema sensorial y sus vínculos afectivos en lo que a lenguaje, estado de ánimo, aceptación y adaptación se refiere<sup>(36,37)</sup>.

La exhaustiva evaluación del niño planteada según el método Perfetti se basa en la valoración comportamental y de los distintos sistemas funcionales. En esta valoración del comportamiento, el análisis se realiza en base a la consideración de que el desarrollo alcanzado es el resultado de la coherencia entre el nivel de consciencia y el nivel de complejidad de la secuencia, íntimamente relacionadas. Siendo así, la evaluación del desarrollo motor debe tener en consideración la manera en que el niño elabora e integra la información en base a sus necesidades de conocer el mundo, de manera que queda establecida la estrecha unión de los niveles cognitivo y motor. Durante esta valoración además de valorar el comportamiento espontáneo consigo y con el mundo, se le plantea una situación con un objetivo concreto y se analiza su organización para resolverlo. A través de dicha evaluación, aparte de analizar los déficits del desarrollo que presenta, se estima la ayuda que requerirá para superarlos, lo que se denomina “área de desarrollo potencial” y que mediante la terapia se transformará en “desarrollo efectivo”. Además del comportamiento, este método, plantea la valoración en base a exhaustivos análisis de los diversos sistemas funcionales entre los que se encuentran la exploración visual, la manipulación y la marcha<sup>(38)</sup>.

Además de la valoración fisioterápica, podría resultar de gran utilidad la aplicación de escalas de valoración funcional para el estudio de los resultados obtenidos a través del tratamiento. La escala unidimensional Gross Motor Function Measure (GMFM) es una de las más utilizadas para evaluar el déficit motor, si bien hay que tener en cuenta que no mide la calidad del movimiento es la única que ha mostrado validez y consistencia interna. Consta de 88 ítems (recientemente reducida a 66) con un sistema de puntuación de 4 puntos para cada uno de ellos, éstos pueden sumarse para calcular los porcentajes y los totales de cada una de las subescalas. Se utiliza principalmente para valorar a los niños con parálisis cerebral infantil (PCI), cuyas alteraciones del movimiento son similares a los niños con síndrome de Angelman por lo que podría resultar de utilidad para la valoración de los resultados obtenidos<sup>(16)</sup>.

### **Tratamiento de fisioterapia**

A partir de la valoración fisioterápica y tras el análisis de los datos obtenidos de la evaluación médica pueden establecerse los objetivos de tratamiento, teniendo en cuenta que el fin de todo tratamiento siempre será la mejora de la calidad de vida del niño y de su familia. Puesto que el tratamiento planteado se centra principalmente en

los problemas motores, los objetivos terapéuticos se basan en una mejora del desarrollo, la movilidad funcional y la marcha, así como la prevención de contracturas y deformidades. Ello se llevará a cabo mediante el reequilibrio muscular, la adquisición y mejora progresiva de los patrones sensoriomotrices y la facilitación de las funciones cognitivas y relacionales a través del incremento del control postural así como de la mejor utilización de sus capacidades.

Es importante destacar, que apenas existe evidencia de los tratamientos de fisioterapia que se aplican para este tipo de alteración genética. Sin embargo, existen una serie de métodos de tratamiento global así como técnicas analíticas muy utilizadas en el manejo de los problemas del desarrollo sensoriomotor como PCI. Hasta el momento, no existe evidencia que respalde la indicación de un tipo de terapia de neurorrehabilitación sobre otra, de manera que ésta debe ser planteada en función de los objetivos funcionales y adaptativos, incluyendo para su planificación al paciente, la familia y la escuela, y siendo prioritaria la reevaluación periódica de los resultados de forma crítica<sup>(39)</sup>.

Los niños con síndrome de Angelman muestran problemas comunes con respecto a los niños con PCI<sup>(12)</sup>, por lo que se considera que la utilización de los métodos y técnicas que se aplican en su tratamiento podrían resultar de gran utilidad para la rehabilitación de los niños con esta alteración genética aunque, obviamente, de manera individualizada en cada uno de los casos.

Existen una gran variedad de métodos y técnicas de tratamiento para el abordaje fisioterápico de los problemas del desarrollo. Entre los más utilizados se incluyen conceptos de tratamiento global como la educación terapéutica de M. Le Métayer, el método Vojta, el Concepto Bobath o el Ejercicio Terapéutico Cognoscitivo (método Perfetti). Además de otras técnicas específicas de fisioterapia que podrían resultar beneficiosas se encuentran la cinesiterapia, la electroterapia o la hidroterapia etc. Por otra parte, no hay que olvidar la gran influencia que producirán las demás especialidades sanitarias que conforman la intervención interdisciplinar, y sus repercusiones sobre el tratamiento de fisioterapia.

- **Métodos globales de neurorahabilitación**

Hasta la fecha no se han publicado estudios científicos que permitan comparar el valor de los distintos sistemas de tratamiento y en los que se trate de manera convincente todos los problemas. Los métodos descritos se fundamentan en diferentes teorías basadas en hipótesis neurofisiológicas y psicológicas aún sin comprobar. Cada uno de ellos ha realizado diversas aportaciones, por lo que la mejor opción para planificar un tratamiento parece ser partir de un enfoque ecléctico sobre el cual poder aplicar la o las técnicas más adecuadas en cada uno de los casos<sup>(25)</sup>, si bien apenas existe evidencia al respecto. A continuación se exponen los principios de los sistemas de tratamiento más utilizados en la actualidad para las alteraciones del desarrollo sensoriomotor, desde métodos

más automáticos hacia más corticalizados.

✓ **Método Vojta**

Vojta es un método global de tratamiento fisioterápico utilizado tanto para el diagnóstico como para el tratamiento de alteraciones del desarrollo. Según éste, se acepta que en cualquier alteración motora aparecen alteradas tanto la movilidad fásica, lo que implica la aparición de patrones motores anormales, como la movilidad tónica o “ajuste postural”, es decir, que la postura no se ajuste a las intenciones motoras (movimientos fásicos) del individuo. Este método se basa en la estimulación de patrones globales programados genéticamente que contienen movimientos fásicos de la locomoción normal y los ajustes adecuados a ellos, produciendo así la activación de circuitos cerebrales que controlan el movimiento normal<sup>(27)</sup>.

Los movimientos de locomoción se desarrollan colocando al paciente en una posición de partida concreta, definida como posición de facilitación, y presionando unos puntos determinados. De forma que introducen un estímulo propioceptivo en fascias, periostio y tejido muscular, desencadenando de manera refleja una respuesta motora global. Estas respuestas globales que aparecen en todo el cuerpo se denominan los “complejos de coordinación global” y contienen elementos de cualquier locomoción como la función de enderezamiento, es decir, el enderezamiento del cuerpo sobre el suelo en contra de la gravedad y sobre apoyos periféricos en las extremidades, además de un movimiento fásico. Al mantener estos estímulos de presión se puede lograr que aparezcan nuevos puntos de apoyo sobre los cuales se irá produciendo el desplazamiento del centro de gravedad, movimientos de locomoción de carácter cíclico y recíproco, y la diferenciación en la dirección de la contracción muscular, es decir, que la musculatura se vaya contrayendo hacia los diferentes puntos de apoyo que se van creando. Además de manera refleja, produce una activación de la musculatura orofacial y de las funciones neurovegetativas, mejorando el patrón respiratorio y motilidad intestinal entre otros. Al desarrollar este método se describieron dos complejos de locomoción refleja, que son la reptación refleja a través de la cual se activan patrones de locomoción hacia delante y el volteo refleja con el que se activan patrones de locomoción lateral<sup>(27)</sup>.

Este método de tratamiento parece ser eficaz y útil para los niños pequeños con desarrollo motor retardado<sup>(40)</sup>. Además se ha aplicado en pacientes con espasticidad<sup>(35)</sup>, por lo que podría resultar de utilidad su aplicación en niños con síndrome de Angelman aunque no se han encontrado estudios al respecto.

