



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE**

**FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD**

**CARRERA FISIOTERAPIA**

**TEMA:**

**“ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023”.**

Tesis de Grado previo a la obtención del Título Licenciada en Fisioterapia

**AUTORA:** Daniela Nayelly Montenegro Palles

**DIRECTORA:** Lic Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc.

**IBARRA-ECUADOR**

**2023**

### Constancia de aprobación de la tutora de tesis

Yo, Lcda. Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc. en calidad de tutora de la tesis titulada **“ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023”** de autoría de Montenegro Palles Daniela Nayelly, una vez revisada y hechas las correcciones solicitadas certifico que está apta para la defensa, y para que sea sometida a evaluación de tribunales.

En la ciudad de Ibarra, el 18 de octubre de 2023

Lo certifico:



Lcda. Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc.

C.I: 1003176110

**DIRECTORA DE TESIS**



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE**  
**BIBLIOTECA UNIVERSITARIA**

**Autorización de uso y publicación a favor de la Universidad Técnica del Norte**

**1. Identificación de la obra**

En cumplimiento al Art. 144 de la ley de Educación Superior, hago la entrega del presente trabajo a la Universidad Técnica del Norte para que se publicado en el Repositorio Digital Institucional, para lo cual pongo a disposición la siguiente información.

<b>DATOS DE CONTACTO</b>			
<b>CEDULA DE CIUDADANIA:</b>	0450071014		
<b>APELLIDOS Y NOMBRES:</b>	Montenegro Palles Daniela Nayelly		
<b>DIRECCIÓN:</b>	Ibarra. Av. 17 de Julio y Dr. Luis Madera.		
<b>EMAIL:</b>	<a href="mailto:dnmontenegrop@utn.edu.ec">dnmontenegrop@utn.edu.ec</a>		
<b>TELEFONO FIJO:</b>		<b>TELF.</b>	0993426493
		<b>MOVIL:</b>	
<b>DATOS DE LA OBRA</b>			
<b>TITULO:</b>	“ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023”		
<b>AUTOR (A):</b>	Montenegro Palles Daniela Nayelly		
<b>FECHA:</b>	18/10/2023		
<b>SOLO PARA TRABAJO DE GRADO</b>			
<b>PROGRAMA:</b>	<input checked="" type="checkbox"/> PREGRADO <input type="checkbox"/> POSTGRADO		
<b>TÍTULO POR EL QUE OPTA:</b>	Licenciada en Fisioterapia		
<b>ASESOR (A)/ DIRECTOR (A):</b>	Lcda. Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc.		

## 2. Constancia del autor

El autor manifiesta que la obra objeto de la presente autorización es original y se la desarrollo, sin violar derechos de autor de terceros, por lo tanto, la obra es original y que es la titular de los derechos patrimoniales, por lo que asume la responsabilidad sobre el contenido de la misma y saldrá en defensa de la Universidad en caso de reclamación por parte de terceros.

En la ciudad de Ibarra, el 18 de octubre de 2023.

**El autor**



---

Montenegro Palles Daniela Nayelly

C.I: 0450071014

**Registro bibliográfico****Guía:** FCS-UTN**Fecha:** 18 de octubre de 2023

**MONTENEGRO PALLES DANIELA NAYELLY "ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023" / Trabajo de Grado Licenciatura en Fisioterapia. Universidad Técnica del Norte.**

**DIRECTOR:** Lcda. Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc.

El principal objetivo del presente estudio de caso clínico fue desarrollar un plan de abordaje Fisioterapéutico según GUÍA APTA 3.0 en paciente con Trastorno de Alteración del Gen HIVEP2 de la ciudad de Ibarra, 2023. Entre los objetivos específicos constan: Evaluar al paciente con Alteración del Gen HIVEP2. Determinar el diagnóstico fisioterapéutico del paciente. Establecer el pronóstico del paciente. Finalmente, proponer un plan de intervención fisioterapéutico.

**Fecha:** 18 de octubre de 2023

Lcda. Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc.

**DIRECTORA DE TESIS**

Montenegro Palles Daniela Nayelly

**AUTOR/A**

## **Dedicatoria**

Este trabajo de investigación está dedicado a todas las personas con “enfermedades raras y poco frecuentes”, ya que este estudio más allá de ser un medio de acceso a mi titulación, para mí es un punto de visibilidad e impulso a la investigación, respeto e inclusión hacia ellas.

*Montenegro Palles Daniela Nayelly*

## **Agradecimientos**

Agradezco a Dios porque cada día lo siento conmigo, iluminando y guiando mi vida. A mis padres Napoléon y Gladis, quienes todos los días se esfuerzan por verme feliz, por creer en mí y ayudarme a cumplir mis sueños, estoy segura de que sin ellos no estaría donde estoy. A mi hermano Marco por ser el mejor compañero de vida que Dios me pudo dar, por ser mi inspiración y motor para levantarme a diario y ser el mejor ejemplo para él. A mis abuelitas, de manera especial a mi Pastorita, quien ha sido incondicional a lo largo de mi vida. A toda mi familia, quienes han estado presentes de una u otra manera con su apoyo.

Quiero extender mi agradecimiento a todos los docentes de la Carrera de Fisioterapia, quienes han sido profesionales ejemplares y han sabido compartirme sus conocimientos y amor a la profesión, particularmente a mi tutora la Magíster Katherine Esparza, quién con su paciencia, ayuda y guía constante hizo posible que la realización de este trabajo culmine de la mejor manera.

A mis amigos, compañeros, y todas aquellas personas que con su compañía hicieron de esta etapa, la mejor.

Finalmente, quiero expresar mi eterno agradecimiento a Valentina y su familia, por abrirme las puertas de su hogar y de su vida, por demostrar su colaboración e interés en mi investigación, pero sobre todo por ser un ejemplo de fortaleza para mí.

*Montenegro Palles Daniela Nayelly*

## Índice general

Constancia de aprobación de la tutora de tesis .....	2
Autorización de uso y publicación a favor de la Universidad Técnica del Norte.....	3
Registro bibliográfico .....	5
Dedicatoria .....	6
Agradecimientos .....	7
Índice general.....	8
Índice de tablas .....	11
Resumen.....	12
Abstract .....	13
Tema: .....	14
Capítulo I .....	15
Problema de investigación.....	15
Planteamiento del problema .....	15
Formulación de problema .....	18
Justificación .....	19
Objetivos.....	20
Preguntas de investigación .....	21
Capítulo II .....	22
Marco Teórico .....	22



Proteína de unión potenciadora 2 del virus de la inmunodeficiencia humana tipo I (HIVEP2) .....	22
Desarrollo Psicomotor .....	23
Discapacidad.....	24
Clasificación Internacional del Funcionamiento, las Discapacidades y la Salud (CIF) .	26
Guía de la Asociación Americana de Fisioterapeutas (APTA) .....	26
Marco legal y Ético.....	39
Capitulo III.....	46
Metodología de la investigación.....	46
Diseño de investigación .....	46
Tipos de investigación .....	46
Localización de la investigación.....	47
Población de estudio .....	47
Operacionalización de variables .....	48
Métodos de recolección de datos .....	54
Técnicas e instrumentos.....	55
Validación de instrumentos: .....	56
Análisis de datos .....	57
Capitulo IV.....	58
Análisis y Discusión de Resultados.....	58
Descripción del Caso Clínico: .....	58
Aplicación de guía APTA 3.0.....	60
Evaluación basada en la examinación .....	68

	10
Diagnóstico.....	83
Capítulo V.....	87
Pronóstico y Plan de intervención .....	87
Pronóstico .....	87
Plan de intervención .....	88
Resultados esperados .....	89
Respuestas a preguntas de investigación .....	89
Capítulo VI.....	93
Conclusiones y recomendaciones.....	93
Conclusiones.....	93
Recomendaciones .....	95
Bibliografía.....	96
Anexos .....	105
Anexo 1. Consentimiento informado .....	105
Anexo 2. Test e instrumentos de evaluación.....	107
Anexo 3. Tabla del diagnóstico según CIF de la paciente .....	128
Anexo 4. Plan de intervención fisioterapéutico de la paciente.....	132
Anexo 5. Cronograma del plan de intervención fisioterapéutico de la paciente. ....	137
Anexo 6. Certificación Abstract .....	139
Anexo 7. Certificación Turnitin .....	140
Anexo 8. Evidencia Fotográfica .....	141

## Índice de tablas

<b>Tabla 1</b> Resultados de la evaluación del Desarrollo Neuromotor.....	68
<b>Tabla 2</b> Resultados de la evaluación de Integridad de nervios craneales y periféricos. ....	70
<b>Tabla 3</b> Resultados de la evaluación de Integridad refleja- reflejos osteotendinoso y patológicos .....	72
<b>Tabla 4</b> Resultados de la evaluación de Integridad refleja- Tono muscular .....	73
<b>Tabla 5</b> Resultados de la evaluación de rendimiento muscular .....	74
<b>Tabla 6</b> Resultados de la evaluación del Rango de movimiento.....	76
<b>Tabla 7</b> Resultados de la evaluación del Dolor.....	78
<b>Tabla 8</b> Resultados de la evaluación de las Características antropométricas: .....	79
<b>Tabla 9</b> Resultados de la evaluación de las Funciones mentales superiores.....	80
<b>Tabla 10</b> Resultados de la evaluación de la Circulación (arterial-venosa-linfática).....	81
<b>Tabla 11</b> Resultados de la evaluación de la Ventilación y respiración .....	82
<b>Tabla 12</b> Evaluación según APTA 3.0:.....	83
<b>Tabla 13</b> Plan de cuidados óptimos (POC) .....	88

## ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023.

### Resumen

Con pocos individuos descritos clínicamente en la literatura, la Alteración del Gen HIVEP2 ha sido recientemente identificada como una causa rara de retraso del desarrollo y discapacidad intelectual, problemáticas que se diagnostican por lo general en la primera infancia y requieren intervención fisioterapéutica. Este estudio tiene como objetivo desarrollar un Abordaje Fisioterapéutico según GUÍA APTA 3.0 en paciente con Trastorno de Alteración del Gen HIVEP2, en la ciudad de Ibarra. Esta investigación fue realizada desde un enfoque cualicuantitativo mediante el estudio de un caso clínico no experimental, de corte transversal, de tipo observacional, descriptivo y de campo, entre los métodos utilizados fueron deductivo, inductivo y descriptivo. Se hizo uso de instrumentos y técnicas de evaluación, según las categorías que resultaban ser de pertinencia clínica. Una vez realizada la examinación y evaluación correspondiente mediante test y medidas, se determinó el diagnóstico fisioterapéutico según la guía APTA 3.0, en el que se identificó los patrones B y C en el dominio neuromuscular; complementándose con la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Además, como pronóstico refleja discapacidad motora estable y funcionalidad en progreso, evolución que depende de factores positivos como el apoyo familiar, asistencia a fisioterapia, edad y la capacidad de la paciente para aprender mediante estímulos. Finalmente, se propuso un plan de intervención fisioterapéutico que tuvo como objetivo incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo, el cuál sería alcanzado a través de la ejecución de objetivos específicos.

**Palabras clave:** Gen HIVEP2, retraso del desarrollo, Guía APTA 3.0, abordaje fisioterapéutico, CIF.

“PHYSIOTHERAPEUTIC APPROACH ACCORDING TO APTA 3.0 GUIDE IN A PATIENT  
WITH HIVEP2 GENE ALTERATION DISORDER, IBARRA 2023.”

**Abstract**

With few individuals clinically described in the literature, HIVEP2 Gene Disorder has recently been identified as a rare cause of developmental delay and intellectual disability, problems that are usually diagnosed in early childhood and require physiotherapeutic intervention. This study aims to develop a Physiotherapeutic Approach according to APTA 3.0 GUIDE in patients with HIVEP2 Gene Alteration Disorder, in the city of Ibarra. This research was conducted from a qualitative-quantitative approach through the study of a non-experimental clinical case, cross-sectional, observational, descriptive, and field type; among the methods used were deductive, inductive, and descriptive. Instruments and evaluation techniques were used, according to the categories that turned out to be of clinical relevance. Once the corresponding examination and evaluation were carried out by means of tests and measurements, the physiotherapeutic diagnosis was determined according to the APTA 3.0 guide, in which patterns B and C were identified in the neuromuscular domain; complemented with the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). In addition, the prognosis reflects stable motor disability and functionality in progress; an evolution that depends on positive factors such as family support, attendance to physiotherapy, age, and the patient's ability to learn through stimuli. Finally, a physiotherapeutic intervention plan was proposed with the objective of encouraging the progress of the patient's neuromotor development by acquiring the motor gesture of crawling, which would be achieved through the execution of specific objectives.

**Keywords:** HIVEP2 gene, developmental delay, APTA 3.0 Guide, physiotherapeutic approach, ICF.

**Tema:**

ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE CON  
TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023.

## Capítulo I

### Problema de investigación

#### *Planteamiento del problema*

La Proteína de unión potenciadora 2 del virus de la inmunodeficiencia humana tipo I (HIVEP2) es responsable de codificar un factor de transcripción con dedos de zinc, el cual desempeña un papel crucial en la regulación de diversas vías del neurodesarrollo, especialmente en el desarrollo neuronal. Además, en el cerebro muestra una alta expresión en la corteza frontal y el hipocampo. Es así como, con pocos individuos descritos clínicamente en la literatura, la Alteración del Gen HIVEP2 ha sido recientemente identificada como una causa rara de retraso del desarrollo y discapacidad intelectual (Mo et al., 2022).

Hasta la fecha pocos casos han sido reportados, el primer artículo médico que investigaba una posible conexión entre las mutaciones de HIVEP2 y el trastorno del desarrollo se publicó en 2015 y presentaba datos clínicos de 3 pacientes, en 2016 se publicó un segundo artículo médico y se agregaron 6 pacientes adicionales, en 2019 se reportaron 3 casos más (Goldsmith et al., 2019; Jain & Atwal, 2019; Park et al., 2019; Srivastava et al., 2016; Steinfeld et al., 2016).

Por lo que, al ser pocos los casos reportados y, considerarse una enfermedad rara y poco frecuente resulta difícil tener una estimación real u objetiva de la prevalencia tanto a nivel mundial como regional y local. Sin embargo, se ha evidenciado que es una causa de anomalías del neurodesarrollo que conduce a la discapacidad intelectual y el retraso en el desarrollo (Steinfeld et al., 2016).

La principal consecuencia de esta patología es el retraso global del desarrollo, el cual se estima que 200 millones de niños en todo el mundo, menores de cinco años, corren el riesgo de no

alcanzar su pleno desarrollo por múltiples causas, se estimó que 162 millones de niños no alcanzaron un desarrollo pleno de sus capacidades (Curiel et al., 2018).

En Estados Unidos, se ha informado que aproximadamente el 15 % de los niños tienen al menos un problema de desarrollo (Vitrikas et al., 2017). Por otro lado, un estudio realizado en Cuba donde se identificaba los Signos de alerta de retardo del desarrollo realizado en 243 niños se obtuvo un porcentaje de 14,8 % que presentaron signos de alerta (Mora & García, 2017). Otro estudio sobre la prevalencia de alteraciones en el desarrollo psicomotor aplicado a 204 niños en México, el 26.47% padeció datos de alarma en el neurodesarrollo (Callejas et al., 2017). Sin embargo, en los países de Latinoamérica únicamente se han reportado prevalencias del neurodesarrollo en pequeños grupos de la población infantil, por lo que no se existen datos de la prevalencia del retraso del desarrollo a nivel nacional.

El retraso de desarrollo y la discapacidad intelectual (DI) además de ser características claves de la patología de estudio, constituyen problemáticas que se diagnostican por lo general en la primera infancia y se enfrentan con frecuencia los profesionales del área de la salud (González-Castillo et al., 2019). Pese a esto, a nivel mundial, 52,9 millones de niños menores de 5 años experimentan una discapacidad del desarrollo, como discapacidad sensorial, intelectual y trastornos del espectro autista, de los cuales el 95% vive en países de bajos ingresos y la mayoría de estos niños carecen de acceso a la atención (Salomone et al., 2019).

Un metaanálisis titulado “Intervenciones para mejorar el rendimiento motor grueso en niños con trastornos del neurodesarrollo” menciona que, con frecuencia los fisioterapeutas se ven



involucrados en la evaluación y abordaje de niños que presentan trastornos del neurodesarrollo, además de que los trastornos asociados al desarrollo normal son muy comunes en muchas afecciones infantiles, por lo que se necesitan con urgencia estudios de intervención de alta calidad para determinar qué intervenciones son más efectivas y qué aspectos de su administración, como la frecuencia y la duración del tratamiento son importantes (Lucas et al., 2016).

Como se pudo evidenciar en todo lo anteriormente descrito, existe una prevalencia considerable de retraso de desarrollo a nivel mundial, además, la evidencia parece demostrar la necesidad de la Fisioterapia en los trastornos de neurodesarrollo; por lo que resulta importante resaltar que, en el Ecuador y de manera específica en la provincia de Imbabura no existen estudios enfocados en plantear una propuesta de tratamiento fisioterapéutico en el retraso del desarrollo a causa de la alteración del gen HIVEP2.

***Formulación de problema***

¿Cuál es el Abordaje fisioterapéutico según Guía APTA 3.0 a paciente con Alteración del Gen HIVEP2 de la ciudad de Ibarra?

## *Justificación*

El motivo de esta investigación surgió gracias a la necesidad de investigar sobre la Alteración del Gen HIVEP2, ya que al ser considerada una condición rara y poco frecuente no se tiene conocimiento acerca de su manejo fisioterapéutico, por lo que resulta conveniente realizar un abordaje integral y exhaustivo de esta patología basada en la aplicación de la Guía APTA 3.0.

Esta investigación tuvo viabilidad ya que se contó con la autorización del representante de la paciente, a través de la firma del consentimiento informado. Fue factible porque se contó con los recursos tecnológicos, fisioterapéuticos y bibliográficos para llevar a cabo la investigación, además de instrumentos validados que permitieron la recolección de los resultados presentes en este estudio.

Por otro lado, presentó un impacto social ya que esta patología abarca varias aristas de interés social, ya que se trata de una patología con escasa información en la literatura, aborda temas importantes como es la discapacidad en sus diferentes tipos, además de que se trata de una paciente que se encuentra dentro de una población vulnerable al tratarse de una niña; es así que, esta investigación permite tener una base para el desarrollo de enfoques de abordaje fisioterapéutico personalizado para pacientes con alteración del gen HIVEP2.

El beneficiario directo fue la paciente y su cuidador, y al mismo tiempo el investigador ya que el conocimiento del tema contribuyó con su desarrollo estudiantil y profesional. Como beneficiarios indirectos se encuentra la Carrera de Fisioterapia, la Universidad Técnica del Norte e investigadores externos, ya que sirvió como fuente de información que aportó a la literatura que actualmente es poca.

## ***Objetivos***

### ***Objetivo general***

Desarrollar un Abordaje Fisioterapéutico según GUÍA APTA 3.0 en paciente con Trastorno de Alteración del Gen HIVEP2 de la ciudad de Ibarra, 2023.

### ***Objetivos específicos***

- Evaluar al paciente con Alteración del Gen HIVEP2.
- Identificar el diagnóstico fisioterapéutico del paciente.
- Establecer el pronóstico del paciente.
- Proponer un plan de intervención fisioterapéutico.

*Preguntas de investigación*

- ¿Cuál es el resultado evaluación del paciente con Alteración del Gen HIVEP2?
- ¿Cuál es el diagnostico fisioterapéutico de la paciente?
- ¿Cuál es el pronóstico de la paciente?
- ¿Cuál es la propuesta de plan de intervención fisioterapéutico?

## Capítulo II

### Marco Teórico

#### *Proteína de unión potenciadora 2 del virus de la inmunodeficiencia humana tipo I (HIVEP2)*

HIVEP2, es un factor de transcripción que desempeña varias funciones en el crecimiento y desarrollo del cerebro. Juega un papel crucial tanto en el desarrollo cerebral como en la maduración de las neuronas (Srivastava et al., 2016). Además, esta proteína también desempeña un papel importante en procesos sistémicos como la inmunidad celular, la remodelación ósea y la formación de tejido adiposo (Park et al., 2019).

#### *Etiología*

Se desconoce las causas sin embargo, la mayoría de condiciones genéticas forman parte de las “enfermedades raras”(Abarca Barriga et al., 2018) ya que más de un 80% son a causa de origen genético. Las últimas estimaciones acerca del porcentaje de informan de que al menos un 75% de las enfermedades raras tendrían este origen (Posada et al., 2008).

#### *Incidencia*

Las enfermedades raras son aquellas que se caracterizan por tener una incidencia menor a 1:2.000 individuos. Por lo general, son enfermedades crónicas, debilitantes y en más del 80% de los casos tienen una base genética (Cortés M., 2015). Según el Proyecto Gen Global, se estima que más de 300 millones de personas en todo el mundo se ven afectadas por una enfermedad rara. Se estima que existen entre 7.000 y 8.000 enfermedades raras en total, las cuales afectan aproximadamente al 6-8% de la población (Cortés M., 2015).

#### *Fisiopatología*

Basándonos en los informes de casos, las presentaciones clínicas comprenden complicaciones neonatales que abarcan situaciones como el aumento de bilirrubina en sangre,

bajos niveles de glucosa, desequilibrio de la temperatura corporal, presencia de meconio, problemas respiratorios, debilidad muscular, dificultades para la alimentación, succión ineficiente, somnolencia e irritabilidad (Mo et al., 2022).

### ***Manifestaciones Clínicas***

Se ha reportado que las mutaciones de tipo loss-of-function en el gen HIVEP2 son responsables de trastornos del neurodesarrollo que se caracterizan por discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, debilidad muscular, dificultades en el habla, rasgos faciales levemente distintivos y problemas de comportamiento, como trastorno del espectro autista, hiperactividad, comportamiento desafiante y ansiedad (Jain & Atwal, 2019).

### ***Desarrollo Psicomotor***

Por lo general, el desarrollo se clasifica en áreas específicas, como habilidades motoras gruesas, habilidades motoras finas, lenguaje, cognición y desarrollo social/emocional. Estas categorías son útiles, aunque existe una considerable superposición entre ellas. Los estudios han establecido edades promedio en las que se alcanzan hitos específicos, así como rangos de desarrollo considerados normales (Graber, 2023).

Cuando se habla de un desarrollo psicomotor normal, se hace referencia a un proceso en el cual los niños adquieren habilidades apropiadas para su edad. Sin embargo, es importante destacar que existe una amplia variabilidad en cuanto a la edad en la que se adquieren o alcanzan diferentes habilidades (Vericat & Orden, 2013).

### ***Retraso del desarrollo***

Es un retraso considerable en dos o más áreas claves del desarrollo neurológico, que incluyen habilidades motoras finas y gruesas, habla y lenguaje, funciones cognitivas, interacción

social y actividades diarias. Además, el término "retraso global del desarrollo" se utiliza principalmente para describir a niños menores de cinco años (González-Castillo et al., 2019).

### ***Factores de riesgo***

No existe una única razón detrás de los retrasos en el desarrollo. Los factores que pueden contribuir a ellos pueden manifestarse antes del nacimiento, durante el parto y después del nacimiento. Estos factores pueden incluir condiciones genéticas o hereditarias, lesiones traumáticas en la cabeza, trauma psicosocial severo, infecciones, falta de nutrición o entorno desfavorecido (Choo et al., 2019).

### ***Discapacidad***

Los hallazgos proporcionan evidencia de que las variantes patogénicas en HIVEP2 conducen a la discapacidad intelectual (Steinfeld et al., 2016). La OMS menciona que se entiende que la discapacidad se origina debido a la interacción entre la condición de salud o deficiencia de una persona y la amplia variedad de factores que ejercen influencia en su entorno. (OPS, s. f.), además, manifiesta que es un término que incluye las deficiencias, limitaciones de actividad y restricciones de participación de una persona (OMS, 2018).

### **Clasificación:**

Según el MSP de Ecuador, se define siete tipos de discapacidad: auditiva, de lenguaje, física, intelectual, psicosocial, visual y múltiple. Siendo los tipos de discapacidad presentes dentro de esta investigación:

### ***Discapacidad de lenguaje***

Este tipo se relaciona con la afectación del lenguaje y la expresión oral debido a alteraciones, anomalías, perturbaciones o trastornos que dificultan de forma persistente,



permanente e irreversible la comunicación y la interacción (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2018).

### ***Discapacidad física***

Se refiere a las incapacidades, restricciones y limitaciones permanentes y no recuperables relacionadas con alteraciones en el sistema neuromusculoesquelético o en órganos internos. Estas alteraciones se manifiestan en dificultades para mantener una postura adecuada, desplazarse o coordinar el movimiento, debilidad muscular, dificultades en la precisión y coordinación de movimientos pequeños o grandes. Esto conlleva una disminución en la capacidad de movimiento y complejidad para llevar a cabo ciertas actividades cotidianas y cuidados personales (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2018).

### ***Discapacidad intelectual***

Se trata de una condición que se distingue por limitaciones notables en el funcionamiento cognitivo y en la capacidad de adaptarse, manifestándose en habilidades adaptativas, conceptuales, sociales y prácticas. La discapacidad tiene su origen y se presenta antes de los 18 años (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2018).

### ***Discapacidad psicosocial***

Normalmente, los trastornos psicológicos se encuentran relacionados con un nivel de estrés considerable o una limitación en áreas como la vida social, laboral o actividades de participación (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2018).

### ***Discapacidad múltiple***

Se refieren a alteraciones permanentes e irreversibles en diferentes sistemas del cuerpo humano, que resultan en deficiencias, limitaciones y restricciones funcionales y/o estructurales (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2018).

### ***Clasificación Internacional del Funcionamiento, las Discapacidades y la Salud (CIF)***

La CIF forma parte de un conjunto de clasificaciones internacionales desarrolladas por la Organización Mundial de la Salud (OMS), que tienen aplicaciones en diversos ámbitos de la salud (OMS, 2018).

Este sistema busca proporcionar una base científica, un lenguaje común, una relación de datos y un sistema de codificación para la descripción de la condición de salud y la funcionalidad de un individuo en los distintos dominios (OMS, 2018).

Consta de dos componentes, Funcionamiento y Discapacidad que se basa en la función y las estructuras corporales del individuo, mientras que, Factores Contextuales que identifica los factores ambientales y personales del entorno que le rodea y como estos pueden influir en su funcionamiento, discapacidad y estado de salud (Organización Panamericana de la Salud, 2013).

### ***Guía de la Asociación Americana de Fisioterapeutas (APTA)***

La Guía APTA se considera un fundamento central en la formación de los estudiantes de Fisioterapia en la actualidad. A partir de esta guía, se establecen procesos académicos y brinda a los estudiantes una identidad en el ámbito académico y fortalece la práctica profesional del fisioterapeuta (Alejo De Paula & Heredia Gordo, 2011).

Esta guía se fundamenta en tres conceptos esenciales:

En primer lugar, se encuentra el modelo de discapacidad, que busca comprender y abordar las limitaciones y restricciones funcionales desde una perspectiva inclusiva

En segundo lugar, se enfoca en la práctica de la fisioterapia adaptada a las necesidades individuales de los pacientes y clientes, considerando su entorno y estado de salud. Esto se logra mediante intervenciones, asesoramiento profesional y actividades de promoción y prevención para mejorar el bienestar y la condición física (Alejo De Paula & Heredia Gordo, 2011).

Dentro de la aplicación de la guía Apta, los fisioterapeutas toman en cuenta cinco dominios: neuromuscular, musculoesquelético, cardiopulmonar y comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo de aprendizaje.

Es así que se incorpora el modelo de atención, que abarca los cinco elementos fundamentales para el manejo integral del paciente o cliente: examen, evaluación, diagnóstico, pronóstico e intervención (Alejo De Paula & Heredia Gordo, 2011).

- La examinación es uno de los elementos primordiales de la guía APTA, ya que se trata de la aplicación de instrumentos y test validados que se ajusten a cada una de las categorías de mediciones con pertinencia clínica permite proporcionar un diagnóstico que permita direccionar las acciones en fisioterapia hacia la recuperación funcional del paciente (Bertel Sierra et al., 2005).

#### ***Categoría de mediciones:***

***Capacidad/resistencia aeróbica.*** La capacidad de llevar a cabo una tarea o participar en una actividad durante un período de tiempo, utilizando los mecanismos del cuerpo para obtener, transportar y liberar energía.

***Características Antropométricas.*** Son características que definen las dimensiones físicas del cuerpo, como la estatura, el peso, el perímetro y la composición de la grasa corporal.

***Tecnología de asistencia.*** Se refiere a cualquier artículo, equipo o sistema de producto que puede ser modificado o personalizado, con el fin de mejorar, mantener o aumentar las capacidades funcionales de una persona con discapacidad.

***Equilibrio.*** Es la habilidad para mantener el equilibrio del cuerpo con la fuerza de la gravedad, ya sea de forma estática o dinámica y, tanto en posición bípeda como en sedente.

***Circulación (Arterial, Venosa, Linfática).*** Es el proceso mediante el cual la sangre se mueve a través de los órganos y tejidos para proporcionar oxígeno y eliminar dióxido de carbono, y el movimiento pasivo de la linfa a través de canales, órganos y tejidos para eliminar productos de desecho y residuos celulares inflamatorios.

***Vida Comunitaria, Social y Cívica.*** Se refiere a la habilidad de participar en la vida social organizada fuera del hogar, incluyendo actividades como juegos, recreación, ocio, religión, espiritualidad, derechos humanos, política y ciudadanía.

***Integridad de los nervios craneales y periféricos.*** Es la conservación de los 12 pares de nervios que están conectados al cerebro, incluyendo sus componentes somáticos, viscerales, aferentes y eferentes. Del mismo modo, la integridad de los nervios periféricos se refiere al bienestar de los nervios espinales, incluyendo sus componentes aferentes y eferentes.

***Vida educativa.*** El proceso de reintegración de las actividades y funciones en escuelas y otros centros educativos implica habilidades como negociar el entorno del medio ambiente, acceder a ajustes adecuados en la escuela y participar en actividades esenciales para la vida educativa.

**Factores ambientales.** Se refiere a los espacios físicos, sociales y actitudinales en el que los individuos se desarrollan, estos pueden ser facilitadores o barreras para las personas según su condición de salud.

**Marcha.** Es el modo de caminar de una persona, que tiene varias características como el ritmo, la velocidad, la medida de cada paso.

**Integridad Tegumentaria.** Significa el estado de la piel cuando está intacta, esto incluye la función de protección de los peligros ambientales como las bacterias, la presión, fricción, y humedad.

**Integridad y Movilidad Articular.** Es la conservación de la estructura y funcionamiento de las articulaciones. El movimiento articular es la capacidad de cambiar de posición de la articulación en sus diferentes planos de manera tanto pasiva como activa. También se toma en cuenta la integridad de la superficie de unión junto con las estructuras adyacentes, como huesos y tejidos blandos.

**Funciones mentales.** Se incluyen a las funciones mentales globales como la conciencia, orientación, motivación y control de impulsos; y las funciones mentales específicas como la atención, memoria, emociones, percepciones.

**Movilidad.** Son los movimientos específicos que incluyen cambios de posiciones del cuerpo para pasar de un lado a otro, abarcando la deambulación y movilidad de ruedas.

**Función motora.** Es la competencia de adquirir o mostrar destreza y eficacia en el mantenimiento, modificación y control de posturas voluntarias y patrones de movimiento.

***Rendimiento muscular.*** Es la capacidad de los músculos para generar fuerza y producir, mantener, sostener y modificar las posturas y movimientos necesarios para actividades funcionales.

***Desarrollo neuromotor.*** Es el proceso de adquirir y desarrollar habilidades motoras a lo largo de la vida.

***Dolor.*** Es una sensación desagradable que puede ocasionar discapacidad, sufrimiento o angustia.

***Postura.*** Es la colocación y disposición del cuerpo en relación con la gravedad, centro de masa o base de apoyo.

***Rango de movimiento.*** El rango óptimo de movimiento es la cantidad de movimiento que una articulación o grupo de articulaciones puede realizar, esta influenciado por la longitud del musculo, extensibilidad de las articulaciones y tejidos blandos y el tono muscular.

***Integridad refleja.*** Es la estabilidad de la vía neuronal involucrada en un acto reflejo, el cual se refiere a la consistencia de la respuesta involucrada y estereotipada a los estímulos sensoriales que caracterizan a los reflejos.

***Autocuidado y vida doméstica.*** Es el cuidado personal que abarca actividades de aseo, alimentación y preservación de la salud. Las actividades de la vida doméstica implican la ejecución de varias tareas y acciones cotidianas relacionadas con la vida en el hogar.

***Integridad sensorial.*** Es la capacidad del procesamiento sensorial cortical sólido y su relación con la propiocepción, vibraciones, estereognosia y sensación cutánea.

***Integridad del esqueleto.*** Es la salud ósea, capacidad de los huesos del cuerpo para adaptarse, tener densidad adecuada y ser estable para conservar la integridad estructural.

***Ventilación y respiración.*** La ventilación es el proceso del recorrido de una cantidad específica de gas hacia adentro y afuera de los pulmones; y la respiración es el intercambio de gases en los pulmones.

***Vida laboral.*** Se refiere al proceso de integración laboral, asumiendo actividades y funciones en el entorno del trabajo, para ello se necesitan habilidades como la negociación, el acceso a entornos laborales adecuados y participación en las actividades de trabajo (Universidad del Norte, 2019).

### ***Instrumentos y test de evaluación***

#### ***Historia clínica***

La Historia Clínica constituye un documento médico legal que incluye toda la información de un paciente, desde su ingreso en la Institución hasta incluir el último procedimiento que se le haya realizado a un usuario del Sistema de Salud (Ministerio de Salud Pública, 2015).

#### ***Gross Motor Function Measure GMFM-88:***

En la práctica clínica es denominada como el test estándar para la evaluación de la función motora gruesa inicialmente en niños con parálisis cerebral, pero ha sido empleado en niños con diversas patologías, con la finalidad de establecer sus propiedades psicométricas, determinar el desarrollo motor y sus cambios posterior a una intervención (Cobo et al., 2014). La versión original del GMFM, el GMFM-88, consta de 88 elementos que se han categorizado en 5 dimensiones de la función motora gruesa: acostado y rodando; sesión; gatear y arrodillarse; de pie; y caminar, correr y saltar (Ko & Kim, 2013).

Cada ítem se puntúa de la siguiente manera:

Clave de puntuación:

- 0: No consigue iniciar.
- 1: Inicia independientemente.
- 2: Completa parcialmente.
- 3: Completa independientemente (Valladares et al., 2017).

Interpretación de los resultados categorías según % total obtenido.

- Menor de 30 % (deficiente).
- Entre 31-50% (muy bajo).
- Entre 51-69% (bajo).
- Entre 70-79% (normal).
- Más de 80% (normal alto) (Valladares et al., 2017).

Además, permite clasificar el según el resultado de la prueba, la edad y el criterio propio del evaluador en uno de los siguientes niveles del Sistema de Clasificación de la Función Motora Gruesa del paciente.

NIVEL I: el niño se mueve desde y hacia la posición de sentado y se sienta en el suelo libremente, y puede manipular objetos con las dos manos. Se arrastra o gatea sobre manos y rodillas, empuja con los brazos para colocarse en bipedestación y realiza marcha sujetándose de los muebles. Habitualmente logran la marcha entre los 18 meses y los 2 años sin necesitar un dispositivo manual auxiliar de la marcha (Palisano et al., 2007).



NIVEL II: el niño se mantiene sentado en el suelo, pero utiliza las manos para apoyarse y mantener el equilibrio. Se arrastra sobre el estómago o gatea con manos y rodillas, empuja con los brazos para colocarse en bipedestación y realiza marcha sujetándose de los muebles (Palisano et al., 2007).

LEVEL III: el niño se mantiene sentado en el suelo con soporte en la región lumbar. Se rueda y logra arrastrarse boca abajo y hacia adelante (Palisano et al., 2007).

NIVEL IV: el niño controla la cabeza pero requiere soporte en el tronco para mantenerse sentado. Rueda en decúbito supino y pueden rodar a decúbito prono (Palisano et al., 2007).

NIVEL V: gran limitación del control voluntario. Son incapaces de sostener la cabeza y el tronco en posiciones antigravitatorias en prono y en posición de sentado. Requieren asistencia para rodar (Palisano et al., 2007).

### ***Evaluación de los pares craneales***

Los pares craneales forman la porción del sistema nervioso que relaciona el encéfalo con las estructuras craneales y cervicales (Sonne & Lopez-Ojeda, 2022). Se reconocen en total 12 pares de nervios craneales, de los cuales tres se encargan de funciones sensoriales (I, II y VIII), cinco están involucrados en funciones motoras (III, IV, VI, XI y XII), y cuatro cumplen funciones mixtas (V, VII, IX y X). Estas funciones y la distribución anatómica de cada uno de estos pares nerviosos determinan la realización de pruebas semiológicas específicas (Ordóñez Mora & Sánchez, 2020).