✓ **Le Métayer**

La educación terapéutica de M. Le Métayer es un conjunto de técnicas específicas cuyo objetivo es el máximo desarrollo de la motricidad funcional. Utilizando de la mejor manera el potencial cerebromotriz del sujeto, el objetivo principal es la modificación de la organización patológica y proponer al niño que reestructure sus actuaciones para mejorar sus habilidades funcionales. Según este método, para la existencia de control voluntario es necesaria una actividad funcional, y la realización de una actividad voluntaria requiere la puesta en marcha de numerosos automatismos de regulación. Es por ello, que una parte fundamental comprende las maniobras de relajación automática y corrección postural. El estado de relajación conseguido permite modificar las posturas y provocar movimientos automáticos. Estos movimientos automáticos, como los volteos, que son difíciles de realizar para el paciente, se desarrollan según programas de contracciones organizados en tiempos y espacio. De esta manera sesión tras sesión le proporcionarán al paciente informaciones que debe memorizar, pues a partir de las mismas podrá lograr movimientos voluntarios normales. En ocasiones el fin del movimiento para el niño será alcanzar algo que le llame la atención siendo el fisioterapeuta el que debe “utilizar” este fin para conseguir el movimiento, es por ello que también se le da gran importancia a la mirada como soporte de la acción motora que debe ser dirigida por el fisioterapeuta<sup>(34)</sup>.

La elección de los automatismos que se deben estimular en cada sesión depende de la intensidad y localización de las alteraciones así como de las posibilidades potenciales y funcionales de niño. En los niños con síndrome de Angelman suele producirse un retardo en la adquisición de la sedestación estable por lo que resultarían de gran utilidad la estimulación de los programas posturales y de los automatismos antigravitatorios. Existen diferentes esquemas para realizar dicha estimulación, pero siempre hay que tener presente que no se debe solicitar el control voluntario hasta que no aparezcan respuestas automáticas suficientemente corregidas. La estimulación a través de un esquema en extensión global podría ser beneficioso no sólo para la sedestación sino para el fortalecimiento de la columna, ayudando a prevenir el desarrollo de una escoliosis, un problema muy común en dicha alteración genética. Este esquema puede ser estimulado a partir de los miembros inferiores o del sostenimiento sobre el miembro superior haciendo que el niño mire hacia adelante. También podría resultar de utilidad realizar la estimulación a través de un esquema en rotación del eje del cuerpo y de los miembros en sedestación, siempre realizándolo bilateralmente para asegurar el equilibrio<sup>(34)</sup>.

Debido los problemas de equilibrio que padecen los pacientes con este síndrome, otro de los objetivos es el desarrollo de los automatismos de “equilibración” para que adquiera un nivel funcional de equilibrio óptimo y

de las reacciones de paracaídas para cuando las primeras resulten insuficientes. Éstas pueden ser estimuladas en las diferentes posiciones siendo el nivel de control adquirido proporcional a las posibilidades de aprendizaje y por tanto dependiente de las capacidades mentales que posea el niño<sup>(34)</sup>, sin embargo, no se han hallado estudios sobre su aplicación en esta alteración genética.

✓ Concepto Bobath

El concepto Bobath es un concepto terapéutico neuroevolutivo para el tratamiento holístico de las personas con alteraciones neurológicas. Se basa en la importancia del déficit neurológico producido por la interferencia de la maduración normal del Sistema Nervioso Central (SNC) a causa de la lesión y en la presencia de patrones anormales de postura y movimiento debido a la liberación de una actividad refleja postural anormal<sup>(41)</sup>. Este concepto de tratamiento considera que se aprende la sensación de movimiento, no el movimiento en sí, y en los niños con alteraciones del desarrollo este aprendizaje estará alterado puesto que un movimiento normal no puede partir de un tono postural alterado. De manera que en los pacientes con movimientos anormales el principal objetivo es la adquisición de una postura y un tono normales, para lo que es de gran importancia el control postural puesto que es la base para patrones selectivos de movimiento que puedan permitir actividades dirigidas a tareas de la vida diaria<sup>(36,37)</sup>.

Para conseguirlo se desarrollan una serie de técnicas basadas en dos premisas fundamentales para este enfoque, la inhibición y la facilitación, teniendo en cuenta la motivación. Al tratarse de niños es fundamental realizarlo siempre a través del juego. La inhibición de los patrones de la actividad refleja anormal de postura y movimiento, se realiza mediante un proceso activo cuyo objetivo es la modificación del tono postural anormal, llevándolo lo más próximo a la normalidad, de esta manera es preparado para una actividad funcional. La facilitación de patrones normales automáticos de postura y movimiento, que será posible por la presencia de un tono más normalizado, se lleva a cabo mediante las técnicas de manejo y estimulando la utilización de todas las partes del cuerpo, a partir de estrategias terapéuticas en las que el niño tenga la posibilidad de utilizar las extremidades más afectadas<sup>(36)</sup>.

Si bien, los objetivos del tratamiento son específicos para cada caso, los objetivos generales son los siguientes: en primer lugar normalizar el tono, en segundo lugar el aprendizaje de patrones normales de postura y movimiento, posteriormente la prevención de contracturas y deformidades, el asesoramiento a la familia sobre el manejo en las actividades de la vida diaria y por último lograr la mayor autonomía

posible. En los niños con síndrome de Angelman, el tono del tronco suele ser bajo y, por tanto, para normalizarlo se aplicarían técnicas de Estimulación Táctil y Propioceptiva (PIT) a través de la puesta en carga, "Holding" o "Tapping", partiendo siempre de una correcta alineación postural. La facilitación de actividades funcionales será posible sobre un tono normalizado a través del manejo sobre unos puntos clave, en los que la información sensorial que llega al cerebro sea mayor. Con la participación activa del niño, se le proporciona la ayuda necesaria para posibilitar el movimiento y de esta manera obtener respuestas automáticas o voluntarias como respuesta al manejo<sup>(37,41)</sup>.

En cuanto a la aplicación de esta técnica en niños síndrome de Angelman no se han encontrado estudios, si se ha aplicado en pacientes con PCI mostrando una gran variedad de resultados<sup>(42)</sup>. Algunos estudios muestran una mejora en la velocidad y suavidad del movimiento<sup>(43)</sup> así como en la acción motora y funcionalidad de la mano espástica<sup>(44)</sup>, mientras que en otros apenas se observan cambios significativos en comparación a otras técnicas<sup>(45)</sup>.

✓ Ejercicio Terapéutico Cognoscitivo (ETC)

El ETC, más conocido como Perfetti, es un método de rehabilitación basado en la Teoría Neurocognitiva que integra en el tratamiento los procesos cognitivos como guía y control del movimiento, que ha de producirse para resolver un problema, en el que la atención, la memoria, la imaginación, la motivación, la espacialidad y la temporalidad son elementos clave para su resolución. Este método se fundamenta en nuevos conceptos e investigaciones del SNC a nivel neurofisiológico y neuropsicológico, considerando la rehabilitación como un proceso de aprendizaje en condiciones patológicas. De esta manera, el tratamiento se realiza a través de unos ejercicios cuyos principios básicos son la consideración del cuerpo como una superficie receptora de informaciones y el movimiento como medio para conocer el mundo. Por ello, cada ejercicio propone un problema cuya resolución ha de realizarse a través del cuerpo y mediante la activación de los procesos cognitivos, para producir así la organización del propio cuerpo y de su relación con el mundo<sup>(46)</sup>.

No obstante, apenas existe evidencia de su implementación en el tratamiento de alteración del desarrollo, aunque sí ha mostrado utilidad en el tratamiento del hemipléjico tras un ACV<sup>(46)</sup>. Pero, considerando las grandes dificultades que suponen para el conocimiento de sí mismos y del medio que les rodea los problemas motores, podría resultar muy beneficioso para los niños con esta alteración genética.

- **Técnicas analíticas**

Además de la aplicación de estos métodos de tratamiento global, existe una gran variedad de técnicas específicas de fisioterapia que podrían implementarse en el tratamiento de las alteraciones motoras que presentan los pacientes con síndrome de Angelman.

Entre ellas se encuentra la cinesiterapia que podría resultar de utilidad para prevenir la rigidez articular y las deformidades ortopédicas, además de contribuir a la disminución de la espasticidad<sup>(35)</sup>. Se Incluyen los estiramientos pasivos en los que se trata de conseguir una postura de estiramiento muscular máximo. No obstante, el uso del estiramiento pasivo por sí mismo no ha demostrado eficacia, a pesar de lo cual sigue siendo un componente de los programas de tratamiento<sup>(45)</sup>. Otra de las aplicaciones de la cinesiterapia podría ser su implementación para el aumento de fuerza, puesto que se ha considerado la debilidad de los músculos espásticos como una de las causas de la falta de adquisición de la marcha adecuada. Sin embargo, no hay resultados consistentes en que el aumento de fuerza de los niños con PCI mejore los parámetros de la marcha<sup>(47)</sup>, y por tanto parece razonable decir que tampoco sería de utilidad en los niños con esta alteración genética.