La exploración de estos adquiere una importancia crucial en la evaluación neuromotora ya que la información recopilada nos dará a conocer la integración y la asociación de las diferentes vías que procesan la información sensitiva y motora (Ordóñez Mora & Sánchez, 2020).

### ***Escala de Campbell***

La evaluación del tono muscular es esencial para obtener datos cruciales en el proceso de diagnóstico, pronóstico de evolución y en el planteamiento de tratamientos de afecciones relacionadas con el sistema musculoesquelético y neuromuscular (Peña-Salinas et al., 2012a).

La herramienta más usada para evaluar la hipotonía es la escala de Campbell, que consta de pruebas activas y pasivas, descritas en cuatro ítems: normal (0), (-1) , moderada (-2) y severa (-3) (Ordóñez Mora & Sánchez, 2020).

### ***Escala Abbey***

La escala de Abbey es un instrumento observacional validado a nivel internacional, diseñado específicamente para la evaluación del dolor en pacientes que se encuentran en etapas avanzadas de demencia o no verbales. Esta escala consta de seis ítems que abarcan diferentes aspectos a considerar: vocalización, expresión facial, lenguaje corporal, cambios de comportamiento, cambios fisiológicos y cambios físicos (Chamorro & Puche, 2013).

Cada ítem se valora de manera numérica y cualitativa de esta manera:

Ausente: 0

Leve: 1

Moderado:2

Grave: 3 (Chamorro & Puche, 2013).

Finalmente, esta escala proporciona una evaluación rápida de la intensidad del dolor clasificándolo en función de la puntuación final obtenida.

Sin dolor: 0-2

Dolor leve: 3-7

Dolor moderado: 8-13

Dolor severo: >14 (Chamorro & Puche, 2013).

### ***Escala de fuerza muscular modificada MRC***

Medical Research Council (MRC) es una herramienta validada y útil para evaluar la fuerza muscular en pacientes con condiciones neurológicas que se puede realizar a pie de cama, se basa en una escala de 0 a 5, es decir desde una parálisis a un grado normal de fuerza (Via Clavero et al., 2013). A continuación, se presenta una descripción de cada grado de la escala MRC:

0: contracción no visible

1: Contracción muscular visible pero sin movimiento de la extremidad

2: Movimiento activo pero no contra gravedad

3: Movimiento activo contra gravedad

4: Movimiento activo contra gravedad y resistencia

5: Movimiento activo contra total resistencia (Via Clavero et al., 2013).

### ***Características antropométricas***

La antropometría es uno de los pilares de la ciencia que estudia el crecimiento y desarrollo, es la forma más fácil, económica y universalmente aplicable para observar el crecimiento físico ya que permite conocer el patrón de crecimiento propio de cada individuo, evaluar su estado de salud y nutrición, detectar alteraciones, predecir su desempeño, salud y posibilidades de supervivencia, abarcando las diversas medidas posibles para evaluar el tamaño, proporciones y composición corporal (Rojas Gabulli, 2000).

### ***Escala de coma de Glasgow modificada para lactantes y niños***

Es el equivalente de la Escala de Coma de Glasgow (GCS) utilizados para evaluar el estado mental de pacientes infantiles. consta de tres pruebas: Apertura de los ojos, respuesta verbal y motora. Los tres valores, así como su suma se consideran por separado. Si el paciente está inconsciente o no habla, la parte más importante de la escala es la respuesta motora. Esta sección debe valorarse con mucho cuidado (Borgialli et al., 2016).

### ***Goniometría***

El término goniometría deriva de dos palabras griegas: gonia, que significa ángulo y metron, que significa medir; es decir, se refiere a la medición de ángulos y particularmente a los ángulos formados por la intersección de los ejes longitudinales de los huesos a nivel de las articulaciones. Por lo tanto, es de índole cualitativa y cuantitativa además de, al combinarse con otros métodos de exploración permite la obtención de un diagnóstico que hace posible la prescripción de un tratamiento adecuado, como puede ser la disminución del rango de movimiento, hipermovilidad o movimiento normal (Catelotti et al., 2020).

### ***Constantes vitales***

Los signos vitales son una medida objetiva de las funciones fisiológicas esenciales de un organismo vivo. Reciben el nombre de "vitales" ya que su medición y evaluación es el primer paso crítico para cualquier evaluación clínica (Sapra et al., 2023).

La evaluación diagnóstica es un proceso dinámico de análisis de información con el cual el fisioterapeuta realiza juicios clínicos basados en los datos obtenidos tras la aplicación de instrumentos y test de evaluación (Vásquez Cazar et al., 2018).

Por otro lado, el diagnóstico fisioterapéutico es el conjunto de datos relevantes obtenidos a la evaluación y examinación previa, donde se abarca un grupo de signos, síntomas, síndromes o categorías para así guiar al fisioterapeuta en la determinación de estrategias de intervención apropiadas para cada usuario (Hincapié & Muñoz Suárez, 2010).

El pronóstico es la determinación o también puede incluir una predicción de los niveles de mejora que pueden alcanzarse en varios intervalos durante el curso de la terapia, además de tener en cuenta la discrepancia entre el máximo potencial de función y el nivel realista para el paciente, enfatizando la importancia de la motivación para alcanzar su capacidad máxima para así establecer metas realistas (Universidad del Norte, 2019).

Posterior al pronóstico, se aplica un plan de intervención en donde los fisioterapeutas interactúan deliberadamente con el individuo y, cuando corresponda, con otras personas involucradas en su cuidado, utilizando diversas intervenciones para producir cambios en la condición que sean consistentes con el diagnóstico y el pronóstico (Universidad del Norte, 2019).

Las intervenciones del fisioterapeuta se organizan en 9 categorías:

### ***Categorías de intervención***

***Instrucciones al paciente.*** Consiste en proporcionar orientación a los pacientes, sus familiares y cuidadores, ofreciendo indicaciones que contribuyan a mejorar la atención fisioterapéutica. Estas pautas deben estar directamente vinculadas con la condición de salud actual del paciente, el plan de tratamiento y las necesidades específicas del mismo. Asimismo, es esencial asegurarse de que estas recomendaciones sean factibles y viables para su implementación.

***Técnicas para manejo de la vía aérea.*** Se refieren a una serie de medidas terapéuticas destinadas a tratar o prevenir enfermedades de las vías respiratorias.

***Tecnología de asistencia.*** Hace referencia a la prescripción, aplicación, fabricación o modificación de dispositivos de apoyo, como órtesis, prótesis, dispositivos para la movilidad, bipedestación y sedestación, con el propósito de mejorar la capacidad funcional de los pacientes.

***Agentes físicos.*** Son una variedad de tratamientos que utilizan diversas formas de energía para mejorar el rendimiento muscular y neuromuscular, acelerar la recuperación de tejidos, aliviar el dolor, reducir la inflamación, mejorar la circulación y tratar problemas musculoesqueléticos, circulatorios y cutáneos.

***Entrenamiento funcional en el autocuidado y en el hogar, educación, trabajo, comunidad, social, y la vida cívica.*** Se refiere a la instrucción y entrenamiento del usuario con el fin de optimizar su habilidad en la realización eficaz de las actividades cotidianas, con el objetivo de prevenir lesiones, mejorar su condición física y de salud, y, como resultado, elevar su calidad de vida.

***Reparación tegumentaria y técnicas de protección.*** Se trata de técnicas terapéuticas que se emplean para promover la curación de heridas, disminuir la formación de queloides o adherencias, eliminar tejido no saludable y reducir la inflamación, todo con el objetivo de preservar la salud y la integridad de la piel y los tejidos subyacentes.

***Técnicas de terapia manual.*** Se trata de movimientos que pueden ser pasivos como activos, aplicados a las articulaciones y tejidos blandos con el propósito de mejorar la flexibilidad tisular, incrementar el rango de movimiento, inducir la relajación, realizar manipulaciones en los tejidos blandos, controlar el dolor y reducir la inflamación. Entre estas técnicas se encuentran el drenaje linfático, la tracción manual, el masaje y las movilizaciones, entre otras.

***Entrenamiento de la función motora.*** Implica la ejecución planificada y sistemática de movimientos físicos, posturas o actividades. Puede abarcar diversas áreas, como el equilibrio estático y dinámico, la marcha, la locomoción, el entrenamiento motor, el entrenamiento perceptivo, así como la estabilización postural y el entrenamiento. Estas intervenciones contribuyen a evitar y solucionar problemas de movilidad, limitaciones en la actividad y restricciones para participar en diversas actividades, al mismo tiempo que promueven la salud, el bienestar y la actividad física.

***Ejercicio terapéutico.*** Consiste en llevar a cabo de manera organizada y planificada una serie de actividades o movimientos físicos con el propósito de ayudar al paciente o cliente a corregir o evitar problemas en sus funciones y estructuras corporales, mejorar su capacidad para realizar actividades y participar en ellas, disminuir riesgos, promover una mejor salud en general, y mejorar su condición física y bienestar. Incluyen ejercicios de fuerza resistencia, flexibilidad y equilibrio y entrenamiento en actividades que favorezcan el desarrollo neuromotor (Universidad del Norte, 2019).

Finalmente, los resultados son los efectos tangibles derivados de la ejecución del plan de atención, los cuales reflejan la influencia en el funcionamiento, incluyendo funciones y estructuras corporales, actividades y participación del paciente (Universidad del Norte, 2019).

### ***Marco legal y Ético***

#### ***Constitución de la República del Ecuador.***

##### ***Salud***

***Art. 32.-*** La salud es un derecho que garantiza el Estado, cuya realización se vincula al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho al agua, la alimentación, la educación, la

*cultura física, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sustentan el buen vivir.*

*El Estado garantizará este derecho mediante políticas económicas, sociales, culturales, educativas y ambientales; y el acceso permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de salud, salud sexual y salud reproductiva. La prestación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional (Ministerio de Salud Pública, 2016).*

*Art. 359.- El sistema nacional de salud comprenderá las instituciones, programas, políticas, recursos, acciones y actores en salud; abarcará todas las dimensiones del derecho a la salud; garantizará la promoción, prevención, recuperación y rehabilitación en todos los niveles; y propiciará la participación ciudadana y el control social (Ministerio de Salud Pública, 2016).*

### ***Ley Orgánica de Salud***

#### ***Derecho a la Salud y su Protección***

*Art. 1.- La presente Ley tiene como finalidad regular las acciones que permitan efectivizar el derecho universal a la salud consagrado en la Constitución Política de la República y la ley. Se rige por los principios de equidad, integralidad, solidaridad, universalidad, irrenunciabilidad, indivisibilidad, participación, pluralidad, calidad y eficiencia; con enfoque de derechos, intercultural, de género, generacional y bioético (Ley Orgánica de Salud, 2006).*

*Art. 3.- La salud es el completo estado de bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades. Es un derecho humano inalienable, indivisible, irrenunciable e intransigible, cuya protección y garantía es responsabilidad primordial del*



*Estado; y, el resultado de un proceso colectivo de interacción donde Estado, sociedad, familia e individuos convergen para la construcción de ambientes, entornos y estilos de vida saludables (Ley Orgánica de Salud, 2006).*

### ***Plan Nacional de Desarrollo Creación de Oportunidades 2021-2025***

#### ***Objetivo 6: Garantizar el derecho a la salud integral, gratuita y de calidad***

*La OMS define a la salud como "un estado de completo bienestar físico, mental y social, no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades" y "el goce del grado máximo de salud que se pueda lograr es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social" (Secretaría Nacional de Planificación., 2021).*

*El abordaje de la salud en el Plan de Creación de Oportunidades 2021-2025 se basa en una visión de salud integral, inclusiva y de calidad, a través de políticas públicas concernientes a: hábitos de vida saludable, salud sexual y reproductiva, DCI, superación de adicciones y acceso universal a las vacunas. Adicionalmente, en los próximos cuatro años se impulsarán como prioridades gubernamentales acciones como la Estrategia Nacional de Primera Infancia para la Prevención y Reducción de la Desnutrición Crónica Infantil: Ecuador Crece sin Desnutrición Infantil, que tiene como finalidad disminuir de manera sostenible la desnutrición y/o malnutrición infantil que afecta a 1 de 4 menores de 5 años en el país (Secretaría Nacional de Planificación., 2021).*

*Como nación existe la necesidad de concebir a la salud como un derecho humano y abordarlo de manera integral enfatizando los vínculos entre lo físico y lo psicosocial, lo urbano*

*con lo rural, en definitiva, el derecho a vivir en un ambiente sano que promueva el goce de las todas las capacidades del individuo (Secretaría Nacional de Planificación., 2021).*

### ***Políticas.***

- 1. Mejorar las condiciones para el ejercicio del derecho a la salud de manera integral, abarcando la prevención y promoción, enfatizando la atención a mujeres, niñez y adolescencia, adultos mayores, personas con discapacidad, personas LGBTI+ y todos aquellos en situación de vulnerabilidad.*
- 2. Asegurar el acceso universal a las vacunas y la adopción de medidas sanitarias para prevenir la incidencia de enfermedades infectocontagiosas en la población.*
- 3. Fortalecer los servicios de salud sexual y reproductiva de manera integral, inclusiva y de calidad.*
- 4. Combatir toda forma de malnutrición, con énfasis en la DCI.*
- 5. Modernizar el sistema de salud pública para garantizar servicios de calidad con eficiencia y transparencia.*
- 6. Prevenir el consumo de drogas, brindar atención y servicios de rehabilitación a quienes sufren de adicciones, protegiendo sus derechos.*
- 7. Fomentar el tiempo libre dedicado a actividades físicas que contribuyan a mejorar la salud de la población (Secretaría Nacional de Planificación., 2021).*

### ***Normas jurídicas de discapacidad en el Ecuador***

#### ***Derechos de las personas con discapacidad***

***Artículo 16.- Derechos.*** - *El Estado a través de sus organismos y entidades reconoce y garantiza a las personas con discapacidad el pleno ejercicio de los derechos establecidos en la Constitución de la República, los tratados e instrumentos internacionales y esta ley, y su*

*aplicación directa por parte de las o los funcionarios públicos, administrativos o judiciales, de oficio o a petición de parte; así como también por parte de las personas naturales y jurídicas privadas.*

*Se reconoce los derechos establecidos en esta Ley en lo que les sea aplicable a las personas con deficiencia o condición discapacitante, y a las y los parientes hasta cuarto grado de consanguinidad y segundo de afinidad, cónyuge, pareja en unión de hecho o representante legal que tengan bajo su responsabilidad y/o cuidado a una persona con discapacidad (Gobierno de la República del Ecuador, 2008).*

#### ***Derechos de las personas con discapacidad en salud***

***Artículo 19.- Derecho a la salud.*** - *El Estado garantizará a las personas con discapacidad el derecho a la salud y asegurará el acceso a los servicios de promoción, prevención, atención especializada permanente y prioritaria, habilitación y rehabilitación funcional e integral de salud, en las entidades públicas y privadas que presten servicios de salud, con enfoque de género, generacional e intercultural.*

*La atención integral a la salud de las personas con discapacidad, con deficiencia o condición discapacitante será de responsabilidad de la autoridad sanitaria nacional, que la prestará a través la red pública integral de salud. (Gobierno de la República del Ecuador, 2008)*

***Artículo 20.- Subsistemas de promoción, prevención, habilitación y rehabilitación.-*** *La autoridad sanitaria nacional dentro del Sistema Nacional de Salud, las autoridades nacionales educativa, ambiental, relaciones laborales y otras dentro del ámbito de sus competencias, establecerán e informarán de los planes, programas y estrategias de promoción, prevención,*

*detección temprana e intervención oportuna de discapacidades, deficiencias o condiciones discapacitantes respecto de factores de riesgo en los distintos niveles de gobierno y planificación.*

*La habilitación y rehabilitación son procesos que consisten en la prestación oportuna, efectiva, apropiada y con calidad de servicios de atención. Su propósito es la generación, recuperación, fortalecimiento de funciones, capacidades, habilidades y destrezas para lograr y mantener la máxima independencia, capacidad física, mental, social y vocacional, así como la inclusión y participación plena en todos los aspectos de la vida. La autoridad sanitaria nacional establecerá los procedimientos de coordinación, atención y supervisión de las unidades de salud públicas y privadas a fin de que brinden servicios profesionales especializados de habilitación y rehabilitación. La autoridad sanitaria nacional proporcionará a las personas con discapacidad y a sus familiares, la información relativa a su tipo de discapacidad (Gobierno de la República del Ecuador, 2008).*

***Artículo 21.-Certificación y acreditación de servicios de salud para discapacidad. - La autoridad sanitaria nacional certificará y acreditará en el Sistema Nacional de Salud, los servicios de atención general y especializada, habilitación, rehabilitación integral, y centros de órtesis, prótesis y otras ayudas técnicas y tecnológicas para personas con discapacidad (Gobierno de la República del Ecuador, 2008).***

### ***Marco ético***

#### ***Consentimiento informado***

*El Acuerdo Ministerial 5316 dispone que el Modelo de Gestión de Aplicación del Consentimiento Informado en la Práctica Asistencial sea de obligatoria observancia en el país para todos los establecimientos del Sistema Nacional de Salud. El consentimiento informado se aplicará en procedimientos diagnósticos, terapéuticos o preventivos, luego de que el profesional*

*de la salud explique al paciente en qué consiste el procedimiento, los riesgos, beneficios, alternativas a la intervención, de existir estas, y las posibles consecuencias derivadas si no se interviene* (Ministerio de Salud Pública, 2016).

Por lo cual, se entregó la descripción del marco general de este proyecto, donde se especificó las condiciones en las que se realizará el estudio y sus derechos como participante voluntario al tutor responsable de la paciente, siendo primordial dar a conocer que el otorgamiento del consentimiento no tiene ningún tipo de repercusión legal y que, además, se mantendrá su identidad personal estrictamente confidencial.

## Capítulo III

### Metodología de la investigación

#### *Diseño de investigación*

El diseño de esta investigación se basa en un estudio de caso que sigue un enfoque mixto y no experimental. Esto implica que se observan los fenómenos en su entorno natural sin manipular las variables, con el fin de analizarlos posteriormente. Además, este estudio es de corte transversal, ya que se desarrolló en un único periodo de tiempo (Martínez et al., 2013).

#### *Tipos de investigación*

**Caso Clínico:** Esta investigación se considera como un estudio de caso clínico ya que se describe a un solo paciente, tomando en cuenta sus antecedentes, diagnóstico, intervenciones terapéuticas y evolución (Andreu Pérez et al., 2018).