La vibroterapia mecánica es otra de las técnicas que podría ser incluida en el tratamiento, puesto que ha mostrado ser eficaz en el tratamiento de inhibición de la espasticidad, aplicada sobre la unión miotendinosa del músculo antagonista al músculo espástico en pacientes con enfermedad motriz cerebral. Este método se muestra de utilidad cuando la vibración se aplica perpendicularmente a las fibras miotendinosas, con una frecuencia de 80 Hz de vibración, una amplitud de 10 mm y una duración de ocho minutos<sup>(35)</sup>. No obstante, la inhibición de la espasticidad es temporal, por lo que debe incluirse como parte del protocolo de tratamiento del paciente con enfermedad motriz cerebral al inicio de la sesión de fisioterapia<sup>(48)</sup>.

La estimulación eléctrica funcional (FES), consiste en una electroestimulación por medio de corrientes excitomotoras de baja frecuencia con trenes de impulsos rectangulares exponenciales, de músculos sin control nervioso central para conseguir su actividad contráctil con un objetivo funcional. Es otra de las técnicas que podría resultar de utilidad puesto que puede aumentar la contracción muscular y proporcionar una sensación de movimiento ayudando a mejorar el control motor<sup>(49)</sup>, además se ha demostrado su eficacia en el tratamiento de la espasticidad<sup>(35)</sup>.

Para la consecución de la marcha podría resultar de utilidad, junto con la terapia física, el entrenamiento locomotor en cinta rodante, puesto que ha mostrado resultados positivos en cuanto a la mejora de la marcha y las transferencias en niños con PCI o ataxia cerebelosa<sup>(45,50)</sup> aunque se requieren más estudios para

optimizar los parámetros de entrenamiento.

- **Otros tratamientos**

Además de estas técnicas específicas de fisioterapia, en la actualidad, han comenzado a implementarse nuevas iniciativas de tratamiento entre las que se encuentran la hidroterapia o la hipoterapia, aunque hay que tener en cuenta que no han mostrado evidencia como terapia única<sup>(41)</sup>.

La hidroterapia es una rama de la fisioterapia que se basa en la utilización de las propiedades del agua como medio de tratamiento. Gracias a la desgravitación que produce, facilita el movimiento por lo que podría resultar muy beneficioso para los niños con alteraciones del mismo, ya que les permite experimentar nuevas maneras de moverse. Sin embargo, faltan estudios sobre el enfoque de actividad y la participación de los niños con diferentes alteraciones del desarrollo<sup>(51)</sup>.

La hipoterapia es otra de las iniciativas en auge. Se basa en la utilización del caballo como medio de tratamiento para los trastornos neuromotrices. Uno de los aspectos fundamentales es el movimiento del caballo, que transmite una serie de oscilaciones y vibraciones sobre las cadenas musculares, reproduciendo en la persona que lo monta, los movimientos que realiza la pelvis durante la marcha<sup>(41)</sup>, además de estimular es sistema vestibular<sup>(35)</sup>. El uso del simulador de equitación ha demostrado ser beneficioso en niños con PCI para el control postural en sedestación, así como para la funcionalidad global y la satisfacción de los niños y sus familias<sup>(52)</sup>, de manera que podría resultar muy beneficioso en los pacientes con síndrome de Angelman.

Aparte de los métodos y técnicas explicadas anteriormente, existen otras tendencias de tratamiento, entre las que se incluye el método Doman-Delacato, descrito como un programa de entrenamiento intensivo para los niños con lesiones cerebrales, se basa en la Teoría de la recapitulación (descartada por la neurociencia actual). Este método parte de que el niño debe empezar a aprender los patrones de movimiento siguiendo la evolución del movimiento filogenético. No obstante, investigaciones independientes no han podido probar su efectividad, y debido a la gran exigencia que supone su seguimiento tanto para el niño como para su familia, es desaconsejado por numerosos profesionales sanitarios<sup>(53)</sup>.

- **Otras intervenciones terapéuticas**

Al tratarse de un tratamiento global en base a un equipo interdisciplinar, con un objetivo común no hay que olvidar las posibles consecuencias de las demás especialidades sanitarias involucradas. De esta manera, posibles mejoras en la intervención de terapia ocupacional o logopedia serán significativas para la

fisioterapia así como las medidas ortopédicas, la cirugía o la farmacología.

Entre otras técnicas dirigidas a la mejora de la movilidad y la funcionalidad que mayor repercusión pueden producir en el tratamiento de fisioterapia, las más comunes son el uso de fármacos para disminuir la espasticidad, la inyección de toxina botulínica, la implantación de férulas u órtesis o la cirugía ortopédica.

El Baclofeno es un fármaco dirigido a disminuir la espasticidad, suele administrarse a través de una bomba de intratecal. Tiene un efecto global aunque superior sobre los miembros inferiores. Las indicaciones típicas para su administración son los espasmos pronunciados, dolor, problemas de alimentación, un difícil manejo o la alteración de los patrones de sueño. El tratamiento puede afectar las funciones motoras tales como la marcha, las funciones de la mano o el habla<sup>(53)</sup>. Otro de los medicamentos que se aplica es la toxina botulínica, las inyecciones con dicho fármaco han mostrado ser eficaces para la reducción de la espasticidad y el mantenimiento de las mejoras funcionales obtenidas a partir de las terapias físicas. Pueden aplicarse de manera eficaz en el tratamiento del pie equino con el fin de mejorar la marcha<sup>(55)</sup>. o sobre el lado cóncavo en los pacientes con escoliosis junto con un corsé para detener la progresión de la curva y retrasar aplicación de procesos quirúrgicos<sup>(56)</sup>.

La aplicación de férulas u órtesis con el fin de evitar la formación de contracturas o deformidades es muy común en los niños con espasticidad de miembros inferiores. Las más utilizadas son las férulas denominadas DAFO y AFO que han mostrado resultados positivos en cuanto a la mejora de los parámetros de marcha de niños con espasticidades y un patrón de marcha en equino junto con la terapia física<sup>(54)</sup>.

En algunos casos también se aplica la cirugía ortopédica, cuyas indicaciones principales son la mejora funcional, la prevención de deformidades, la mejora de la sedestación o la gestión de aparatos ortopédicos<sup>(45)</sup>. No obstante, estas técnicas deben aplicarse con suma precaución y una estrecha colaboración de todo el equipo multidisciplinar, puesto que son procesos irreversibles que pueden tener graves repercusiones. Las intervenciones más realizadas son el alargamiento de la unidad miotendinosa, la transferencia de tendones, la osteotomía o la artrodesis. Ésta última suele aplicarse para la fusión vertebral siendo considerada en curvas superiores a 40°, puesto que de esta manera permite el equilibrio en sedestación para el uso independiente de los miembros superiores<sup>(56)</sup>.

Por último, es importante tener presente que aparte de la terapia física, los fisioterapeutas realizan muchos papeles, es probable que sean de importancia crítica para las familias y los pacientes, así como para otros miembros del equipo multidisciplinar. Entre estos se incluye el asesoramiento especializado que proporcionan acerca de cómo llevar a cabo el posicionamiento de un niño

pequeño con el fin de promover de forma segura su desarrollo motor o recomendar dispositivos de ayuda para mejorar la movilidad. La estrecha colaboración con los ortopedistas y médicos para determinar el tipo óptimo de órtesis para un paciente concreto en función de sus capacidades y sus metas funcionales. Los fisioterapeutas a menudo son una fuente importante de información médica para la familia y debido a su contacto regular con el niño y la familia, de manera que puede ser el primero en reconocer la posible necesidad de otros tratamientos y puede trabajar con la familia o en la comunicación con la identificación de un médico o cirujano que va a evaluar al niño para otras intervenciones<sup>(45)</sup>.

### Propuesta concreta de tratamiento

Esta propuesta de tratamiento se ha realizado en base a un caso clínico por lo que, en primer lugar, se exponen las características más relevantes del mismo. A continuación, se explican las razones de la elección de los métodos escogidos y, por último, se plantean algunas de las actividades de tratamiento que podrían ser de utilidad para lograr los objetivos propuestos, además de incluirse una serie de pautas de manejo diario que sería recomendable enseñar a los padres y cuidadores.

### CASO CLÍNICO

Varón de tres años diagnosticado de síndrome de Angelman por un defecto de IC derivado a fisioterapia donde le realiza una valoración cuyos datos más relevantes aparecen en la tabla (Tabla 4).

<b>Anamnesis</b>	Los padres hacen referencia a la falta de atención, su <b>difícil</b> manejo y al grave problema en la adquisición del lenguaje, aunque sí que comprende y es capaz de comunicarse a través de gestos, indicaciones y algunos sonidos
<b>Valoración del desarrollo psicomotor:</b>	<p><b>Decúbito prono:</b> nivel de desarrollo de un niño de 0 a 3 meses;</p> <p><b>Decúbito supino:</b> El conjunto de todos los elementos indican que en esta posición el niño muestra un desarrollo de unos 3 meses aproximadamente. Con gran estimulación se consiguen los volteos prono-supino y supino-prono (siempre mejor del lado derecho) lo que en este sentido muestra un nivel de desarrollo de 6 meses.</p> <p><b>Sedestación:</b> muestra un nivel de unos 3 meses, por su poco control de la cabeza, sostenida hacia delante y con tendencia a la cifosis dorsal mientras mantiene los miembros inferiores flexionados y entrecruzados. Tras una gran estimulación consigue la sedestación oblicua, siempre mejor del lado derecho, y es capaz de desplazarse con las rodillas en bloque y apoyo en manos cerradas.</p> <p><b>Bipedestación:</b> no puede mantener la bipedestación, y al realizarla de forma pasiva abduce y prona ambos pies.</p>

	<p><b>Desplazamiento:</b> Logra desplazarse con celeridad en sedestación, considerándose el hito madurativo más elevado que vemos en su desarrollo (correspondería con las capacidades adquiridas en torno a los 8 meses y medio).</p>
	<p><b>Análisis de las reacciones y los reflejos</b>                  Al realizar el <u>reflejo de tracción</u> la cabeza pende hacia atrás levemente, hasta que llega a la sedestación y sostiene la cabeza erecta pero dirigida hacia delante, lo que indica un desarrollo de 3'5 meses. Al realizar la <u>reacción de Vojta</u> el niño adquiere una posición en flexión de todas las extremidades, lo que indica un nivel de unos 7 meses, con una organización en un patrón total, mientras que en la <u>reacción de Landau</u> indica unos 3 meses.</p>
<p><b>Valoración funcional</b></p>	<p>La evaluación de las distintas acciones que realiza en las diferentes posturas proporciona una gran información acerca de la organización del comportamiento del niño en una actividad voluntaria e indica el punto de partida desde el que podremos comenzar el tratamiento. Tanto en supino como en sedestación, el niño tiene función manual y coordinación oculomanual, lleva la mano a la boca y una las dos manos, además de que es capaz de realizar la prensión en la línea media y pasar objetos de una mano a otra. No obstante, en cuanto a la manipulación de objetos, no disocia los dedos ni se adapta bien al objeto y no explora lo que coge, se lo lleva a la boca y posteriormente lo tira.</p>
<p><b>Valoración de otros sistemas</b></p>	<p>En la exploración visual muestra un desarrollo de 3'5 meses, mira a su alrededor y fija la mirada aunque sólo es capaz de mantenerla durante un breve período de tiempo, lo que indica un breve mantenimiento atencional, en posible relación con la desorganización de los movimientos que realiza y la alteración cognitiva.</p> <p>En el área del lenguaje presenta un desarrollo de unos 3 meses, pues realiza breves balbuceos y ríe mucho, alborota en demanda de atención social y juega, presta atención a la voz humana y se observa una comprensión del lenguaje, lo que facilita la relación con el adulto, además de que sonríe al interlocutor y reconoce a la madre y a otras personas que lo atienden, aunque se pone serio a la vista de un extraño.</p>

**Tabla 4. Caso clínico.**

Con los datos recogidos de la valoración, se plantean como objetivos generales del tratamiento de fisioterapia la mejora del desarrollo sensoriomotor, la facilitación de las funciones cognitivas y relacionales, y la prevención de complicaciones ortopédicas. Para ello los objetivos específicos que se proponen son:

- Aumentar el tono a nivel del tronco y disminuirlo a nivel de las extremidades, sobre todo en los flexores de los miembros inferiores, lo que le permitirá una sedestación estable sin la excesiva cifosis dorsal.
- Mejora de la función de prensión-manipulación
- Correcto apoyo de los pies como prerrequisito para la marcha

Estos objetivos se irán modificando a lo largo del tratamiento en función de su evolución. Para poder adecuar lo máximo posible cada una de las sesiones, deben quedar recogidas en la historia del paciente las nuevas mejoras que adquiere, además de realizarse reevaluaciones completas cada seis meses para analizar su evolución y la efectividad del tratamiento<sup>(57)</sup>.

Teniendo en cuenta que los problemas de atención y de relación con el medio que presenta podrían frenar su desarrollo motor, considero que el método más adecuado en este caso es el ETC. Mediante el cual, se pretende obtener un adecuado control del cuerpo que le permita conocer, de forma que la mejora de los aspectos sensoriomotores se acompañará de una mejora de los procesos cognitivos. Además, para el difícil manejo diario considero que sería recomendable enseñar a los familiares unas pautas de manejo basadas en el concepto Bobath, de manera que se intente inhibir lo máximo posible la instauración de patrones patológicos además de evitar la evolución y estructuración de alteraciones ortopédicas<sup>(37)</sup>.

Considerando que se trata de la rehabilitación de un niño con una alteración en el desarrollo, hay varios aspectos a tener en cuenta según este enfoque de tratamiento. En primer lugar que se produce un desarrollo insuficiente de los componentes individuales de sistemas funcionales así como una alteración en su consolidación. Estas conexiones más simples suponen la conformación de un comportamiento menos adaptado, lo que en el plano motor se traduce en un movimiento mediante esquemas elementales y poca fragmentación del cuerpo. De manera que se establecen dos necesidades fundamentales, tanto la necesidad de conocer el propio cuerpo, indispensable para formar su esquema corporal, como de interaccionar con el mundo y poder darle un sentido. Además, también hay que tener presente la carencia de experiencias previas en las que basar la imagen motora por lo que no podremos utilizarla como herramienta para el tratamiento<sup>(38)</sup>.

Al tratarse de un niño, la dinámica de la terapia se basa en el juego, este consta de varios elementos: la presentación de un problema, la realización de la hipótesis perceptiva y la verificación. El problema propuesto debe ser de tipo cognoscitivo puesto que es una herramienta para la activación de los procesos cognitivos. La resolución del problema implica el desplazamiento de algunos de los segmentos corporales y obliga al paciente a elaborar un problema que a su vez induce una determinada organización del SNC, que sólo es capaz de realizar guiado por el fisioterapeuta. La hipótesis perceptiva, es el tipo de información a la que el sujeto, tras la presentación del ejercicio prevé que podrá percibir a través del problema y, por tanto, a la que da preferencia. Finalmente, se realiza la verificación de la hipótesis perceptiva que es de gran importancia puesto que si es correcta supone la resolución del problema y un correspondiente cambio de comportamiento. Para el reconocimiento de la realidad a través del problema, se incluye el uso de subsidios que son objetos que simbolizan una

característica de la realidad. De esta manera, el mundo es presentado de una forma simplificada, proporcionándole una información que es capaz de integrar y utilizar para aumentar su conocimiento y con ello modificar su comportamiento<sup>(38)</sup>.

La planificación de cada ejercicio supone elegir un problema cognoscitivo que conduzca a la elaboración de una hipótesis perceptiva adecuada y coherente, puesto que es la organización de esta hipótesis perceptiva y su intento de controlarla lo que produce la activación de los procesos responsables de las modificaciones previstas y la consecuente recuperación de las funciones alteradas (consideradas como estrategias de reconocimiento). Es fundamental adecuar la dificultad en cada momento al caso concreto, para mantener la participación y la motivación del paciente debe aumentar progresivamente de manera que sólo sea capaz de hallar la solución con la ayuda del fisioterapeuta. El aumento de la complejidad se puede llevar a cabo mediante la modificación de los diversos elementos como la atención (aumentando la variabilidad de la tarea), la secuencia motora, aumentando los elementos a reconocer o disminuyendo las diferencias entre los mismos (que requieran la recogida de informaciones más específicas)<sup>(38)</sup>.