**Descriptiva:** Es de tipo descriptivo ya que su finalidad fue realizar una descripción ardua y minuciosa de las características del paciente clínico basándose en la información que proporcionan las técnicas e instrumentos de recolección de datos (Alban et al., 2020).

**Mixta:** Se combinó dos perspectivas en un mismo estudio, la cuantitativa para obtener resultados numéricos de acuerdo con los instrumentos utilizados y cualitativa para dar a conocer de manera detallada la condición de la paciente por lo que se adoptó un enfoque mixto (Hamui-Sutton, 2013).

**Observacional:** Por lo que se realizó la observación y registro de las características y entorno en el que se desenvuelve la paciente, con el fin de registrar, analizar y tabular las diferentes variables planteadas (Manterola & Otzen, 2014).

***De campo:*** Por lo que permitió que se realice un trabajo de investigación dentro del hogar de la paciente, es decir se efectuó en el lugar y tiempo en que ocurren los fenómenos objeto de estudio (Grajales, 2000).

### ***Localización de la investigación***

La investigación fue realizada en una paciente que reside en la ciudad de Ibarra, cantón Antonio Ante, provincia de Imbabura. Su domicilio se encuentra en las calles Guayaquil de Alpachaca, Portoviejo y Zumba.

### ***Población de estudio***

La investigación fue desarrollada como un caso clínico en la que se cuenta con la participación de una niña con diagnóstico genético de Alteración en el Gen HIVEP2 que deja como secuela un diagnóstico médico de (CIE. R620) Retardo Global del Desarrollo.

*Operacionalización de variables*

<b>Variable de interés</b>	<b>Tipo de variable</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Escala/Indicador</b>	<b>Instrumento</b>	<b>Definición</b>
<b>Dominio Neuromuscular</b>					
Desarrollo neuromotor	Cualitativa Ordinal Politómica	Habilidades motoras	<30% Deficiente 30-50% Muy bajo 51-69% Bajo 70-79% Normal >80% Normal alto	Gross Motor Functional Measure (GMFM) 88	Es la adquisición de habilidades que se observa en el niño de forma continua durante toda la infancia (Toro & Gómez, 2020).
Integridad de nervios craneales y periféricos	Cualitativa Nominal Dicotómica	Provocación de los 12 nervios craneales, estimulando el área sensitiva, motora y refleja según corresponda	Alterado  Normal	Ficha de recolección de datos	Los nervios craneales se componen de 12 nervios que se originan en el tronco encefálico. Son bilaterales y trabajan en conjunto para enviar información desde y hacia diferentes partes del cuerpo y del cerebro (Serrano, 2023).



Integridad Refleja	Cualitativa Ordinal Politómica	Reflejos osteotendinosos	Normal: Normorreflexia Aumentado: Hiperreflexia Disminuido: Hiporreflexia Ausente: Abolición	Martillo de reflejos	El reflejo se define como la respuesta independiente de la voluntad, que se desencadena por la aplicación de un estímulo adecuado, pudiendo ser o no consciente (Gordo et al., 2018).
	Cualitativa Nominal Dicotómica	Reflejos patológicos	Ausente Presente		
	Cualitativa Ordinal Politómica	Tono muscular	-3 Hipotonía severa -2 Hipotonía moderada -1 Hipotonía leve 0 Normal	Escala de Campbell	Tono muscular resistencia ante una fuerza externa dada, encontrándose el músculo en un estado de relajación voluntaria (Peña-Salinas et al., 2012b).
Rendimiento muscular	Cualitativa Ordinal Politómica	Fuerza muscular	(0) Ausente (1) Mínima (2) Escasa (3) Regular (4) Buena (5) Normal	Escala de fuerza muscular Medical Research Council	Se refiere a la capacidad de un músculo para generar una contracción máxima medida en unidades de fuerza; y es un componente crucial de la aptitud física y su evaluación puede utilizarse como un

					predicador clave del desarrollo motor en distintas etapas de la vida (Prieto et al., 2020).
Rango de movimiento	Cualitativa Nominal Politémica	Valores con relación al ángulo formado entre la posición 0° y la posición final de cada movimiento. Miembro Superior Miembro Inferior	Disminución del ROM Movimiento normal Hiper movilidad	Goniometría	Corresponde a la distancia y dirección que una articulación ósea puede alcanzar e involucra la condición de las articulaciones, músculos y tejidos conectivos involucrados (Descriptores en Ciencias de la Salud: DeCS, 2008).
Dolor	Cualitativa Ordinal Politémica	Intensidad del dolor	0-2 Sin dolor 3-7 Dolor leve 8-13 Dolor moderado >14 Dolor severo	Escala Abbey	Se refiere a una vivencia desfavorable a nivel sensorial y emocional que está vinculada con la posibilidad o realidad de un daño a los tejidos, o que se describe en relación con esa afectación (Raja et al., 2020).

<b>Dominio Musculoesquelético</b>					
Características Antropométricas	Cualitativa Ordinal Politómica	-Dimensiones corporales -Somatotipo	1 – 14%) Endomorfia (1-10 %) Mesomorfia (0,5-9 %) Ectomorfia	Ficha de recolección de datos	Se trata de una técnica accesible, económica y de amplio uso para supervisar el desarrollo físico. Permite obtener datos sobre el ritmo de crecimiento personalizado de cada individuo, evaluar su estado de salud y nutrición, detectar posibles anomalías, y predecir su rendimiento, salud y probabilidad de supervivencia (Rojas Gabulli, 2000).
<b>Dominio comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo de aprendizaje</b>					
Funciones mentales superiores	Cualitativa Ordinal Politómica	Alerta y atención del paciente	1-4 Coma o comaprofundo 5-6 Semicoma o coma superficial 7-10 Estupor 11-14 Letargia 15 Vigilancia y alerta	Escala de coma de Glasgow modificada para lactantes y niños	Involucran el alerta, conciencia, estado de conciencia y de vigilia (Ordóñez Mora & Sánchez, 2020).

<b>Dominio cardio respiratorio</b>					
Circulación (arterial- venosa- linfática)	Cualitativa ordinal politómica	Frecuencia cardíaca	>60 lpm Bradicardia 60-140 lpm Normal >140 lpm Taquicardia	Ficha de recolección de datos	La circulación implica el flujo de sangre por los órganos y tejidos para proporcionar oxígeno y eliminar dióxido de carbono. Además, incluye un proceso pasivo a través de los canales linfáticos, órganos y tejidos para eliminar productos celulares secundarios y residuos inflamatorios (Universidad del Norte, 2019).
	Cualitativa ordinal politómica	Tensión arterial	> 115/75 mm Hg Normal 108-115/70-75 Normal Alta 116-123/76-83 Hipertensión significativa > 124/84 Hipertensión severa	Ficha de recolección de datos	
Ventilación y respiración	Cualitativa ordinal politómica	Frecuencia respiratoria	<22 rpm Bradipnea 22-34 rpm Normal >34 rpm Taquipnea	Ficha de recolección de datos	Es el intercambio de gases entre nuestro cuerpo y el medio ambiente, por lo cual la ventilación corresponde a

	Cuantitativa discreta	Saturación de oxígeno	>90% Normal	Ficha de recolección de datos	la cantidad de aire que se ha movilizado al pulmón (Bozzo Henríquez, 2022).
--	--------------------------	--------------------------	-------------	-------------------------------------	---

### *Métodos de recolección de datos*

**Método deductivo.** En esta investigación abordó los componentes desde lo más general a lo particular, ya que aborda desde la observación o llamado screening hasta una examinación desglosada por dominios y categorías y una evaluación minuciosa de los resultados obtenidos por lo que fue necesario el uso del método deductivo (Abreu, 2014).

**Método inductivo:** Se basa también en un método inductivo ya que, se parte de la examinación y evaluación a un diagnóstico y pronóstico fisioterapéutico, es decir que, fluye de lo particular hasta lo general (Abreu, 2014).

**Método descriptivo:** La realización de este estudio consistió en describir de manera detallada, tanto escrita o numérica la realidad del caso clínico mediante la observación y narración de este en cada uno de los componentes de la Guía Apta (Abreu, 2014).

**Revisión bibliográfica.** Fue efectuó una exhaustiva búsqueda en múltiples fuentes bibliográficas, debido a que esto permitió la obtención de la información más relevante en el campo de estudio, además de fundamentar con información válida de los instrumentos utilizados (Gómez-Luna et al., 2014).

### *Técnicas e instrumentos*

Para la investigación se determinaron algunas técnicas e instrumentos específicos tomando en cuenta la condición de la paciente y lo que se necesitará para evaluarla.

#### *Técnicas*

- Observación: Es una técnica de recolección de datos que involucra que el investigador haga uso de sus sentidos para lograr sumergirse en el entorno y en la vida del sujeto de estudio para la observación como tal de la persona, eventos o fenómenos que brinden la información necesaria para la investigación (Sánchez et al., 2021)
- Entrevista: Es una técnica para recabar información, siendo eficaz ya que permite obtener información profunda y completa acerca de un tema de interés, además de ser de gran utilidad en estudios descriptivos y de tipo mixto como lo es este (Díaz-Bravo et al., 2013).
- Encuesta: La encuesta consiste en el registro y la recopilación de información mediante el uso de instrumentos que posteriormente permitirán estandarizar los datos para un análisis posterior (Torres et al., 2019).

#### *Instrumentos*

- Historia clínica
- Gross Motor Functional Measure (GMFM) 88
- Ficha de recolección de datos de evaluación de nervios craneales
- Ficha de evaluación de integridad refleja
- Escala de Campbell
- Escala Abbey

- Ficha de recolección de características antropométricas
- Escala de fuerza muscular modificada MRC
- Escala de coma de Glasgow modificada para lactantes y niños
- Ficha de recolección de datos de goniometría
- Ficha de recolección de constantes vitales

### ***Validación de instrumentos:***

#### ***Gross Motor Function Measure GMFM-88:***

El Gross Motor Function Measure es un instrumento validado que fue elaborado en 1990 por Russell et al, diseñado para evaluar la función motora gruesa en niños con parálisis cerebral y cuenta con buen índice de aceptabilidad para la práctica clínica. Así mismo se encuentra avalado por Cobo Elisa, Quino Aura, Díaz Diana y Chacón Magda en el artículo su artículo “Validez de apariencia del Gross Motor Function Measure – 88” (Cobo Mejia et al., 2014).

#### ***Escala de Campbell***

Campbell es una escala creada por Susan Campbell, la cual fue validada por Espinoza J y Montes R, en su artículo titulado “Eficacia de la técnica de inhibición de tono muscular y de patrones de movimiento anormales en niños con alteraciones neurológicas”, donde se identificada el grado de hipotono de los participantes del estudio (Espinoza et al., 2021).

#### ***Escala de fuerza muscular modificada MRC***

En el artículo “Confiabilidad intraevaluador de los grados de la prueba muscular manual (escala del Consejo de Investigación Médica) en la distrofia muscular de Duchenne” escrito por Julaine M Florence, Shree Pandya , Wendy M Rey , Jenny D. Robison , Jack Bati , J Felipe Miller , Jeanine Schierbecker y Linda C Signore , se documentó la confiabilidad esta prueba para evaluar la fuerza muscular en niños con DMD (Florence et al., 1992).



### *Escala de Abbey*

La escala de dolor Abbey es un método confiable para la detección del dolor en pacientes no verbales, el cual se encuentra validado y traducido al castellano en el artículo “Traducción al castellano y validación de la escala Abbey para la detección del dolor en pacientes no comunicativos” (Chamorro & Puche, 2013).

### *Escala de coma de Glasgow modificada para lactantes y niños*

Esta escala es una modificación de la escala de coma de Glasgow estándar, la cual tiene validez y confiabilidad ya que fue evaluada en un estudio de cohorte prospectivo, observacional y multicéntrico realizado por Borgialli DA, Mahajan P, Hoyle JD, Powell EC, Nadel FM, Tunik MG titulado “Rendimiento de la puntuación de la escala de coma de Glasgow pediátrica en la evaluación de niños con traumatismo craneoencefálico cerrado”(Borgialli et al., 2016).

### *Análisis de datos*

Para el análisis de datos, se consideraron todos los datos obtenidos de los tests utilizados con el fin de extraer la información pertinente. Estos datos fueron posteriormente analizados e interpretados para obtener conclusiones significativas haciendo uso de los métodos de recolección de datos, lo que implicó la aplicación de enfoques diversos para recopilar información. Los resultados fueron tabulados mediante una matriz de Excel para posteriormente ser presentados en tablas, lo que permitió una organización adecuada de los datos y facilitó el proceso de interpretación.

## Capítulo IV

### **Análisis y Discusión de Resultados**

#### *Descripción del Caso Clínico:*

Paciente femenino de 2 años 9 meses, residente en la ciudad de Ibarra con diagnóstico neuro genético de Alteración del gen HIVEP2 (proteína de unión potenciadora 2 del virus de inmunodeficiencia humana tipo I), el cual se asocia a otros trastornos del neurodesarrollo como discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo principalmente.

La información fue obtenida mediante su madre quién refiere que la paciente nació después de las 40 semanas de gestación, el embarazo fue normal hasta que se complicó por riesgo de preclamsia por lo cual se le recomendó la ingesta de aspirina, calcio y ácido fólico. Durante el parto existieron cambios repetitivos dentro de los niveles de presión arterial y la labor de parto duró aproximadamente 8 horas donde los dolores eran bastante fuertes, pese a esto fue por parto vaginal normal; por otro lado, supo manifestar que ella no escuchó a su hija llorar al momento de nacer. Dentro del periodo posnatal existió problemas dentro de su alimentación debido que la paciente presentaba disminución dentro del reflejo de succión, pero no observaron ninguna anomalía congénita.

A los cuatro meses de edad notó que la paciente no estaba desarrollándose de manera normal, ya que levantaba la cabeza con dificultad y no emitía ningún sonido a parte del llanto. Deciden acudir al Pediatra, sin embargo, le manifestaron que era normal que los niños no se desarrollen igual que los demás. Por esta razón decidió esperar hasta los 7 meses donde la paciente no había mostrado ningún hito de desarrollo más que levantar la cabeza, por lo que decide acudir a una segunda y tercera opinión donde le manifestaron que la paciente presentaba

una edad motora de 3 meses ya que no estaba alcanzando los hitos del desarrollo de acuerdo con su edad.

Cuando la paciente tenía 8 meses, acudieron a un Neuropediatra que le solicitó la realización de una resonancia magnética cerebral, EEG y otras pruebas específicas; pruebas que no arrojaron resultados claros, pero se asociaron a una desmielinización, lo cual se descartó seis meses después.

Deciden asistir nuevamente al Pediatra donde se le sugirió llevar a la paciente a un neurocirujano ya que se sospechaba de craneosinostosis lo cual provoca que el cráneo deje de expandirse, diagnóstico que se descartó luego de que el Neurocirujano analizara los resultados de una tomografía realizada donde las fontanelas se encontraban en normal desarrollo.

Posterior a esto, decidieron realizarle una evaluación genética a la paciente, siendo esta la última opción que tenían para conocer su diagnóstico. Se le realizó una prueba genética de Análisis de secuencias y pruebas de delección y duplicación de 163 genes donde, a la edad de 18 meses, se le diagnostica un trastorno neuro genético raro que afecta el crecimiento y desarrollo del cerebro, asociado a una variante patógena identificada en el gen HIVEP2, además se le manifestó que es el único caso que se ha identificado en Ecuador, y que además a nivel mundial existen aproximadamente 12. Se le dio a conocer también un resumen clínico y detalles de la variante.

Actualmente la paciente presenta retraso en el desarrollo psicomotor, pasa por periodos de regresión y está más o menos al nivel de un niño de 6 meses en la mayoría de los aspectos de la vida, presenta hipotonía generalizada y disminución de fuerza en sus extremidades. Por lo que asiste a terapia física, ocupacional y de lenguaje semanalmente.

**Aplicación de guía APTA 3.0****Examinación:****Historia Clínica Fisioterapéutica**

Fecha: Enero, 18 de 2023

**1. Datos sociodemográficos:**

**Nombre:** Bonnie

**Cedula:** 105XXXXXXXX

**Fecha de nacimiento:** Noviembre, 07 de 2020

**Edad:** 2 años, 9 meses

**Género:** Femenino

**Etnia:** Mestiza

**Estado civil:** Soltera

**Nivel de educación:** Ninguna

**Ocupación:** Ninguna

**Religión:** católica

**Procedencia:** Ibarra-Imbabura

**Lugar de residencia:** Alpachaca, Ibarra

**Dirección:** Guayaquil de Alpachaca, Portoviejo y Zumba

**Contacto:** -----

**Email:** -----

**Carnet de discapacidad:** si  no  no responde\_

**Porcentaje de discapacidad:** 89%

**Proveedor de la información:** Sra. Diana (madre de la paciente)

**Referido por:** ----

**Hábitos alimenticios:****Consumo de alcohol: si\_ no X no responde\_****Consumo de tabaco: si\_ no X no responde\_****Consumo de otras sustancias: si\_ no X no responde\_\_****Actividad física: si X no\_ no responde\_\_****Tiempo semanal: 5 veces a la semana*****Motivo de consulta:***

Paciente de 2 años, sexo femenino asiste a consulta de fisioterapia por diagnóstico médico de Retardo Global del desarrollo e Hipotonía congénita a causa de diagnóstico genético de Alteración del Gen HIVEP2 asociada con discapacidad intelectual, causando un retraso en su desarrollo psicomotor, por lo que la paciente presenta como mayor dificultad la adquisición de los hitos motores.

***Enfermedad actual:***

Se presenta paciente femenina de 2 años, su madre refiere que desde el nacimiento de su hija sospechó que algo no iba bien en el desarrollo de su hija, ya que la paciente tenía dificultad para succionar al momento de alimentarla. Manifiesta que cuando su hija tuvo 7 meses notó que lo único que podía realizar era levantar la cabeza, pero con dificultad, además de que no emitía sonido alguno. Se decide asistir a múltiples consultas con pediatras y neurólogo, sin embargo, no se obtenía un diagnóstico claro.

Cuando la paciente tenía 18 meses se le realizó un examen genético donde se pudo identificar la causa de su condición, se le dio a conocer que su hija presentaba alteración del gen HIVEP2, lo cual había causado el Retardo del Desarrollo Global del desarrollo (CIE. R620) de la

paciente. Es así como, la paciente presenta dificultad en la adquisición de las diferentes habilidades motoras y por consiguiente en las actividades que realizan los niños de su edad. Actualmente toma terapias de rehabilitación física, por lo que ha ido avanzando notoriamente, ya que la paciente ha ido adquiriendo algunos hitos motores.