En cuanto a la planificación de cada ejercicio, se debe considerar el mayor número de elementos del proceso de conocimiento, lo que puede dividirse en tres grandes apartados: el contenido, la modalidad y el objetivo del ejercicio<sup>(38)</sup>. En lo que al contenido del ejercicio se refiere se deben tener en cuenta los siguientes aspectos del ejercicio:

- ✓ La unidad de trabajo, parte del cuerpo con la que se trabaja, y su relación con el resto de los segmentos corporales como un determinante de todo el sistema cognoscitivo en general.
- ✓ El específico motor: hace referencia al grado de la espasticidad, que se divide en la reacción exagerada al estiramiento, la irradiación anormal, los esquemas elementales y el déficit de reclutamiento. El grado del ejercicio se establece en función de este elemento, partiendo de ejercicios más pasivos para controlar la reacción exagerada al estiramiento, a ejercicios más activos para modificar los esquemas elementales. No obstante, al tratarse de niños apenas se realiza esta clasificación debido a sus características comportamentales, aunque sí se pretende partir de ejercicios que requieran menor control para aumentarlo progresivamente para que desarrolle movimiento de calidad.

La modalidad sensorial hace referencia al tipo de información sobre la cual se debe elaborar la hipótesis perceptiva. Estas pueden ser la vista o la somestesis que incluye las informaciones cinestésicas, de tacto o presión.

La activación de operaciones cognitivas es fundamental para solucionar el problema. Su importancia reside en la relación que guardan con la capacidad de organización del cuerpo para conocer el mundo. De esta manera, pueden ser operaciones espaciales (dirección, distancia u objetivo) o de contacto (superficies, presiones, rozamiento o peso). Su activación permite la transformación de la información con la cual se presenta el ejercicio a la que se requiere para la hipótesis perceptiva.

- ✓ Los procesos cognitivos entre los que se incluyen la atención, la memoria y la comunicación.
- ✓ Además, hay que considerar la importancia de la interacción entre el fisioterapeuta y el niño así como el mantenimiento de la motivación hacia el otro, hacia el subsidio y hacia el propio cuerpo, de manera que mantengan la motivación, pero sin acaparar toda su atención puesto que ésta debe ir a su propio cuerpo.

La modalidad del ejercicio se basa en la forma en que se realiza el ejercicio en función de aspectos como la posición y la elección del subsidio adecuado o el tipo de demanda que puede ser directa, en la que es el niño quien tiene que resolver el problema que le planteamos, o a modo de adivinanza de manera en que le mostramos las diferentes opciones, observamos cuál le gusta más y evaluamos si posteriormente la reconoce entre varios. La modalidad también incluye el tipo de transformación que requiera el ejercicio, éstas pueden ser intra o intermodales dependiendo del tipo de información comparada en la presentación y la hipótesis perceptiva.

El último de los elementos del ejercicio es el objetivo que se pretende lograr con su consecución, éste debe ser una actividad concreta y verificable, que el paciente pueda lograr modificando su comportamiento a través de realizar el ejercicio adecuadamente.

- **Propuesta concreta de tratamiento**

Antes de comenzar con los ejercicios concretos hay que establecer ciertas pautas que se tendrán en cuenta en todos ellos:

- ✓ En cuanto a los aspectos cognitivos: en un principio se tendrá en cuenta que el tiempo que es capaz de mantener la atención es reducido, por lo se cambiarán algunas características de la modalidad cuando pierda el interés, para mantener su motivación durante todo el tratamiento.
- ✓ Debido a la falta de control del cuerpo es muy importante organizar un tratamiento en quietud y sea capaz de mover sólo el segmento que se necesita en cada ejercicio, de esta manera le proporcionaremos otra

perspectiva para el conocimiento del mundo. Además, es fundamental que mantenga una posición correcta de todo el cuerpo para lograr formar correctamente su esquema corporal.

- ✓ En un principio los ejercicios se llevarán a cabo en sedestación en “long-sitting” en el suelo con apoyo posterior (de manera que tenga una referencia de la verticalidad (pero sin que se derrumbe sobre ella) y con la mayor extensión de los miembros inferiores que sea posible. Posteriormente, a medida que avance el tratamiento la sedestación se realizará en una silla con apoyo de los pies.
- ✓ Es fundamental que el fisioterapeuta esté atento de manera constante a las respuestas del niño (tanto gestos o expresiones como sonidos) puesto que hay que tener presente su que aún no ha desarrollado el lenguaje verbal. Además, es importante tener material doble para que pueda escoger (el que deberemos adivinar) o para colocárselo y que señale cuál es.
- ✓ Al tratarse de un niño es conveniente que alguno de los padres (u otro familiar) esté presente, por lo que se contará con su participación para algunas de las actividades (principalmente las que son en modo adivinanza).

A continuación se plantean algunos de los ejercicios que podrían utilizarse en este niño para lograr los objetivos propuestos:

### **Ejercicios para mejorar el reclutamiento motor a nivel de tronco y extremidades**

A través del conocimiento de los diferentes tipos de información (táctil, cinestésica, barestésica, ponderal o de rozamiento) se va controlando el déficit de reclutamiento motor y, por tanto, el tono va normalizándose. Mediante los ejercicios de los miembros superiores se va adquiriendo mayor control de la cintura escapular, lo mismo que ocurre en la cintura pélvica con los ejercicios del miembro inferior con lo que progresivamente se va adquiriendo un mayor control de tronco, que permite el mantenimiento de una sedestación correcta y estable.

- ✓ Reconocimiento del elemento que se mueve: se le muestra un dibujo con un elemento móvil, como una cara en la que la lengua se mueve de un lado a otro. El niño debe prestar atención y señalar cuál es.
- ✓ Reconocimiento de la imagen que falta: se le muestra la mitad de un dibujo y las dos posible mitades que lo complementarían, de forma que ha de seguir y alternar la mirada entre las dos figuras hasta reconocer e indicar

cuál es la que completa la imagen (Figura 3. A). Hay que tener en cuenta que deben ser muy sencillos en un principio con un solo elemento diferencial para ir aumentando su dificultad muy progresivamente.

A través de los dos ejercicios anteriores, se trabajará la fijación, el seguimiento y la alternancia visual así como el mantenimiento de la atención y la memoria. Estos elementos son fundamentales para el desarrollo del niño así como para la progresión del tratamiento puesto que la mirada supone el primer medio para captar nuevos estímulos, comunicarse y organizar la actividad sensoriomotora.

- ✓ Reconocimiento de las posiciones de la cabeza: el niño se sienta frente a un muñeco grande al se le marcan unas posiciones de cabeza. Estas posiciones deben ser extremas en flexión, extensión, rotación e inclinación para que el niño pueda reconocerlas, sobre todo en un principio. Posteriormente, se le muestra una y se observa si la reconoce. A medida que avance el tratamiento, podrá escoger la posición el niño y reconocerla cuando se la realicemos.

Este ejercicio también puede aplicarse al tronco marcando diferentes posiciones del mismo, aunque hay que tener en cuenta que en un principio deben ser posiciones muy diferentes debido a su poco control.

### **Ejercicios para mejorar la función de prensión-manipulación**

A pesar de que es capaz de manipular objetos, lo realiza a través de esquemas elementales por lo que resulta fundamental la mejora de los componentes de esta función que son el alcance, la aproximación y la prensión.

Estos ejercicios se realizarán en sedestación, a medida que avance el tratamiento y vaya aumentando el déficit de reclutamiento motor, los subsidios se irán colocando en posiciones que requieran un mayor control de tronco, de manera que logre una sedestación más estable y correcta, a la vez que mejoran los diferentes aspectos de la prensión y la manipulación.

La función de alcance se compone de diferentes aspectos que son la dirección, la distancia y la orientación. Para la aproximación es fundamental ir adaptando la presa al objeto y una vez con el objeto en la mano es fundamental la adaptación de la misma al objeto para la recogida de información.

- ✓ Reconocimiento de texturas: se le presentan diferentes texturas, de sus peluches favoritos, en una misma posición con los ojos abiertos en primer lugar y luego cerrados. Guiado por el fisioterapeuta debe indicar cuál es el que ha tocado con los ojos cerrados (Figura 3. B).

De esta manera, al concentrarse para reconocer, el tono de la extremidad irá

disminuyendo, a la vez que mejora la adaptabilidad de la mano o del pie a la textura y, por tanto, también mejora la recogida de información a partir de la cual relacionarse con el medio.