***Cronología de la enfermedad:***

- **Noviembre 2020:** Nacimiento por parto normal con antecedentes de cambios repetitivos de niveles de presión arterial en madre y largo trabajo de parto. Problemas en la alimentación por disminución del reflejo de succión.
- **Noviembre 2020:** Nacimiento por parto normal con antecedentes de cambios repetitivos de niveles de presión arterial en madre y largo trabajo de parto. Problemas en la alimentación por disminución del reflejo de succión.
- **Diciembre 2020:** Médico pediatra mencionó que no se observa ninguna anomalía congénita.
- **Marzo 2021:** Presenta dificultad para levantar la cabeza y no emite ningún sonido a parte del llanto, por lo que la madre menciona la primera sospecha de que el desarrollo de la paciente no está bien. Deciden acudir al pediatra sin encontrar explicación alguna.
- **Junio 2021:** No muestra ningún hito de desarrollo más que levantar la cabeza, por lo que sus padres acuden a una segunda y tercera opinión pediátrica. Se les manifiesta que la paciente presenta retraso en su desarrollo psicomotor, lo que significa que no estaba alcanzando los hitos del desarrollo de acuerdo con la edad, ya que la edad motora de la paciente correspondía a 3 meses.
- **Julio 2021:** Acuden a una cita con un Neuropediatra, el cual les solicitó una Resonancia magnética cerebral, EEG y otras pruebas específicas; pruebas que no arrojaron resultados claros, pero se asociaron a una desmielinización.
- **Enero 2022:** Hipótesis de desmielinización fue descartada. Acuden al Pediatra, donde se les sugiere llevar a la paciente a un Neurocirujano ya que se sospecha de craneosinostosis, sin embargo, este diagnóstico se descartó tras analizar una tomografía realizada donde las fontanelas se encontraban en normal desarrollo.

- **Abril 2022:** Empieza fisioterapia 3 veces a la semana. Muestra hipotonía generalizada y el hito de desarrollo motor más alto que alcanza es el control cefálico.
- **Mayo 2022:** Se le realiza una evaluación genética a la paciente, siendo esta la última opción que tenían para conocer su diagnóstico. Se le realizó una prueba genética de Análisis de secuencias y pruebas de delección y duplicación de 163 genes (Invitae Panel de malformaciones cerebrales). Se detecta una variante patógena identificada en el gen HIVEP2, asociada con discapacidad intelectual.
- **Julio 2022:** Diagnóstico médico: CIE. R620. Retardo del Desarrollo (Discapacidad Intelectual relacionada con Gen HIVEP2).
- **Agosto 2022:** Fisioterapeuta a cargo menciona un notable avance en cuanto al desarrollo de la paciente, ya que ha ido alcanzando hitos de desarrollo como: cambios de decúbito y sedestación. Actualmente se encuentra entrenando la reptación.
- **Septiembre 2022-octubre 2023:** Paciente se encuentra en proceso de adquisición de hito motor del gateo por lo que ha permanecido asistiendo a rehabilitación neurológica constante.

***Antecedentes patológicos personales:***

Reflejo de succión disminuido en el nacimiento

¿Ha tenido alguna vez una cirugía? **No**

***Antecedentes patológicos familiares:***

Ninguno

***CIE10 / diagnóstico médico de remisión:***

Diagnóstico genético:

- Variante patógena identificada en HIVEP2, asociada a discapacidad intelectual autosómica dominante

Diagnóstico médico:

- R620. Retardo del desarrollo (Discapacidad Intelectual relacionada con gen HIVEP2)
- P942: Hipotonía congénita

***Tratamiento farmacológico actual:***

Ninguno

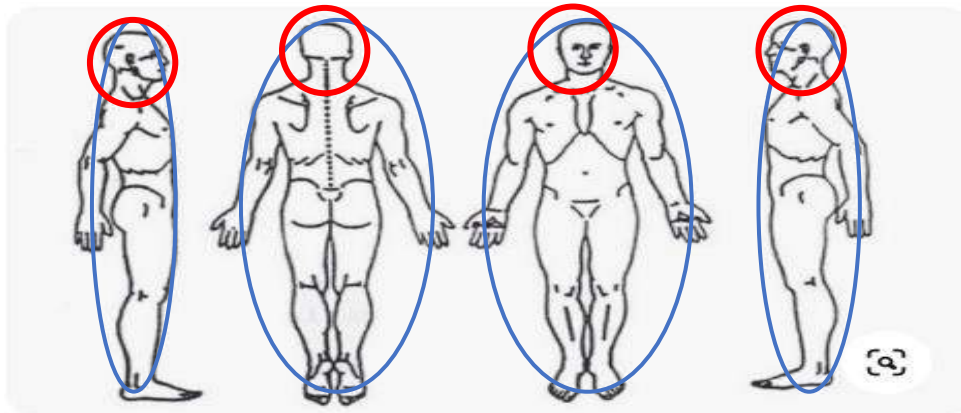
***Exámenes complementarios:***

- Estudio Genético: Análisis de secuencia y pruebas de delección/duplicación de 163 genes
- Resonancia Magnética de Cerebro Simple
- Resonancia Magnética
- Electroencefalograma

**HALLAZGOS:**

Variante patógena identificada en HIVEP2, asociada a discapacidad intelectual autosómica dominante.

Diagrama corporal /Chart





**Rojo:** Origen de la lesión, a nivel de desarrollo cerebral.

**Azul:** Área sensorio-motor afectada.

### **SCREENING**

Paciente llega a consulta en brazos de su madre sin ninguna ayuda técnica, observándose una alteración de su edad motora, no presenta comunicación verbal, alteración evidente del tono muscular, presenta control cefálico sin embargo para su edad no logra una bipedestación ya que únicamente realiza cambios de decúbito y sedestación con apoyo de manos, sin embargo, se observa dificultad para mantener esta posición por un tiempo prolongado, finalmente la niña logra reptar por cortas distancias.

Se puede identificar que el dominio predominante de afectación para la paciente es el Neuromuscular; sin embargo, se tomara en cuenta también el dominio Musculoesquelético, seguido de Comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo del aprendizaje, y finalmente, el dominio Cardiopulmonar.

<b>Categoría</b>	<b>Pertinencia</b>	<b>Justificación</b>
Capacidad aeróbica / resistencia	No	Ya que no se dispone de instrumentos que se acoplen a la edad de la paciente.
Características antropométricas	Si	Es información necesaria para obtener datos sobre el ritmo de crecimiento del paciente y a la vez su estado de salud.
Tecnología de asistencia	No	La paciente no hace uso de alguna ayuda técnica ni presenta deformidades que requieran corrección con el uso de una.
Equilibrio	No	La paciente no adopta la posición de bípedo, por lo que no es posible el uso de un instrumento de evaluación que nos de esta información de manera objetiva.
Circulación (arterial, venosa y linfática)	Si	Es evaluable además de que aporta con indicios de problemas circulatorios.

Comunidad, social y vida cívica	No	Debido a la edad de la paciente y su condición, esta categoría involucra práctica de actividades que se realizan en su propio beneficio y la paciente es dependiente de su cuidadora.
Integridad de nervios craneales y periféricos	Si	Dara información pertinente sobre el control y funcionamiento del cerebro, respuesta sensitiva y motora
Vida educativa	No	La paciente aún no inicia su vida educativa.
Factores ambientales	Si	Es indispensable identificar las barreras y facilitadores podrían influir en el desarrollo global de la paciente.
Marcha, locomoción y balance	No	Debido a la edad motora de la paciente, no alcanza el hito motor de la marcha, no realiza actividades que involucran locomoción o balance.
Integridad tegumentaria	No	La paciente realiza cambios de decúbito y no ha sido sometida a ninguna intervención quirúrgica
Integridad articular y de la movilidad	No	Ya se evaluaría dentro del rango de movimiento.
Funciones mentales	Si	El nivel de alerta y atención de la paciente nos dará a conocer datos para tomar en cuenta su estado cognitivo y de qué manera se podría proceder dentro del planteamiento de tratamiento.
Movilidad (incluye locomoción)	No	Los aspectos que abarcan esta categoría incluyen la deambulación o la movilidad con ruedas y la paciente no alcanza la edad motora requerida.
Función motora	No	Aspectos relacionados con la función motora ya se evalúan en la categoría de desarrollo neuromotor.
Rendimiento muscular	Si	Información sobre la capacidad de la musculatura de la paciente para generar fuerzas con la finalidad de producir, mantener y modificar posturas y movimientos, además de que su evaluación puede ser un indicador del desarrollo motor en distintas etapas de la vida.

Desarrollo neuromotor	Si	Categoría indispensable dentro de la evaluación debido a que este es el aspecto directamente afectado por la patología, además de que es importante para saber la edad motora estimada de la paciente y las habilidades que logra realizar o cuáles se podría potenciar.
Dolor	Si	Con el objetivo de detectar o descartar presencia de dolor, ya que a la paciente no le es posible referir dolor.
Postura	No	Debido a la edad de la paciente, además de que su estado cognitivo no le permite adoptar una postura de evaluación.
Rango de movimiento	Si	Resulta importante tener conocimiento cuantitativo del rango de amplitud y movilidad de las articulaciones de la paciente.
Integridad refleja	Si	Indicarán el estado de respuesta de la paciente frente a un estímulo; por otro lado, su estado neurológico a causa de su condición.
Autocuidado y vida doméstica	No	La paciente por su edad y patología es totalmente dependiente de su cuidadora por lo que no le es posible su autocuidado.
Integridad sensorial	No	La edad y la dificultad en el habla no lo permite, además de que no se realizaría una evaluación objetiva por las características de la paciente.
Integridad del esqueleto	No	La paciente no presenta malformaciones o movimientos óseos anormales ni factores de riesgo que afecten a esta categoría.
Ventilación y respiración	Si	Es indispensable la valoración de los signos vitales en una evaluación.
Vida laboral	No	La paciente no está presente en el campo laboral.

*Evaluación basada en la examinación**Dominio Neuromuscular:***Tabla 1***Resultados de la evaluación del Desarrollo Neuromotor*

<b>Gross Motor Functional Measure (GMFM) 88</b>		
<b>Dimensión</b>	<b>Valor evaluado</b>	<b>Porcentaje</b>
A: Decúbitos y volteo	47	92%
B: Sentado	45	75%
C: Gateo y de rodillas	9	21%
D: De pie	0	0%
E: Caminar, correr y saltar	0	0%
<b>Total</b>	<b>113</b>	<b>38%</b>

**Examinación:** Una vez evaluado el desarrollo neuromotor, se determinó que se observa que en la dimensión A: decúbitos y volteo la paciente un puntaje de 47/51 con un porcentaje del 92/100%. En la dimensión B: sentado, se obtuvo un puntaje de 41/60 con porcentaje de 75/100%. Por otra parte, en la dimensión C: gateo y de rodillas la paciente consiguió 9/42 puntos y un porcentaje de 21/100%. Finalmente, en la dimensión D: de pie y en la dimensión E: caminar, correr y saltar, no fueron evaluables. El total de la evaluación, sumando todos los valores evaluados en el niño fue de 113/264 puntos, obteniendo como resultado del 38/100%.

**Evaluación:** Los resultados según el porcentaje total obtenido indican un desarrollo neuromotor muy bajo; con los valores obtenidos, la edad de la paciente y el criterio del evaluador se clasifica a la paciente en el nivel III del GMFM, en el que la niña se mantiene sentada pero puede tener dificultad para mantener el equilibrio si utiliza las dos manos para manipular objetos,

no requiere la asistencia de un adulto para sentarse. Se arrastra sobre su estómago o gatea sobre sus manos y rodillas sin movimiento recíproco de las piernas como método primario de auto movilidad.

**Tabla 2**

*Resultados de la evaluación de Integridad de nervios craneales y periféricos.*

<b>Pares craneales</b>	<b>Derecha</b>	<b>Izquierda</b>
<b>I: Olfatorio</b>	Normal	Normal
<b>II: Óptico</b>		
-Agudeza visual	Normal	Normal
-Campo visual	Normal	Normal
<b>III, IV, VI:</b>		
Movimiento ocular	Normal	
Motilidad ocular extrínseca	Normal	
Motilidad ocular intrínseca	Alterado	
<b>V: Trigémino</b>		
Sensibilidad	Alterado	Alterado
Refleja	Normal	Normal
Motora	Alterado	Alterado
<b>VII: Facial</b>		
-Motora	Normal	Normal
-Sensitiva	Alterado	Alterado
<b>VIII: Vestibulococlear</b>		
Vestibular		Alterado
Coclear	Normal	Normal
<b>IX Glossofaríngeo y X Vago</b>		Alterado
<b>XI: Espinal</b>		
ECOM	Normal	Normal
Trapeccio	Normal	Normal
<b>XII: Hipogloso</b>		Alterado

**Examinación:** En la categoría de Integridad de nervios craneales y periféricos se demuestra que, en el I, II, V (refleja), VII (motora), VIII (coclear) y el XI se encuentran normales;

a diferencia del III, IV y VI en conjunto (motilidad ocular intrínseca), el V (motora y sensitiva), VII (sensitiva), VII (vestibular) que se encuentran alterados a diferencia del III, IV y VI en conjunto (motilidad ocular intrínseca), el V (motora y sensitiva), VII (sensitiva), VII (vestibular) que se encuentran alterados.

**Evaluación:** Dentro de las alteraciones del área de la motilidad ocular intrínseca, correspondiente al III, IV y VI par craneal se identificó que la paciente presenta pupilas Anisocóricas; en lo que respecta al VII se observa debilidad en el músculo orbicular de los párpados; en la evaluación vestíbulo coclear reflejó alteración en el balance de la paciente; en el IX y X par se evidencia una respuesta disminuida del reflejo nauseoso; finalmente, dentro del XII par existe alteración en cuanto a la estructura, movilidad y fuerza de la lengua.

**Tabla 3**

*Resultados de la evaluación de Integridad refleja- reflejos osteotendinoso y patológicos*

<b>Reflejos osteotendinosos</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Bicipital	Disminuido	Disminuido
Tricipital	Disminuido	Disminuido
Estilo-radial	Disminuido	Disminuido
Rotuliano	Normal	Normal
Aquiliano	Disminuido	Disminuido
<b>Reflejos patológicos</b>		
Clonus		Ausente
Hoffman		Presente
Babinski		Ausente

**Examinación:** Una vez evaluada la integridad refleja, se determinó que los reflejos osteotendinosos tanto bicipital, tricipital, estilo-radial y aquiliano se encuentran disminuidos bilateralmente, a excepción del reflejo rotuliano de ambos lados que se encuentra normal. Por otro lado, los reflejos patológicos Clonus y Babinski están ausentes, sin embargo, el reflejo de Hoffman está presente.

**Evaluación:** Los reflejos osteotendinosos de manera bilateral presentan hiporreflexia, a excepción del reflejo rotuliano que se encuentra normal, esta alteración añadida a la ausencia del reflejo patológico Babinski y Clonus demostrando su alteración neurológica.



**Tabla 4***Resultados de la evaluación de Integridad refleja- Tono muscular*

<b>Estructura</b>	<b>Calificación</b>	<b>Tono</b>
Hombro	-1	Hipotonía leve
Codo	-1	Hipotonía leve
Muñeca	-1	Hipotonía leve
Tronco	-2	Hipotonía moderada
Cadera	-2	Hipotonía moderada
Rodilla	-2	Hipotonía moderada
Tobillo	-2	Hipotonía moderada

**Examinación:** Una vez aplicada la evaluación integral refleja (tono), se pudo evidenciar que de manera bilateral en miembro superior de manera activa y pasiva presentó una calificación de -1, a diferencia de miembro inferior que presentó grado -2.

**Evaluación:** Los resultados indican que la paciente presenta hipotonía leve en miembros superiores e hipotonía moderada en tronco y miembros inferiores.

**Tabla 5***Resultados de la evaluación de rendimiento muscular*

<b>Escala Medical Research Council</b>					
<b>Tronco</b>			Flexión	3	
			Extensión	3	
			Rotación	3	
<b>Miembro Superior</b>			<b>Miembro Inferior</b>		
<b>Hombro</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Cadera</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Flexión	4	4	Flexión	3	3
Extensión	3	3	Extensión	3	3
Aducción	4	4	Aducción	2	2
Abducción	4	4	Abducción	2	2
Rot. Interna	3	3	Rot. Interna	3	3
Rot. Externa	3	3	Rot. Externa	2	2
<b>Codo</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Rodilla</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Flexión	4	4	Flexión	3	3
Extensión	4	4	Extensión	2	2
Supinación	3	3	<b>Tobillo</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Pronación	3	3	Dorsiflexión	3	3
<b>Muñeca</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	Plantiflexión	4	4
Flexión	4	4			
Extensión	4	4			
Desviación cubital	3	3			
Desviación radial	4	4			

**Examinación:** Tras realizar la examinación de fuerza de la paciente, se identificó un grado de fuerza 3 en todos los movimientos de tronco, mientras que en los miembros superiores de

manera bilateral se obtuvo un promedio de 4 y en miembros inferiores tanto derecho como izquierdo se obtuvo una media de 3.

**Evaluación:** Los resultados obtenidos indican que la paciente tiene un grado de fuerza regular tanto en tronco como miembros inferiores, y bueno en miembros superiores.