- ✓ Reconocimiento de posiciones con las extremidades superiores: se le presentan 3 animales diferentes que representan 3 posiciones del miembro. A continuación se le realiza el movimiento hasta una de ellas y se evalúa si reconoce cuál es (Figura 3.C).

En primer lugar, las posiciones se colocarán en el plano horizontal cada una más alejada del cuerpo, de manera que debe mantener una sedestación estable y debe atender al movimiento que realiza el miembro superior para reconocer a cada animal. Posteriormente, se colocarán las posiciones en el plano vertical de manera que deba controlar el movimiento del miembro superior contragravedad a la vez que reconoce la posición.

A través de este ejercicio además del reclutamiento motor, también se mejoran la dirección del brazo y la distancia del objeto.

- ✓ Reconocimiento de trayectorias: se le presentan 3 “caminos” diferentes (dibujados primero en el suelo y luego en la pared) que debe recorrer con el juguete que tiene en la mano. Con los ojos cerrados será guiado por el fisioterapeuta y debe reconocer qué camino era (Figura 3. D).

Este ejercicio, al tratarse de una trayectoria, requiere una mayor atención, además para realizarlo en el plano vertical hay que tener en cuenta que debe haber adquirido la capacidad de mantener su brazo contragravedad a la vez que siente su movimiento.

- ✓ Reconocimiento de presiones con ambas manos: se le presentan muñecos aparentemente iguales pero de diferentes densidades, con los brazos colocados al lado del cuerpo se le pone un muñeco bajo cada mano. Debe reconocer si son iguales, y en caso de que sean diferentes elegir el más duro (Figura 3. E).
- ✓ Reconocimiento de pesos con el antebrazo: se coloca el antebrazo sobre una balanza (cuyo eje se encuentra bajo el antebrazo), a continuación se le coloca un muñeco a cada lado (éstos tienen la misma apariencia pero el peso es diferente) y el niño debe reconocer cual es el que ha comido más.

De esta manera comienza a ser consciente de que a través de los movimientos del antebrazo también puede conocer otras cosas (Figura 3. F).

- ✓ Reconocimiento del objeto elegido: se le presentan varios juguetes de formas diversas, de los cuales debe elegir uno y se retiran. En una primera

parte, se trabajarán por separado la orientación del antebrazo y de la presa en sí (Figura 3. G).

En primer lugar se presentan varios objetos que requieran una orientación específica del antebrazo (como una serpiente que se cogerá con el antebrazo en pronación o una flor que requiere una posición neutra) de manera que el niño debe colocarlo como si fuera a cogerlo y el fisioterapeuta debe adivinar cual ha escogido.

De igual forma se realiza con la orientación de la presa, el niño debe colocar la mano como si fuera a coger uno de los objetos propuestos y el fisioterapeuta debe reconocer cual es.

Posteriormente, a medida que vayan mejorando estas funciones por separado se integrarán en un mismo ejercicio.

- ✓ Reconocimiento de la distancia entre los dedos y el pulgar: se le presentan una serie de tablitas (que representan las lonchas del bocadillo que se comerá), de manera que haya 3 opciones. Con los ojos cerrados se le colocará uno entre los dedos y el pulgar y debe reconocer cual es (Figura 3. H).

A través de este ejercicio se consigue una mejor adaptabilidad de la mano con oposición del pulgar, puesto que supone un nuevo medio de reconocimiento.

Transferencia de una posición de una mano a otra: se le coloca una de las manos en una posición determinada (con los dedos en diferentes posiciones) y debe intentar colocar la otra mano igual con los ojos cerrados (Figura 3. I).

De esta manera le haremos consciente de la variedad de movimiento de la mano a la vez que forma el esquema mental de la misma, que se ha visto alterado debido a su poca fragmentación.

### **Ejercicios para mejorar el apoyo de los pies**

Este aspecto es de gran importancia puesto que es uno de los prerequisites para la bipedestación y marcha, y apenas tiene experiencias del conocimiento a través de ellos y su movimiento, además de constituir un elemento de riesgo para la formación de deformidades del pie. Sin embargo, hay que tener en cuenta que deben realizarse de manera muy progresiva puesto que aún con tres años apenas los ha apoyado y menos cargado peso sobre ellos.

Los ejercicios de reconocimiento de texturas, posiciones, trayectorias y presiones explicados anteriormente para la mejora de la función de prensión y manipulación podrían ser igualmente aplicados en el miembro inferior para

lograr los prerequisites de la marcha.

Tras haber realizado ya el reconocimiento de texturas con los pies, habrá mejorado su percepción a través de estos. Para la realización de estos ejercicios se requiere una sedestación en una silla, por lo que si no es capaz de mantenerla esta deberá estar adaptada a sus necesidades para que mantenga una postura correcta. No obstante, uno de los requisitos que debe haber adquirido es la capacidad de mantener un apoyo completo de los pies.

Reconocimiento de puntos con los pies: antes de comenzar el ejercicio hay que asegurarse de que es capaz de mantener el contacto de todo el pie con el suelo.

El ejercicio comienza a través del cuento del guisante bajo la cama, se le plantea un juego en el que debe reconocer en lugar del pie donde tiene el guisante.

Posteriormente se irán añadiendo guisantes de manera que deba reconocer cuantos hay.

Cuando mejore se introducirán ambas preguntas en el juego: cuántos hay y su colocación.

De esta manera se mejorará la fragmentación y conocimiento del pie y, por tanto, su adaptabilidad al terreno, lo que supondrá una nueva fuente de información.

- ✓ Reconocimiento de pesos con los pies: se le colocará una balanza bajo uno de los pies coincidiendo el eje de la misma con el medio-pie. Se le presentaran varios muñecos iguales aunque con pesos diferentes. Se le colocará uno delante y detrás, y debe reconocer cual es el que pesa más (Figura 3. J).
- ✓ Reconocimiento del rozamiento: se le coloca una plantilla (con una textura determinada por la parte de abajo), y se le engancha al pie. A continuación se le presentan diversas texturas sobre las que ese pie deberá “patinar” de las cuales deberá escoger una. Con los ojos cerrados debe va deslizando su pie sobre las diferentes texturas y debe reconocer cual había elegido.

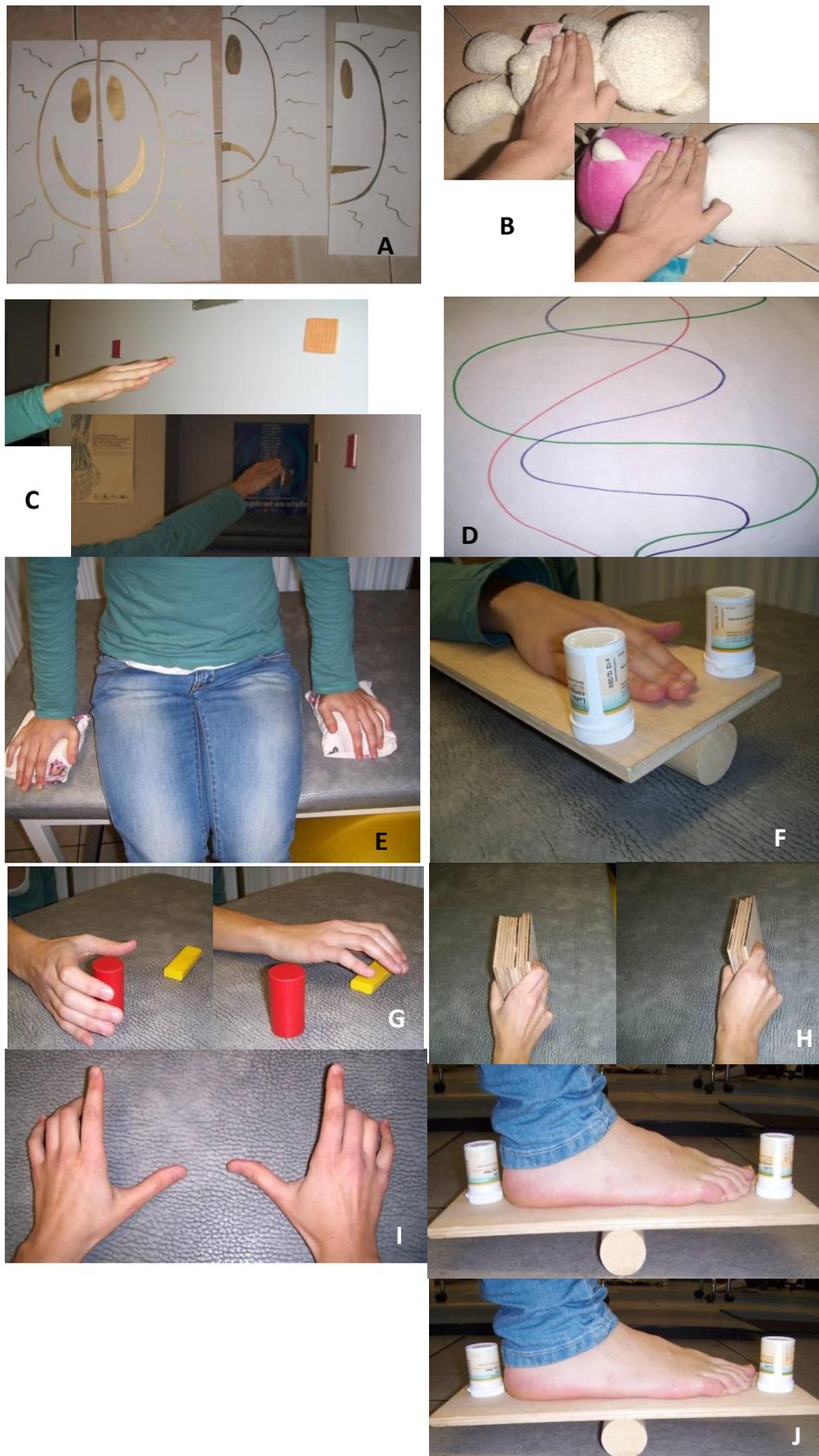


Figura 3: Tratamiento mediante el método Perfetti; ejemplos de situaciones de reconocimiento y subsidios.

- **Pautas de manejo**

Además del tratamiento, teniendo en cuenta que el tiempo de las sesiones de fisioterapia es limitado se considera de gran importancia la enseñanza a los padres y cuidadores de unas sencillas pautas para el correcto manejo y posicionamiento del niño. Estas pautas seguirán los principios de manejo del concepto Bobath basadas en la alineación y la simetría a la vez que se inhibe el patrón patológico.

Tomando en consideración la gran cantidad de tiempo que pasa el niño sentado y que todavía no ha adquirido un adecuado control postural, es fundamental la correcta sedestación en sillas que estén adaptadas adecuadamente a sus características. Los requisitos más importantes son la estabilidad, la simetría y la alineación, lo que se traduce en<sup>(37)</sup>:

- ✓ La cabeza debe quedar libre para poder realizar todos los movimientos
- ✓ El tronco apoyado sobre el respaldo de manera que permanezca en una extensión estable
- ✓ Igual reparto de la carga sobre las tuberosidades isquiáticas, puesto que la posición de la pelvis es fundamental para una buena alineación de tronco y cabeza.
- ✓ Los pies deben permanecer apoyados en el suelo o sobre alguna superficie dura Además, cuando se sienta en el suelo no debe realizarlo en “W” puesto que esta posición produce tales tensiones sobre el miembro inferior que pueden alterar las partes blandas de las articulaciones. También hay que evitar la sedestación sacra que presenta en la actualidad puesto que mantiene una excesiva cifosis dorsal con la cabeza fijada entre los hombros para no perder el equilibrio, lo que no le permite una funcionalidad completa de los miembros superiores<sup>(42)</sup>.

El hábito de vestirse es importante como fuente de percepciones y conocimiento, puesto que no es capaz de llevarlo a cabo solo, puede suponer un momento idóneo para enseñarle su esquema corporal y que vaya creando la imagen de su propio cuerpo<sup>(42)</sup>. Se debe realizar con el niño en una posición estable, siendo la más adecuada en este caso la sedestación. En cuanto a la colocación de la camiseta, es importante destacar que deben introducirse (o sacarse) primero los brazos y luego la cabeza desde posterior hacia anterior y por la línea media<sup>(37)</sup>. Pero además, en aquellas ocasiones que resulte difícil introducir las extremidades a causa de la espasticidad pueden aplicarse las maniobras de relajación automática descritas por Le Métayer<sup>(34)</sup>.

En cuanto al transporte en brazos, es recomendable no olvidar el mantenimiento de la simetría. Debido a sus características la posición más adecuada para este niño es aquella que le facilite la extensión del tronco y la

abducción de las caderas, por lo que se recomienda la posición a horcajadas<sup>(37)</sup>.

## CONCLUSIÓN

La realización del trabajo de fin de grado, a mi parecer, ha resultado muy beneficiosa para mi futuro desarrollo profesional, no sólo desde el punto de vista de la fisioterapia, sino sobre la elaboración de trabajos de carácter científico. A través del mismo, he adquirido y desarrollado mis capacidades de recopilación, análisis y síntesis de la información así como del manejo de las bases de datos del ámbito sanitario.

En cuanto al trabajo en sí, me ha resultado muy interesante y útil puesto que he ampliado mis conocimientos sobre las enfermedades de base genética que, personalmente me llaman mucho la atención. Además he aprendido cómo llevar a cabo una valoración de estas enfermedades que tanto afectan al desarrollo desde los diversos enfoques, así como los principios básicos para la aplicación de un tratamiento concreto.

No obstante, he de decir que hay muy poca evidencia científica tanto de las pruebas de valoración como de los tratamientos de fisioterapia, por lo que me he centrado en los que más he conocido durante la realización de la carrera. De esta manera considero fundamental, el aprendizaje de la realización de trabajos de carácter científico durante la carrera para que puedan aplicarse posteriormente y se incremente así el número de estudios. Desde este punto de vista, la fisioterapia puede verse beneficiada, puesto que la demostración de los resultados de las intervenciones se traducirá en un avance de las intervenciones así como un mejor conocimiento y consideración por parte de las demás disciplinas sanitarias.

## BIBLIOGRAFÍA

1. González D, García M. Enfermedades de base genética. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(2):105-26.
2. Stokes M. Fisioterapia en la rehabilitación neurológica. Madrid: Elsevier; 2006.
3. Philpot B, Thompson C, Franco L, Williams C. Angelman syndrome: advancing the research frontier of neurodevelopmental disorders. J Neurodevel Disord. 2011;3:50–56.
4. Clayton J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Med Genet. 2003;40:87–95

5. Williams C, Peters S, Claculator S. Información acerca del síndrome de Angelman. En: Angelman Foundation [sede web]. [citado 14 nov 2011]. Disponible en: <http://www.angelman.org/stay-informed/facts-about-angelman-syndrome-in-spanish/>
6. Van Buggenhout G, Fryns J. Angelman syndrome (AS, MIM 105830). *Eur J Hum Genet.* 2009;17:1367–73.
7. Martín A. Avances en neurociencia aplicados al desarrollo motriz, el control postural y la terapia en niños. *Rev Fisioter.* 2008;7: 9 – 61.
8. Fiumara. Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Ital J Pediatr.* 2010; 36(31):1-6.
9. Pelc K, Cheron G, Dan B. Behavior and neuropsychiatric manifestations in Angelman syndrome. *Neuropsychiatric Dis Trat.* 2008;4(3):577-584.
10. Artigas J, Brun C, Gabau E, Guitart M, Camprubí C. Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. *Rev Neurol.* 2005; 41(11):649-56.
11. Dagli AI, Williams CA. Angelman syndrome. In: Pagon RA, Bird TD, Doland CR, Stephens K, editors. *Gene Reviews* [internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-1998 [cited 2011 jun16]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144/>
12. Beckung E, Steffenburg S, Kyllerman M. Motor impairments, neurological signs, and developmental level in individuals with Angelman syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology.* 2004;46:239-43.
13. McKusick V, Kniffin C. Angelman syndrome. In: Hamosh A, director. *OMIM* [internet]. Baltimore: Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore; 1995. [cited 2012 mar 1]. Disponible en: <http://omim.org/entry/105830#editHistory-shutter>
14. Gentile J, Tan W, Horowitz L, Bacino C, Skinner S, Barbieri R, et al. A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations. *J Dev Behav Pediatr.* 2010;31(7):592–601.
15. Brun C, Artigas J. Síndrome de Angelman: del gen a la conducta. Valencia: Nau Libros; 2005.
16. Espinosa J, Arroyo MO, Martín P, Ruiz D, Moreno JA. Guía esencial de rehabilitación infantil. Madrid: Médica Panamericana; 2010.