**Tabla 6***Resultados de la evaluación del Rango de movimiento*

<b>Miembro Superior (pasivo)</b>			
<b>Hombro</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Valor Normal</b>
Flexión	0-170°	0-168°	0 - 180°
Extensión	0-52°	0-52°	0 - 60°
Aducción	0-29°	0-29°	0 - 30°
Abducción	0-175°	0-178°	0 - 180°
Rot. Interna	0-68°	0-68°	0 - 70°
Rot. Externa	0-90°	0-90°	0 - 90°
<b>Codo</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Valor Normal</b>
Flexión	0-140°	0-140°	0 - 150°
Extensión	0-5°	0-5°	0 - 10°
Supinación	0-74°	0-78°	0 - 80°
Pronación	0-80°	0-80°	0 - 80°
<b>Muñeca</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Valor Normal</b>
Flexión	0-76°	0-77°	0 - 80°
Extensión	0-78°	0-78°	0 - 70°
Desviación cubital	0-24°	0-28°	0-30°
Desviación radial	0-20°	0-20°	0-20°
<b>Miembro Inferior (pasivo)</b>			
<b>Cadera</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Valor Normal</b>
Flexión con extensión de rodilla	0-82°	0-84°	0-90°
Flexión con flexión de rodilla	0-152°	0-152°	0 - 140°
Extensión	0-24°	0-24°	0 - 30°
Aducción	0-26°	0-24°	0 - 30°
Abducción	0-58°	0-52°	0 - 45°
Rot. Interna	0-34°	0-35°	0 - 45°
Rot. Externa	0-56°	0-60°	0 - 45°
<b>Rodilla</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Valor Normal</b>
Flexión	0-128°	0-131°	0 - 135°
Extensión	0-8°	0-8°	0 - 10°
<b>Tobillo</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Valor Normal</b>
Dorsiflexión	0-30°	0-22°	0 - 20°

Plantiflexión	0-32°	0-34°	0 - 50°
Inversión	0-36°	0-35°	0 - 35°
Eversión	0-15°	0-15°	0 - 15°

---

**Examinación:** Se realizó la evaluación del rango de movimiento de manera pasiva en los distintos movimientos, registrándose de manera cuantitativa el valor desde 0° hasta el rango máximo registrado, por cada una de las articulaciones.

**Evaluación:** En base a los resultados obtenidos, se puede evidenciar que los rangos articulares en su mayoría se mantienen dentro de lo normal, sin embargo, en los movimientos de extensión de muñeca, flexión de cadera con flexión de rodilla y rotación externa de cadera presentaron hipermovilidad.

**Tabla 7***Resultados de la evaluación del Dolor*

<b>Escala de dolor Abbey</b>		
<b>Ítem</b>	<b>Valor evaluado</b>	<b>Descripción</b>
Vocalización	0	Ausente
Expresión facial	1	Leve
Cambios de lenguaje corporal	1	Leve
Cambios de comportamiento	0	Ausente
Cambios fisiológicos	0	Ausente
Cambios físicos	0	Ausente
<b>Total</b>	<b>2</b>	<b>Sin dolor</b>

**Examinación:** Una vez realizada la evaluación de la categoría dolor mediante movilidad pasiva, se pudo observar que, tanto en miembros superiores como inferiores, en los indicadores de vocalización, cambios de comportamiento, cambios fisiológicos y cambios físicos se obtuvo una nota de 0; mientras que en expresión facial y cambios de lenguaje corporal tuvo una calificación de 1. La sumatoria de estos valores fue de 2 puntos.

**Evaluación:** Los resultados indican que la paciente no presenta dolor.

***Dominio Musculoesquelético:***

**Tabla 8**

*Resultados de la evaluación de las Características antropométricas:*

<b>Medidas antropométricas</b>	<b>Porcentaje</b>
Porcentaje Adiposo	11.3%
Porcentaje muscular	50,3%
Porcentaje óseo	17,5%
Porcentaje residual	20.9%
<b>Índice de Masa Corporal</b>	<b>16 kg/m<sup>2</sup></b>
<b>Somatotipo</b>	
	<b>Valores Obtenidos</b>
Endomorfia	3,7
Mesomorfia	5,9
Ectomorfia	0,1

**Examinación:** Después de haber realizado la valoración antropométrica, se registró un porcentaje adiposo de 11,3%, un porcentaje muscular de 50,3%, un porcentaje óseo de 17,5%, un porcentaje residual 20,9% y un valor IMC de 16 kg/m<sup>2</sup>.

**Evaluación:** Según los resultados de la evaluación, valores referenciales y toda la información obtenida se llegó a determinar que la paciente presenta un somatotipo meso-endomórfico.

*Dominio comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo de aprendizaje*

**Tabla 9**

*Resultados de la evaluación de las Funciones mentales superiores*

<b>Escala de Coma de Glasgow modificada para lactantes y niños:</b>		
<b>Dimensión</b>	<b>Calificación</b>	<b>Puntuación</b>
Apertura Ocular	Espontánea	4
Respuesta Verbal	Balbucea, sonrío	5
Respuesta Motora	Retira al contacto	5
<b>Puntaje Total</b>		<b>14</b>

**Examinación:** Luego de evaluar las funciones mentales superiores de la paciente, en el aspecto de apertura ocular presenta un puntaje de 4, mientras que para la respuesta verbal se obtuvo 5 puntos y finalmente para la respuesta motora un puntaje de 6. La sumatoria total fue de 14 puntos.

**Evaluación:** Los resultados indican que la paciente se encuentra en un estado de letargia.



**Dominio Cardiorrespiratorio****Tabla 10***Resultados de la evaluación de la Circulación (arterial-venosa-linfática)*

<b>Circulación (arterial-venosa-linfática)</b>		
	<b>Valores</b>	<b>Estado</b>
<b>Frecuencia cardiaca</b>	104 ppm	Normal
<b>Tensión Arterial</b>	105/70	Normal

**Examinación:** Una vez evaluada la categoría de circulación, la paciente presentó una frecuencia cardiaca de 140 ppm y una tensión arterial de 105/70 mmg/Hg.

**Evaluación:** Se determinó que la frecuencia cardiaca y la tensión arterial se encuentran en estado normal.

**Tabla 11**

*Resultados de la evaluación de la Ventilación y respiración*

<b>Ventilación y respiración</b>		
	<b>Valores</b>	<b>Estado</b>
Frecuencia respiratoria	31 rpm	Normal
SO <sub>2</sub>	96	Normal

**Examinación:** En la categoría Ventilación y respiración, la paciente presenta una frecuencia respiratoria de 31 rpm y saturación de oxígeno de 96%.

**Evaluación:** Se identificó que la paciente no presenta alteraciones dentro de esta categoría ya que los valores obtenidos, tanto la frecuencia respiratoria como la saturación de oxígeno se encuentran normales.

## Diagnóstico

**Tabla 12**

*Evaluación según APTA 3.0:*

<b>Dominio</b>	<b>Categoría</b>	<b>Diagnóstico (Patrón)</b>
Dominio Neuromuscular	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Desarrollo Neuromotor.</li> <li>• Integridad de nervios craneales y periféricos</li> <li>• Integridad refleja</li> <li>• Rendimiento muscular</li> <li>• Rango de movimiento</li> <li>• Dolor</li> </ul>	<p><b>PATRÓN B:</b> Deficiencia en desarrollo motor.</p> <p><b>PATRÓN C:</b> Deficiencia en función motora e integridad sensorial asociada con desordenes no progresivos del SNC de origen congénito o adquiridos en la infancia.</p>
Dominio Musculoesquelético	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Características Antropométricas</li> </ul>	
Dominio Comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo del Aprendizaje	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Funciones mentales</li> </ul>	
Dominio cardiorrespiratorio	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Circulación (arterial-venosa-linfática)</li> <li>• Ventilación y respiración</li> </ul>	

Tras realizar una exhaustiva examinación y evaluación del paciente, y basándonos en la Guía APTA 3.0 y la Clasificación internacional del funcionamiento, la discapacidad y la salud; se obtuvo el siguiente diagnóstico fisioterapéutico:

En base a los hallazgos clínicos obtenidos mediante los instrumentos utilizados, la historia del paciente y sus características se obtuvo el siguiente diagnóstico fisioterapéutico:

Paciente de 2 años, de género femenino con diagnóstico genético de Alteración del Gen HIVEP2 y diagnóstico médico CIE 10 R620. Retardo del desarrollo (Discapacidad Intelectual relacionada con gen HIVEP2) presenta:

- En el dominio neuromuscular presentó un patrón B y C, con deficiencia en el desarrollo neuromotor, función motora e integridad sensorial asociada con deficiencia moderada de la estructura del cerebro no especificada; deficiencia completa de la sensibilidad a estímulos dolorosos, deficiencia grave de la función relacionada con los reflejos motores bicipital, estiloradial, tricipital y aquiliano relacionados a hiporreflexia; deficiencia sin especificar de la función relacionada con el reflejo motor rotuliano; deficiencia ligera de las funciones relacionadas con los reflejos de movimiento involuntario asociado a reflejo patológico Hoffman; deficiencia moderada de la función vestibular relacionada con el equilibrio; deficiencia moderada del tono de todos los músculos del cuerpo asociado a hipotonía generalizada. Además, deficiencia grave de la fuerza de músculos de la mitad inferior del cuerpo; deficiencia moderada de la fuerza en tronco; deficiencia ligera de la fuerza en los miembros superiores; deficiencia ligera de la movilidad de varias articulaciones asociada a hiper movilidad relacionada con desordenes no progresivos del SNC de origen congénito o adquiridos en la infancia

- En el dominio musculoesquelético se identificó que no hay deficiencia en las funciones relacionadas con el mantenimiento del peso y de las funciones del sistema digestivo, metabólico y endócrino.
- En el dominio comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo de aprendizaje se evidenció deficiencia ligera del nivel de conciencia relacionada con estado de letargia y del mantenimiento de la atención; deficiencia moderada de las funciones intelectuales y de las funciones psicosociales globales relacionadas con las características de la condición de la paciente. Además, presenta dificultad grave para adquirir información y repetir; dificultad moderada para centrar la atención a cambios de entorno; dificultad completa para adquirir el lenguaje, hablar y comprender mensajes hablados complejos; dificultad moderada para la producción de mensajes verbales, dificultad grave para llevar a cabo una única tarea; y para adquirir habilidades.
- Finalmente, en el dominio cardiorrespiratorio no hay deficiencia de las funciones respiratorias, del corazón o de la presión arterial.

Con respecto a los constructos y calificadores en relación a su capacidad presentó dificultad completa para mantenerse de pie y andar; dificultad grave para permanecer de cuclillas, mover objetos con las extremidades inferiores; dificultad completa para el cuidado de partes del cuerpo y vestirse; dificultad grave para comer y beber, dificultad moderada para cambiar posturas corporales básicas, mantenerse de rodillas y desplazarse por el entorno; por último, se observa dificultad ligera para actividades que involucran el tiempo libre y ocio relacionadas con la edad, y condición de salud actual de la paciente. Con relación a su desempeño, presentó dificultad grave para permanecer de pie; dificultad moderada para permanecer de cuclillas y mover objetos con las extremidades inferiores; dificultad ligera para cambiar posturas básicas, permanecer de rodillas y

desplazarse por el entorno; dificultad ligera para comer y beber; no existe dificultad para el cuidado de partes de su cuerpo, vestirse o lavarse; finalmente se identifica dificultad moderada para relacionarse con extraños.

## Capítulo V

### **Pronóstico y Plan de intervención**

#### ***Pronóstico***

Paciente de 2 años, 10 meses de género femenino, con alteración paciente con Trastorno de alteración del Gen HIVEP2, con diagnóstico médico CIE 10 R620-Retardo del desarrollo (Discapacidad Intelectual relacionada con gen HIVEP2), refleja un pronóstico de discapacidad motora estable y funcionalidad en progreso, su evolución depende de factores positivos como el apoyo familiar, asistencia a fisioterapia, edad y la capacidad de la paciente para aprender mediante estímulos. Teniendo en cuenta que presenta riesgos en los dominios: neuromuscular con pérdida de fuerza. Trazando como meta incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo, mediante capacitación al cuidador de la paciente, entrenamiento de la función motora y ejercicio terapéutico; realizado en 4 meses, 64 sesiones, 4 veces por semana, con una duración de 45 minutos cada una, considerando una reevaluación y examinación al finalizar el plan de tratamiento.

### *Plan de intervención*

Basándonos en las necesidades identificadas en la evaluación y pronóstico de la paciente, se plantea un enfoque de tratamiento en fisioterapia teniendo en cuenta el plan de cuidados óptimos.

### **Tabla 13**

#### *Plan de cuidados óptimos (POC)*

<b>Plan de cuidados óptimos (POC)</b>		
<b>Objetivo general:</b>		
Incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo		
<b>Objetivos específicos:</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Educar al cuidador sobre el manejo de paciente y cómo potencializar sus habilidades.</li> <li>• Aumentar la fuerza muscular corporal de manera global.</li> <li>• Incrementar el tono muscular en tronco, miembro superior e inferior</li> <li>• Mejorar la estabilidad articular</li> <li>• Estimular patrones de movimiento enfocados a cambios posturales</li> </ul>		
<b>Frecuencia</b>	Número de sesiones por semana	4 veces por semana
	Duración de cada sesión	45 minutos
<b>Tiempo</b>	Tiempo total de la intervención	4 meses
<b>Intensidad</b>	Según la tolerancia de la paciente.	



### ***Resultados esperados***

Este tipo de investigación se enfocó en estudiar y abordar de manera detallada el caso particular de un paciente, estableciendo una meta orientada a mejorar el desarrollo neuromotor de la paciente, esperando que se cumpla la prescripción descrita sin presencia de barreras que impidan su cumplimiento, logrando que la paciente alcance su desarrollo llegando al gateo.

### ***Respuestas a preguntas de investigación***

#### ***¿Cuál es el resultado evaluación del paciente con Alteración del Gen HIVEP2?***

Una vez completada la evaluación de la paciente a través de la aplicación de tests e instrumentos de evaluación, se obtuvo los siguientes resultados: en el dominio neuromuscular se evidencia un desarrollo neuromotor muy bajo que clasifica a la paciente en el nivel III del GMFM; dentro de la evaluación de los pares craneales se encontró alteraciones del área de la motilidad ocular intrínseca, pupilas anisocóricas, debilidad en el músculo orbicular de los párpados, alteración en el balance de la paciente, respuesta disminuida del reflejo nauseoso y alteración en cuanto a la estructura, movilidad y fuerza de la lengua; los reflejos osteotendinosos de manera bilateral presentan hiporreflexia, a excepción del reflejo rotuliano que se encuentra normal, añadida a la presencia del reflejo patológico de Hoffman; además, presenta hipotonía leve en miembros superiores e hipotonía moderada en tronco y miembros inferiores; un grado de fuerza regular tanto en tronco como miembros inferiores, y bueno en miembros superiores; los rangos articulares en su mayoría se mantienen dentro de lo normal, sin embargo, en los movimientos de extensión de muñeca, flexión de cadera con flexión de rodilla y rotación externa de cadera presentaron hipermovilidad. Finalmente, cabe añadir que la información obtenida determinó que el paciente presenta un somatotipo meso-endomórfico, y en cuanto a la evaluación de estado de conciencia arrojó un resultado de estado de letargia.

*¿Cuál es el diagnóstico fisioterapéutico de la paciente?*

Se trata de una paciente de 2 años, de género femenino con diagnóstico genético de Alteración del Gen HIVEP2 y diagnóstico médico CIE 10 R620. Retardo del desarrollo. En base a los hallazgos clínicos obtenidos mediante los instrumentos utilizados, la historia del paciente y sus características, se estableció el diagnóstico fisioterapéutico en donde se identificó los patrones B y C en el dominio neuromuscular; presenta deficiencias neuromusculares que incluyen alteraciones en el desarrollo neuromotor, función motora e integridad sensorial. Deficiencias neuromusculares asociadas con deficiencia moderada de la estructura del cerebro no especificada; deficiencia completa de la sensibilidad a estímulos dolorosos, deficiencia grave de la función relacionada con los reflejos motores bicipital, estiloradial, tricipital y aquiliano relacionados a hiporreflexia; deficiencia sin especificar de la función relacionada con el reflejo motor rotuliano; deficiencia ligera de las funciones relacionadas con los reflejos de movimiento involuntario asociado a reflejo patológico Hoffman; deficiencia moderada de la función vestibular relacionada con el equilibrio, del tono de todos los músculos del cuerpo asociado a hipotonía generalizada. Además, deficiencia grave de la fuerza de músculos de la mitad inferior del cuerpo, moderada de la fuerza en tronco y ligera de la fuerza en los miembros superiores; deficiencia ligera de la movilidad de varias articulaciones asociada a hiper movilidad relacionada con desordenes no progresivos del SNC de origen congénito o adquiridos en la infancia. Además, presenta deficiencias en el dominio comunicación, afecto, cognición, lenguaje y estilo de aprendizaje relacionadas con las características de la condición de la paciente, como en el nivel de conciencia relacionada con estado de letargia y del mantenimiento de la atención, dificultad completa para adquirir el lenguaje, hablar y comprender mensajes hablados complejos; dificultad moderada para la producción de mensajes verbales, dificultad grave para llevar a cabo una única tarea; y para adquirir habilidades. Por otro lado, se identificó que no hay deficiencia en las funciones relacionadas con el

mantenimiento del peso, de las funciones del sistema digestivo, metabólico y endócrino, ni de las funciones respiratorias, del corazón o de la presión arterial. En cuanto a las actividades de la vida diaria y la participación social, presentó dificultad grave para permanecer de pie; dificultad moderada para permanecer de cuclillas y mover objetos con las extremidades inferiores; dificultad ligera para cambiar posturas básicas, permanecer de rodillas y desplazarse por el entorno; dificultad ligera para comer y beber; no existe dificultad para el cuidado de partes de su cuerpo, vestirse o lavarse; finalmente se identifica dificultad moderada para relacionarse con extraños.

### ***¿Cuál es el pronóstico de la paciente?***

Paciente de 2 años, 10 meses de género femenino, con alteración paciente con Trastorno de alteración del Gen HIVEP2 y diagnóstico médico CIE 10 R620-Retardo del desarrollo, la cual refleja un pronóstico de discapacidad motora estable y funcionalidad en progreso, su evolución depende de factores positivos como el apoyo familiar, asistencia a fisioterapia, edad y la capacidad de la paciente para aprender mediante estímulos. Teniendo en cuenta que presenta riesgos en los dominios: neuromuscular con pérdida de fuerza. Trazando como meta incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo, mediante capacitación al cuidador de la paciente, entrenamiento de la función motora y ejercicio terapéutico; realizado en 4 meses, 64 sesiones, 4 veces por semana, con una duración de 45 minutos cada una, considerando una reevaluación y examinación al finalizar el plan de tratamiento.

### ***¿Cuál es la propuesta de plan de intervención fisioterapéutico?***

El plan de intervención fisioterapéutico se elaboró acorde a las categorías de intervención fisioterapéutica 3.0, características y necesidades de la paciente (Anexo 4). Se estableció como objetivo general incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo, el cuál será alcanzado a través de la ejecución de los objetivos específicos

direccionados a educar al cuidador sobre el manejo de paciente y cómo potencializar sus habilidades, aumentar la fuerza muscular corporal de manera global, incrementar el tono muscular en tronco, miembro superior e inferior, mejorar la estabilidad articular y estimular patrones de movimiento enfocados a cambios posturales.