17. Daniels L. Pruebas funcionales musculares. Técnicas manuales de exploración. México D.F: Interamericana; 1957.
18. Ghotbi N, Ansari N, Naghdi S, Hasson S. Measurement of lower-limb muscle spasticity: Intrarater reliability of modified Ashworth scale. J Rehabil Res Dev. 2011;48(1):83-88.
19. Ghotbi N, Ansari N, Naghdi S, Hasson S, Jamshidpour B, Amiri S. Inter-rater reliability of the Modified Modified Ashworth Scale in assessing lower limb muscle spasticity. Brain Inj. 2009;23(10):815-9.
20. Bohannon R, Smith M. Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. Phys Ther. 1987;67(2):206-07.
21. Juan FJ, coordinador. Evaluación clínica y tratamiento de la espasticidad. Madrid: Médica Panamericana; 2009.
22. Gómez VE, Gay Pobes JJ. Exploración clínica y diagnóstico por la imagen [Internet]. Madrid: Sociedad Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología. [citado 31 nov. 2011]. Disponible en: <http://www.manualresidentecot.es/es/bloque-iii-pruebas-complementarias-en-cot/27-exploracion-clinica-y-diagnostico-por-la-imagen>
23. Camprubí C, Coll MD, Gabau E, Guitart M. Prader–Willi and Angelman syndromes: genetic counseling. Eur J Hum Genet. 2010;18:154–55.
24. Martín A. Avances en neurociencia aplicados al desarrollo motriz, el control postural y la terapia en niños. Rev Fisioter. 2008;7:29 – 61.
25. Levitt S. Tratamiento de la parálisis cerebral y del retraso motor. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1991.
26. Torrenteras Muñoz A. Crecimiento y desarrollo del niño/a: desarrollo psicomotor. Cuestiones de Fisioterapia 1996;3:29-34.
27. Vojta V. Alteraciones motoras cerebrales infantiles: diagnóstico y tratamiento precoz. Madrid: Morata; 2005.
28. Assaiante C, Mallau S, Viel S, Jover M, Schmitz C. development of postural control in healthy children: a functional approach. Neural Plasticity. 2005; 12(23):109-18.
29. López S, Cajal CJ, Ordóñez SM, Uribe AF. identificación y valoración neuropsicológica del riesgo perinatal: instrumentos. Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología. 2008;59(4):316-26.

30. Fernández FJ. Desarrollo motriz. Aportaciones de la fisioterapia a la atención temprana. Minusval. 2003;2:9-15.
31. Misulis K, Head T. Netter, Neurología esencial. Madrid: Elsevier Masson; 2008.
32. Daza J. Evaluación clínico-funcional del movimiento corporal humano. Madrid: Médica Panamericana; 2007.
33. Iceta A, Yoldi ME. Desarrollo psicomotor del niño y su valoración en atención primaria. An Sist Sanit Navar .2002;25(2):35-43.
34. Le Métayer M. Reeducción cerebromotriz del niño pequeño: educación terapéutica. Barcelona: Masson; 1995.
35. García E. Fisioterapia de la espasticidad: técnicas y métodos. Rev Fisioter. 2004; 26(1):25-35.
36. Bobath K. Base neurofisiológica para el tratamiento de la parálisis cerebral. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2001.
37. Martínez L. Métodos específicos de intervención en fisioterapia III: Concepto Bobath. 4º Curso Grado en fisioterapia 2011/2012. Madrid: Universidad Complutense de Madrid. Escuela de Enfermería, Fisioterapia y Podología; 2012 [Inédito]
38. Martín P. Métodos específicos de intervención en fisioterapia III: Ejercicio Terapéutico Cognoscitivo. 4º Curso Grado en fisioterapia 2011/2012. Universidad Complutense de Madrid. Escuela de Enfermería, Fisioterapia y Podología [Inédito]
39. Weitzman M. Terapias de rehabilitación en niños con o en riesgo de parálisis cerebral. Rev Ped Elec [Internet]. 2005 [citado 31 nov. 2011]; 2(1): 47-51. Disponible en: [http://www.revistapediatria.cl/vol2num1/pdf/8\\_terapias\\_en\\_paralisis.pdf](http://www.revistapediatria.cl/vol2num1/pdf/8_terapias_en_paralisis.pdf)
40. Imamura S, Sakuma K , Takahashi T . Estudio de seguimiento de niños con trastornos de coordinación cerebral (CCD, Vojta). Dev Brain.1983; 5(3):311-14.
41. Vidal Lucen M., coordinador. Estimulación temprana (de 0 a 6 años): desarrollo de capacidades, valoración y programas de intervención. Madrid: CEPE; 2007.
42. Harris S, Roxborough L. Efficacy and effectiveness of physical therapy in enhancing postural control in children with cerebral palsy. Neural Plasticity 2005; 12(2-3): 229-43.

43. Fethers L, Kluxik J. The Effects of neurodevelopmental treatment versus practice on the reaching of children with spastic cerebral palsy. *Phys Ther.* 1996;76(4): 346-358.
44. González MP, Beltrán YA. Intervención fisioterapéutica en niños entre 3 y 10 años de edad con mano espástica por enfermedad motriz de origen central. *Umbral científico.* 2007;11:30-43.
45. Dimiano D, Alter K, Chambers H. New clinical and research trends in lower extremity management for ambulatory children with cerebral palsy. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2009;20(3):469–91.
46. Perfetti C. El ejercicio terapéutico cognoscitivo para la reeducación motora del hemipléjico adulto. Barcelona: Edika Med; 1999.
47. Damiano D, Arnold A, Steele K, Delp S. Can strength training predictably improve gait kinematics? A pilot study on the effects of hip and knee extensor strengthening on lower-extremity alignment in cerebral palsy. *Phys Ther.* 2010; 90(2):269-79.
48. García E, Padilla I, Franco MA. Vibroterapia en la inhibición de la espasticidad asociada a la enfermedad motriz cerebral. *Rev Iberoam Fisioter Kinesiol.* 2001; 4(2): 66-74.
49. Carmick J. Clinical Use of neuromuscular electrical stimulation for children with cerebral palsy, part 1: Lower Extremity. *Phys Ther.* 1993;73(8):505-13.
50. Cernak K, Stevens V, Price R, Shumway-Cook A. Locomotor training using body-weight support on a treadmill in conjunction with ongoing physical therapy in a child with severe cerebellar ataxia. *Phys Ther.* 2008;88:88–97.
51. Gorter JW, Currie S.J. Aquatic exercise programs for children and adolescents with cerebral palsy: what do we know and where do we go?. *Int J Pediatr.* 2011; 2011:1-7.
52. Silva MB, Silva MJ, Gandolfi L, Pratesi R. Therapeutic effects of a horse riding simulator in children with cerebral palsy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2011;69(5): 799-04.
53. Lofterød B, Jahnsen R, Terjesen T. Cerebral palse hos barn—motorisk funksjon og nye behandlingsstrategier. *Tidsskr nor Lægeforen.* 2006; 126(20):2648–51.
54. Radtka S, Skinner S, Dixun D, Johansun ME. A comparison of gait with solid, dynamic, and no ankle-foot orthoses in children with spastic cerebral palsy. *Phys Ther.* 1997;77(4):395-09.

55. Sook E, Rha D, Ki Yoo J, Mi Kim S, Hyuk W, Hyuk S. Short-term effects of combined serial casting and botulinum toxin injection for spastic equinus in ambulatory children with cerebral palsy. *Yonsei Med J.* 2010;51(4):579-84.
56. Yazici M, Senaran H. Cerebral palsy and spinal deformities. *Acta Orthop Traumatol.* 2009;43(2):149-55.
57. Kamegaya M, Shinohara Y. Gait disorders and leg deformities in children. *J Orthop Sci.* 2002;7:154-59.

### RECURSOS ELECTRÓNICOS

Angelman Foundation

<http://www.angelman.org/stay-informed/facts-about-angelman-syndrome-in-spanish/>

Sociedad española de cirugía ortopédica y traumatología

<http://www.manualresidentecot.es/es/bloque-iii-pruebas-complementarias-en-cot/27-exploracion-clinica-y-diagnostico-por-la-imagen>

Recibido: 20 enero 2013.

Aceptado: 20 agosto 2013.