## Capítulo VI

### Conclusiones y recomendaciones

#### *Conclusiones*

- La evaluación realizada a paciente femenina de 2 años con Trastorno de Alteración del Gen HIVEP2 indicó la existencia de múltiples alteraciones neurológicas que incluyen desarrollo neuromotor muy bajo que clasifica a la paciente en el nivel III del GMFM; alteraciones del área de la motilidad ocular intrínseca, pupilas anisocóricas, debilidad en el músculo orbicular de los párpados, alteración en el balance, respuesta disminuida del reflejo nauseoso y alteración en cuanto a la estructura, movilidad y fuerza de la lengua; disminución del tono muscular y la respuesta de reflejos osteotendinosos de manera bilateral; un grado de fuerza regular tanto en tronco como miembros inferiores, y bueno en miembros superiores; los rangos de movimiento en su mayoría dentro de lo normal, sin embargo, en algunos movimientos existe hipermovilidad. Finalmente, la paciente presenta un somatotipo meso-endomórfico y se encuentra en un estado de conciencia de letargia.
- En base a los hallazgos clínicos obtenidos mediante los instrumentos utilizados, la historia del paciente y sus características, se estableció el diagnóstico fisioterapéutico en donde se identificó los patrones B y C en el dominio neuromuscular, dicho diagnóstico se complementó con la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) (Anexo 3).
- La paciente reflejó un pronóstico de discapacidad motora estable y funcionalidad en progreso, su evolución depende de factores positivos como el apoyo familiar, asistencia a fisioterapia, edad y la capacidad de la paciente para aprender mediante estímulos. Teniendo en cuenta que presenta riesgos en los dominios: neuromuscular con pérdida de fuerza.

Trazando como meta incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo, mediante capacitación al cuidador de la paciente, entrenamiento de la función motora y ejercicio terapéutico; realizado en 4 meses, 64 sesiones, 4 veces por semana, con una duración de 45 minutos cada una, considerando una reevaluación y examinación al finalizar el plan de tratamiento.

- Se planteó un plan de intervención fisioterapéutico centrado en un objetivo general que busca incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor de gateo, el cuál sería alcanzado a través de la ejecución de los objetivos específicos.

### ***Recomendaciones***

- Sugerir a los familiares que la paciente asista a servicio de atención interdisciplinaria para que así acceda a todos los cuidados óptimos que necesita, esto favorecerá a la optimización de la calidad de vida de la paciente.
- Socializar el plan de intervención planteado a un profesional especializado para que este pueda ser ejecutado, además de recomendarle la observación continua y reevaluación periódica de la paciente.
- Realizar seguimiento y divulgación de este caso clínico, ya que la información contenida es de alta importancia dentro del campo investigativo porque aporta a la escasa literatura existente.

## Bibliografía

- Abarca Barriga, H. H., Chávez Pastor, M., Trubnykova, M., La Serna-Infantes, J. E., & Poterico, J. A. (2018). Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. *Acta Médica Peruana*, 35(1), 43-50.
- Abreu, J. (2014). *El Método de la Investigación*. 9(3), 195-204.
- Alban, G. P. G., Arguello, A. E. V., & Molina, N. E. C. (2020). *Metodologías de investigación educativa (descriptivas, experimentales, participativas, y de investigación-acción)*. 4(3), 163-173.
- Alejo De Paula, L. Á., & Heredia Gordo, J. L. (2011). La guía de atención fisioterapéutica paciente/cliente descrita por la apta en la formación de los fisioterapeutas iberoamericanos. *Movimiento científico*, 5(1), Article 1. <https://doi.org/10.33881/2011-7191.%x>
- Andreu Pérez, D., Hidalgo Blanco, M. Á., Moreno Arroyo, C., Andreu Pérez, D., Hidalgo Blanco, M. Á., & Moreno Arroyo, C. (2018). El caso clínico. *Enfermería Nefrológica*, 21(2), 183-187. <https://doi.org/10.4321/s2254-28842018000200009>
- Bertel Sierra, L. P., Monterrosa Tuirán, J. E., Ruiz Donado, V. P., Trujillo Caballero, N. R., Vélez Jiménez, L. I., & Villalobos Pizarro, M. D. J. (2005). *Examinación Fisioterapéutica del sistema músculo—Esquelético*. <https://bonga.unisimon.edu.co/handle/20.500.12442/12390>
- Borgialli, D. A., Mahajan, P., Hoyle, J. D., Powell, E. C., Nadel, F. M., Tunik, M. G., Foerster, A., Dong, L., Miskin, M., Dayan, P. S., Holmes, J. F., Kuppermann, N., & Pediatric Emergency Care Applied Research Network (PECARN). (2016). Performance of the Pediatric Glasgow Coma Scale Score in the Evaluation of Children With Blunt Head



- Trauma. *Academic Emergency Medicine: Official Journal of the Society for Academic Emergency Medicine*, 23(8), 878-884. <https://doi.org/10.1111/acem.13014>
- Bozzo Henríquez, R. (2022). Fisiología respiratoria ventilación: Cómo llega el aire a los alveolos. *Neumología Pediátrica*, 17(1), 9-11. <https://doi.org/10.51451/np.v17i1.473>
- Callejas, K. B. T., Mejía, L. M. A., Pacheco, M. A. M., Peña, M. D. L. G., Sánchez, L. E. C., Malagón, G. V., Argenis, G., & Segura, H. (2017). Prevalencia De Alteraciones En El Desarrollo Psicomotor Para Niños De 1 Mes A 5 Años Valorados Con La Prueba EDI En Un Centro De Salud En México En El Periodo Febrero A Noviembre De 2015. *European Scientific Journal*, 13(3). <https://doi.org/10.19044/esj.2016.v13n3p223>
- Catelotti, F., Trossero, S., Marcos, R. A., Romero, D., Presti, M. S. L., & Barboza, G. (2020). Goniometría del movimiento de flexo-extensión de tobillo: Análisis comparativo entre método de referencias óseas y método 0 neutral. *Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba*, 77(4), Article 4. <https://doi.org/10.31053/1853.0605.v77.n4.27655>
- Chamorro, P., & Puche, E. (2013). Traducción al castellano y validación de la escala Abbey para la detección del dolor en pacientes no comunicativos. *Revista de la Sociedad Española del Dolor*, 20(1), 3-7. <https://doi.org/10.4321/S1134-80462013000100002>
- Choo, Y. Y., Agarwal, P., How, C. H., & Yeleswarapu, S. P. (2019). Developmental delay: Identification and management at primary care level. *Singapore Medical Journal*, 60(3), 119-123. <https://doi.org/10.11622/smedj.2019025>
- Cobo, E., Quino, A., Díaz, D., & Chacón, M. (2014). *Escala Gross Motor Function Measure. Una revisión de la literatura*. 2(8), 11-21.
- Cobo Mejia, E., Aura, C., Quino-Ávila, D., Díaz-Vidal, D., & Chacón-Serna, M. (2014). Validez de apariencia del Gross Motor Function Measure – 88. *Universidad y salud*, 16, 47-59.

- Cortés M., F. (2015). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>
- Curiel, A. C. Á., Izazaga, M. A. Á., & Galindo-Gómez, C. (2018). Retraso del Neurodesarrollo, Desnutrición y Estimulación Oportuna en Niños Rurales Mexicanos. *Acta de investigación psicológica*, 8(3), 6-16.
- Descriptores en Ciencias de la Salud: DeCS. (2008). *Rango del Movimiento Articular (29097)* [dataset]. MeSH. <https://decs.bvsalud.org/es/ths/resource/?id=29097#Details>
- Díaz-Bravo, L., Torruco-García, U., Martínez-Hernández, M., & Varela-Ruiz, M. (2013). La entrevista, recurso flexible y dinámico. *Investigación en educación médica*, 2(7), 162-167.
- Espinoza, J., Montes, R., Espinoza, J., & Montes, R. (2021). Eficacia de la técnica de inhibición de tono muscular y de patrones de movimiento anormales en niños con alteraciones neurológicas. *Conrado*, 17(78), 240-245.
- Florence, J. M., Pandya, S., King, W. M., Robison, J. D., Baty, J., Miller, J. P., Schierbecker, J., & Signore, L. C. (1992). Intrarater Reliability of Manual Muscle Test (Medical Research Council Scale) Grades in Duchenne's Muscular Dystrophy. *Physical Therapy*, 72(2), 115-122. <https://doi.org/10.1093/ptj/72.2.115>
- Gobierno de la República del Ecuador. (2008). *Constitución de la República del Ecuador*. [https://www.cancilleria.gob.ec/wp-content/uploads/2013/06/constitucion\\_2008.pdf](https://www.cancilleria.gob.ec/wp-content/uploads/2013/06/constitucion_2008.pdf)
- Goldsmith, H., Wells, A., Sá, M. J. N., Williams, M., Heussler, H., Buckman, M., Pfundt, R., de Vries, B. B. A., & Goel, H. (2019). Expanding the phenotype of intellectual disability caused by *HIVEP2* variants. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(9), 1872-1877. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61271>

- Gómez-Luna, E., Fernando-Navas, D., Aponte-Mayor, G., & Betancourt-Buitrago, L. A. (2014). Metodología para la revisión bibliográfica y la gestión de información de temas científicos, a través de su estructuración y sistematización. *DYNA*, *81*(184), 158-163. <https://doi.org/10.15446/dyna.v81n184.37066>
- González-Castillo, Z., Meneses, V., & Piña-Aguilar, R. E. (2019). Retraso global del desarrollo y la discapacidad intelectual: Revisión de la literatura médica. *Revista Mexicana de Neurociencia*, *19*(6), 1641. <https://doi.org/10.24875/RMN.M18000015>
- Gordo, R., Marcolin, G., Fuentes, V., Lucero, N., Lucero, C., & Buonanotte, C. F. (2018). Reflejos patológicos. *Neurología Argentina*, *10*(3), 147-154. <https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2018.05.002>
- Graber, E. (2023, marzo). *Desarrollo infantil—Pediatria*. Manual MSD versión para profesionales. <https://www.msmanuals.com/es-es/professional/pediatr%C3%ADa/crecimiento-y-desarrollo/desarrollo-infantil>
- Grajales, T. (2000). *Tipos de investigación*. *14*, 112-116.
- Hamui-Sutton, A. (2013). Un acercamiento a los métodos mixtos de investigación en educación médica. *Investigación en educación médica*, *2*(8), 211-216.
- Hincapié, S., & Muñoz Suárez, D. I. (2010). Acercamiento a un diagnóstico fisioterapéutico: Análisis de la marcha. *Revista Facultad Ciencias de la Salud: Universidad del Cauca*, *12*(4), 40-44.
- Jain, A., & Atwal, P. S. (2019). Novel HIVEP2 Variant p.Q1248\* is Associated with Developmental Delay: A Case Report. *Journal of Pediatric Genetics*, *8*(3), 157-159. <https://doi.org/10.1055/s-0039-1683973>

Ko, J., & Kim, M. (2013). Reliability and Responsiveness of the Gross Motor Function Measure-88 in Children With Cerebral Palsy. *Physical Therapy, 93*(3), 393-400.  
<https://doi.org/10.2522/ptj.20110374>

Ley Orgánica de Salud. (2006). *Ley Orgánica de Salud. Registro O*, 46.

Lucas, B. R., Elliott, E. J., Coggan, S., Pinto, R. Z., Jirikowic, T., McCoy, S. W., & Latimer, J. (2016). Interventions to improve gross motor performance in children with neurodevelopmental disorders: A meta-analysis. *BMC Pediatrics, 16*, 193.  
<https://doi.org/10.1186/s12887-016-0731-6>

Manterola, C., & Otzen, T. (2014). Estudios Observacionales: Los Diseños Utilizados con Mayor Frecuencia en Investigación Clínica. *International Journal of Morphology, 32*(2), 634-645.  
<https://doi.org/10.4067/S0717-95022014000200042>

Ministerio de Salud Pública. (2015). *Manual De Creacion y Manejo De La Historia Clinica Hospital Vicente Corral Moscoso*.  
<https://aplicaciones.msp.gob.ec/salud/archivosdigitales/documentosDirecciones/dnn/archivos/MANUAL%20DE%20MANEJO%20DE%20ARCHIVO%20DE%20LA%20HISTORIA.pdf>,

Ministerio de Salud Pública. (2016). *Documento de socialización del Modelo de gestión de aplicación del consentimiento informado en la práctica asistencia*.  
[https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2022/09/A.M.5316-Consentimiento-Informado\\_-AM-5316.pdf](https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2022/09/A.M.5316-Consentimiento-Informado_-AM-5316.pdf)

Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2018). *Manual de Calificación de la Discapacidad*. 23.

- Mo, A., Snyder, L. G., Babington, O., Chung, W. K., Sahin, M., & Srivastava, S. (2022). Neurodevelopmental profile of HIVEP2-related disorder. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 64(5), 654-661. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15100>
- Mora, R. M., & García, Y. O. (2017). Signos de alerta de desviación del desarrollo psicomotor y su relación con la afectación en las escalas de neurodesarrollo infantil. *Revista Cubana de Neurología y Neurocirugía*, 7(1), Article 1.
- OMS, M. (2018). Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. *EMC - Kinesiterapia - Medicina Física*, 39(1), 1-6. [https://doi.org/10.1016/S1293-2965\(18\)88602-9](https://doi.org/10.1016/S1293-2965(18)88602-9)
- OPS. (s. f.). *Discapacidad—OPS/OMS | Organización Panamericana de la Salud*. Recuperado 17 de mayo de 2023, de <https://www.paho.org/es/temas/discapacidad>
- Ordóñez Mora, L., & Sánchez, D. (2020). *Evaluación de la función neuromuscular*. Editorial Universidad Santiago de Cali.
- Organización Panamericana de la Salud. (2013, noviembre 27). *OPS/OMS | Componentes de la CIF*. Pan American Health Organization / World Health Organization. [https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com\\_content&view=article&id=9186:2013-componentes-cif&Itemid=0&lang=es#gsc.tab=0](https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=9186:2013-componentes-cif&Itemid=0&lang=es#gsc.tab=0)
- Palisano, R., Rosenbaum, P., Bartlett, D., & Livingston, M. (2007). *GMFCS – Clasificación de la Función Motora Gruesa Extendida y Revisada*. [https://canchild.ca/system/tenon/assets/attachments/000/000/079/original/GMFCS-ER\\_Translation-Spanish.pdf](https://canchild.ca/system/tenon/assets/attachments/000/000/079/original/GMFCS-ER_Translation-Spanish.pdf)
- Park, J., Colombo, R., Schäferhoff, K., Janiri, L., Grimmel, M., Sturm, M., Grasshoff, U., Dufke, A., Haack, T. B., & Kehrer, M. (2019). Novel HIVEP2 Variants in Patients with

- Intellectual Disability. *Molecular Syndromology*, 10(4), 195-201.  
<https://doi.org/10.1159/000499060>
- Peña-Salinas, M., Oliva-Pascual-Vaca, J., & Lériida-Ortega, M. A. (2012a). Tono muscular: Consideraciones generales. Revisión. *Eur. J. Ost. Clin. Rel. Res*, 101-112.
- Peña-Salinas, M., Oliva-Pascual-Vaca, J., & Lériida-Ortega, M. A. (2012b). Tono muscular: Consideraciones generales. Revisión. *Eur. J. Ost. Clin. Rel. Res*, 101-112.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31, 9-20.
- Prieto, D. P. N., Beltrán, N. A. C., & Ramírez, D. A. R. (2020). Evaluación de la fuerza muscular en niños: Una revisión de la literatura. *Archivos de Medicina*, 20(2).  
<https://doi.org/10.30554/archmed.20.2.3482>
- Raja, S. N., Carr, D. B., Cohen, M., Finnerup, N. B., Flor, H., Gibson, S., Keefe, F., Mogil, J. S., Ringkamp, M., Sluka, K. A., Song, X.-J., Stevens, B., Sullivan, M., Tutelman, P., Ushida, T., & Vader, K. (2020). The Revised IASP definition of pain: Concepts, challenges, and compromises. *Pain*, 161(9), 1976-1982. <https://doi.org/10.1097/j.pain.0000000000001939>
- Rojas Gabulli, M. I. (2000). *Aspectos prácticos de la antropometría en pediatría*. 3(1).
- Salomone, E., Pacione, L., Shire, S., Brown, F. L., Reichow, B., & Servili, C. (2019). Development of the WHO Caregiver Skills Training Program for Developmental Disorders or Delays. *Frontiers in Psychiatry*, 10, 769. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2019.00769>
- Sánchez, M. J., Fernández, M., Díaz, J. C., Sánchez, M. J., Fernández, M., & Díaz, J. C. (2021). Técnicas e instrumentos de recolección de información: Análisis y procesamiento realizado

- por el investigador cualitativo. *Revista Científica UISRAEL*, 8(1), 107-121.  
<https://doi.org/10.35290/rcui.v8n1.2021.400>
- Sapra, A., Malik, A., & Bhandari, P. (2023). Vital Sign Assessment. En *StatPearls*. StatPearls Publishing. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK553213/>
- Secretaría Nacional de Planificación. (2021). *Plan de Creación de oportunidades*.  
[https://observatorioplanificacion.cepal.org/sites/default/files/plan/files/Plan-de-Creaci%C3%B3n-de-Oportunidades-2021-2025-Aprobado\\_compressed.pdf](https://observatorioplanificacion.cepal.org/sites/default/files/plan/files/Plan-de-Creaci%C3%B3n-de-Oportunidades-2021-2025-Aprobado_compressed.pdf)
- Serrano, C. (2023, abril). *12 Pares craneales*. Kenhub Kenhub GmbH.  
<https://www.kenhub.com/es/library/anatomia-es/12-pares-craneales>
- Sonne, J., & Lopez-Ojeda, W. (2022). Neuroanatomy, Cranial Nerve. En *StatPearls*. StatPearls Publishing. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470353/>
- Srivastava, S., Engels, H., Schanze, I., Cremer, K., Wieland, T., Menzel, M., Schubach, M., Biskup, S., Kreiß, M., Endeke, S., Strom, T. M., Wieczorek, D., Zenker, M., Gupta, S., Cohen, J., Zink, A. M., & Naidu, S. (2016). Loss-of-function variants in HIVEP2 are a cause of intellectual disability. *European Journal of Human Genetics*, 24(4), 556-561.  
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.151>
- Steinfeld, H., Cho, M. T., Retterer, K., Person, R., Schaefer, G. B., Danylchuk, N., Malik, S., Wechsler, S. B., Wheeler, P. G., van Gassen, K. L. I., Terhal, P. A., Verhoeven, V. J. M., van Slegtenhorst, M. A., Monaghan, K. G., Henderson, L. B., & Chung, W. K. (2016). Mutations in HIVEP2 are associated with developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic features. *Neurogenetics*, 17(3), 159-164. <https://doi.org/10.1007/s10048-016-0479-z>

- Toro, L. J. Á., & Gómez, P. T. P. (2020). *Evaluación del desarrollo neuromotor y procesamiento sensorial*. 73-111.
- Torres, M., Paz, K., & Salazar, F. G. (2019). *Métodos de recolección de datos para una investigación*. 03. <http://biblioteca.udgvirtual.udg.mx/jspui/handle/123456789/2817>
- Universidad del Norte. (2019). *APTA - Guide to physical Therapist Practice 3.0—Español*. <https://www.studocu.com/latam/document/universidad-del-norte/diagnostico-en-fisioterapia/apta-guide-to-physical-therapist-practice-30-espanol/35864195>
- Valladares, Y. C., García, E. D., Castillo, Y. S., & Martínez, V. M. V. (2017). “Escala de evaluación en la discapacidad pediátrica. Primera parte” Trabajo de revisión. *Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación*, 9(2), Article 2. <https://revrehabilitacion.sld.cu/index.php/reh/article/view/242>
- Vásquez Cazar, J. C., Méndez Urresta, J. B., Esparza Echeverría, K. G., Vásquez Cazar, J. C., Méndez Urresta, J. B., & Esparza Echeverría, K. G. (2018). La evaluación fisioterapéutica en la práctica de actividades físico deportivas. *Conrado*, 14(64), 33-39.
- Vericat, A., & Orden, A. B. (2013). El desarrollo psicomotor y sus alteraciones: Entre lo normal y lo patológico. *Ciência & Saúde Coletiva*, 18, 2977-2984. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232013001000022>
- Via Clavero, G., Sanjuán Naváis, M., Menéndez Albuxech, M., Corral Ansa, L., Martínez Estalella, G., & Díaz-Prieto-Huidobro, A. (2013). Evolución de la fuerza muscular en paciente críticos con ventilación mecánica invasiva. *Enfermería Intensiva*, 24(4), 155-166. <https://doi.org/10.1016/j.enfi.2013.09.001>
- Vitrikas, K., Savard, D., & Bucaj, M. (2017). Developmental Delay: When and How to Screen. *American Family Physician*, 96(1), 36-43.



## Anexos

### Anexo 1. Consentimiento informado



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE**  
**UNIVERSIDAD ACREDITADA RESOLUCIÓN Nro. 001 – 073 – CEAACES – 2013 – 13**  
**Ibarra – Ecuador**  
**CARRERA DE FISIOTERAPIA**

#### |CONSENTIMIENTO INFORMADO

##### PROYECTO DE INVESTIGACIÓN:

**TEMA: “ABORDAJE FISIOTERAPÉUTICO SEGÚN GUÍA APTA 3.0 EN PACIENTE  
 CON TRASTORNO DE ALTERACIÓN DEL GEN HIVEP2, IBARRA 2023.”**

Esta información tiene como objetivo ayudarlo a tomar la decisión de que su familiar, la niña XXXXXXXXXX participe o no en el estudio propuesto. Para ello, se hace la entrega la descripción del marco general de este proyecto, así como las condiciones en las que se realizará el estudio y sus derechos como participante voluntario.

##### DETALLE DE PROCEDIMIENTOS:

El estudiante de la carrera de Fisioterapia de la Universidad Técnica del Norte, realizará evaluaciones mediante el uso de test e instrumentos, con el fin de conocer datos de la historia clínica y evaluar características propias del paciente para así establecer su diagnóstico fisioterapéutico y pronóstico, además de, proponer un protocolo de tratamiento en base a las necesidades de rehabilitación del paciente.

**PARTICIPACIÓN EN EL ESTUDIO:** La participación en este estudio es de carácter voluntario y el otorgamiento del consentimiento no tiene ningún tipo de repercusión legal, ni obligatoria a futuro, sin embargo, su participación es clave durante todo el proceso investigativo.

**CONFIDENCIALIDAD:** Es posible que los datos recopilados en el presente proyecto de investigación sean utilizados en estudios posteriores que se beneficien del registro de los datos obtenidos. Si así fuera, se mantendrá su identidad personal estrictamente secreta. Se registrarán evidencias digitales como fotografías acerca de la recolección de información, en ningún caso se podrá observar su rostro.

---

##### MISIÓN INSTITUCIONAL

*“Contribuir al desarrollo educativo, científico, tecnológico, socioeconómico y cultural de la región norte del país.  
 Formar profesionales comprometidos con el cambio social y con la preservación del medio ambiente”.*



## UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE

UNIVERSIDAD ACREDITADA RESOLUCIÓN Nro. 001 – 073 – CEAACES – 2013 – 13

Ibarra – Ecuador

### CARRERA DE FISIOTERAPIA

**BENEFICIOS DEL ESTUDIO:** Como participante de la investigación, usted contribuirá con la formación académica de los estudiantes y a la generación de conocimientos acerca del tema, que servirán en futuras investigaciones sobre

**RESPONSABLE DE ESTA INVESTIGACIÓN:** Puede preguntar todo lo que considere oportuno al director de tesis, Lic. Katherine Geovanna Esparza Echeverría MSc. (+593) 0994118737. kgesparza@utn.edu.ec

#### DECLARACIÓN DEL PARTICIPANTE

Yo..... [REDACTED]....., he sido informado/a de las finalidades y las implicaciones de las actividades y he podido hacer las preguntas que he considerado oportunas por lo que, consiento voluntariamente la participación de la niña [REDACTED] en este estudio.

En prueba de conformidad firmo este documento.

Firma: [REDACTED]....., el 16 de 06 del 2023.

#### MISIÓN INSTITUCIONAL

*"Contribuir al desarrollo educativo, científico, tecnológico, socioeconómico y cultural de la región norte del país. Formar profesionales comprometidas con el cambio social y con la preservación del medio ambiente".*

## Anexo 2. Test e instrumentos de evaluación

- Historia clínica fisioterapéutica

HISTORIA CLÍNICA	
1. Datos sociodemográficos	
Nombre	[REDACTED]
Cédula	105
Edad	2 años , 6 meses .
Sexo	femenino
Peso	11,5 kg .
Talla	84 , 9 cm
Fecha de nacimiento	07 - noviembre de 2020
Procedencia	Ibana - Zimbabua
Dirección de residencia	Alpachaca, Portonjejo y Zumba
Teléfono	[REDACTED]
Ocupación	ninguna
Carné de discapacidad	si
Tipo de discapacidad	física.
Porcentaje	89%
Proveedor de la información	[REDACTED]
Hábitos alimenticios	
Actividad física	Si, 5 veces a la semana
<p><b>Motivo de consulta:</b> Paciente de 2 años, sexo femenino asiste a consulta de fisioterapia por dx médico de Retardo Global del Desarrollo e Hipotonía congénita a causa de Alteración del Gen HIVEP2 + discapacidad intelectual. Dificultad adquirir hitos motores .</p>	
<p><b>Historia de la enfermedad actual:</b> Se presenta px de 2 años, madre refiere que desde el nacimiento de su hija sospecho de alteración del desarrollo, ya que tenía dificultad para succionar al momento de alimentarse. Manifiesta que a los 7 meses su hijo aún no levantaba la cabeza con facilidad, ni emitía sonido alguno. Se decide asistir a múltiples consultas con pediatras y neurólogos, sin embargo no se tenía un diagnóstico. A la edad de 18 meses, se realizó un examen genético que detectó alteración en el gen HIVEP2, y por tanto su hija tenía Retardo del Desarrollo Global. Es así como, la paciente presenta dificultad en la adquisición de diferentes habilidades motoras, y por consiguiente en las Actividades que realizan los niños de su edad. Actualmente asiste a neurorehabilitación, con lo que ha ido avanzando notablemente.</p>	

ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES	
Alérgicos	no
Farmacológicos	Omega 3-6-9
Quirúrgicos	no
Traumáticos	fractura de clavícula
Prenatales	no
Perinatales	disminución reflejo succión
Parto	normal.
Peso de la niña al nacer	3030 g
Talla de la niña al nacer	49 cm.
APGAR	1': 8      5': 9
Perímetro cefálico	33,5 cm.
Postnatales	Alto. en desarrollo.
ANTECEDENTES FAMILIARES	
ninguno	
CIE10 / DIAGNÓSTICO MÉDICO DE REMISIÓN:	
<p>Dx genético: Variante patógena identificada en HIVEP2, asociada a discapacidad intelectual autosómica dominante.</p> <p>Dx médico: R620. Retardo en desarrollo (discapacidad intelectual relacionado con gen HIVEP2) p942.</p>	
MEDIOS DIAGNÓSTICOS	
Electroencefalograma	✓
Ecografía	
RM	✓
Laboratorio	✓
HALLAZGOS	
- Variante patógena identificada en HIVEP2, asociada a discapacidad intelectual autosómica dominante.	
Tratamiento farmacológico	ninguno.

## - Gross Motor Function Measure GMFM-88

## GROSS MOTOR FUNCTION MEASURE (GMFM-SP) HOJA DE PUNTUACIÓN (GMFM-88 y GMFM-66)

Nombre del niño: [REDACTED] Registro: \_\_\_\_\_

Fecha de evaluación: 18/06/2023 Nivel de GMFCS<sup>†</sup>  
 día/mes/año  I  II  III  IV  V

Fecha de nacimiento: 07/11/2020  
 día/mes/año

Edad cronológica: \_\_\_\_\_ Nombre del evaluador:  
 día/mes/año Daniela Montenegro

Condiciones de la evaluación (por ejemplo, lugar, ropa, hora, otros...):

El GMFM es un instrumento de observación estandarizado diseñado y validado para medir el cambio en la función motora gruesa que se produce a lo largo del tiempo en niños con parálisis cerebral. El sistema de puntuación pretende ser una guía general, sin embargo, la mayoría de los ítems tienen descripciones específicas para cada puntuación. Es imprescindible que las directrices contenidas en el manual se utilicen para puntuar cada ítem.

<b>SISTEMA DE PUNTUACIÓN</b>	0 = no inicia 1 = inicia 2 = alcanza parcialmente 3 = completa 9 (o dejar en blanco) = no evaluado (NE) [utilizado en la puntuación de GMAE-2*]
------------------------------	---

Es importante diferenciar una puntuación real de "0" (el niño no inicia) de un ítem que no ha sido evaluado (NE), si está interesado en usar el software GMFM-66 Ability Estimator (GMAE)

\*El software GMAE-2 está disponible para su descarga en [www.canchild.ca](http://www.canchild.ca) para aquellos que hayan adquirido en manual del GMFM. El GMFM-66 solo es válido para niños con parálisis cerebral.

Contacto con el Grupo de Investigación:  
 CanChild Centre for Childhood Disability Research,  
 Institute for Applied Health Sciences, McMaster University,  
 1400 Main St. W., Room 408  
 Hamilton, ON Canada L8S 1C7.  
 Email: [canchild@mcmaster.ca](mailto:canchild@mcmaster.ca) Website: [www.canchild.ca](http://www.canchild.ca)



<sup>†</sup> El nivel de GMFCS es una clasificación de la gravedad de la función motora. Las descripciones para el GMFCS-E&R (expanded & revised) pueden consultarse en Palisano et al. (2008). *Developmental Medicine & Child Neurology*. 50:744-750 y en el software de puntuación de GMAE-2. <http://motorgrowth.canchild.ca/en/GMFCS/resources/GMFCS-ER.pdf>

Traducción para la lengua española realizada por Marina Ferré Fernández ([mferrere@ucam.edu](mailto:mferrere@ucam.edu)) y M<sup>a</sup> Antonia Murcia González ([ammurcia@ucam.edu](mailto:ammurcia@ucam.edu)), Universidad Católica de Murcia UCAM (2018), mediante convenio de traducción con CanChild Centre for Childhood Disability Research (McMaster University).

Marque con (X) la puntuación correspondiente: si un ítem no es evaluado (NE), rodee el número del ítem en la columna derecha

Ítem	A: DECÚBITOS Y VOLTEO	PUNTUACIÓN				NE
1.	SUP: CABEZA EN LA LÍNEA MEDIA: GIRA LA CABEZA HACIA AMBOS LADOS CON LAS EXTREMIDADES SIMÉTRICAS.	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	1.
* 2.	SUP: LLEVA LAS MANOS A LA LÍNEA MEDIA, JUNTANDO LOS DEDOS DE AMBAS MANOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	2
3.	SUP: LEVANTA LA CABEZA 45°.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	3.
4.	SUP: FLEXIONA CADERA Y RODILLA DERECHA COMPLETAMENTE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4.
5.	SUP: FLEXIONA CADERA Y RODILLA IZQUIERDA COMPLETAMENTE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	5.
* 6.	SUP: ESTIRA EL BRAZO DERECHO, LA MANO CRUZA LA LÍNEA MEDIA PARA TOCAR UN JUGUETE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	6.
* 7.	SUP: ESTIRA EL BRAZO IZQUIERDO, LA MANO CRUZA LA LÍNEA MEDIA PARA TOCAR UN JUGUETE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	7.
8.	SUP: SE VOLTEA HASTA PRONO SOBRE EL LADO DERECHO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	8.
9.	SUP: SE VOLTEA HASTA PRONO SOBRE EL LADO IZQUIERDO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	9.
* 10.	PR: LEVANTA LA CABEZA ERGUIDA.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	10.
11.	PR SOBRE ANTEBRAZOS: LEVANTA LA CABEZA ERGUIDA, CODOS EXTENDIDOS, PECHO ELEVADO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	11.
12.	PR SOBRE ANTEBRAZOS: CARGA EL PESO SOBRE EL ANTEBRAZO DERECHO, EXTIENDE COMPLETAMENTE EL BRAZO OPUESTO HACIA DELANTE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	12.
13.	PR SOBRE ANTEBRAZOS: CARGA EL PESO SOBRE EL ANTEBRAZO IZQUIERDO, EXTIENDE COMPLETAMENTE EL BRAZO OPUESTO HACIA DELANTE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	13.
14.	PR: SE VOLTEA HASTA SUPINO SOBRE EL LADO DERECHO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	14.
15.	PR: SE VOLTEA HASTA SUPINO SOBRE EL LADO IZQUIERDO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	15.
16.	PR: PIVOTA 90° HACIA LA DERECHA USANDO LAS EXTREMIDADES.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	16.
17.	PR: PIVOTA 90° HACIA LA IZQUIERDA USANDO LAS EXTREMIDADES.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	17.

TOTAL DIMENSIÓN A

47

Item	B: SENTADO	PUNTUACIÓN				NE
* 18.	SUP. MANOS SUJETAS POR EL EXAMINADOR: TIRA DE SI MISMO PARA SENTARSE CONTROLANDO LA CABEZA.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	18.
19.	SUP: SE VOLTEA HACIA EL LADO DERECHO Y CONSIGUE SENTARSE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	19.
20.	SUP: SE VOLTEA HACIA EL LADO IZQUIERDO Y CONSIGUE SENTARSE.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	20.
* 21.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA, EL TERAPEUTA LE SUJETA POR EL TORAX: LEVANTA LA CABEZA ERGUIDA, LA MANTIENE 3 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	21.
* 22.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA, EL TERAPEUTA LE SUJETA POR EL TORAX: LEVANTA LA CABEZA EN LA LINEA MEDIA, LA MANTIENE 10 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	22.
* 23.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA, CON BRAZOS APOYADOS: SE MANTIENE 5 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	23.
* 24.	SENTADO EN LA COLCHONETA: SE MANTIENE SIN APOYAR LOS BRAZOS 3 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	24.
* 25.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA CON UN JUGUETE PEQUENO EN FRENTE: SE INCLINA HACIA DELANTE, TOCA EL JUGUETE Y SE REINCORPORA SIN APOYAR LOS BRAZOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	25.
* 26.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA: TOCA UN JUGUETE COLOCADO A 45° A LA DERECHA Y DETRAS DEL NIÑO, VUELVE A LA POSICION INICIAL.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	26.
* 27.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA: TOCA UN JUGUETE COLOCADO A 45° A LA IZQUIERDA Y DETRAS DEL NIÑO, VUELVE A LA POSICION INICIAL.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	27.
28.	SENTADO SOBRE EL LADO DERECHO: SE MANTIENE SIN APOYAR LOS BRAZOS 5 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input checked="" type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	28.
29.	SENTADO SOBRE EL LADO IZQUIERDO: SE MANTIENE SIN APOYAR LOS BRAZOS 5 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input checked="" type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	29.
* 30.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA: DESCENDE HASTA PR CON CONTROL.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	30.
* 31.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA CON LOS PIES AL FRENTE: LOGRA LA POSICION DE APOYO SOBRE 4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO) SOBRE EL LADO DERECHO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	31.
* 32.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA CON LOS PIES AL FRENTE: LOGRA LA POSICION DE APOYO SOBRE 4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO) SOBRE EL LADO IZQUIERDO.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	32.
33.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA: PIVOTA 90° SIN AYUDA DE LOS BRAZOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	33.
* 34.	SENTADO EN UN BANCO: SE MANTIENE SIN APOYAR LOS BRAZOS Y LOS PIES, 10 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	34.
* 35.	DE PIE: CONSIGUE SENTARSE EN UN BANCO BAJO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	35.
* 36.	SOBRE EL SUELO: CONSIGUE SENTARSE EN UN BANCO BAJO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	36.
* 37.	SOBRE EL SUELO: CONSIGUE SENTARSE EN UN BANCO ALTO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	37.
<b>TOTAL DIMENSIÓN B</b>		<b>45</b>				

Item	C: GATEO Y DE RODILLAS	Puntuación				NE
38.	PR: RASTREA HACIA DELANTE 1,8m.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	38.
* 39.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): SE MANTIENE CON EL PESO SOBRE MANOS Y RODILLAS, 10 SEGUNDOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input checked="" type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	39.
* 40.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): CONSIGUE SENTARSE SIN APOYAR LOS BRAZOS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input checked="" type="checkbox"/>	40.
* 41.	PR: CONSIGUE EL APOYO SOBRE 4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO) CON EL PESO SOBRE MANOS Y RODILLAS.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input checked="" type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	41.
* 42.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): EXTIENDE HACIA DELANTE EL BRAZO DERECHO, MANO POR ENCIMA DEL NIVEL DEL HOMBRO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	42.
* 43.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): EXTIENDE HACIA DELANTE EL BRAZO IZQUIERDO, MANO POR ENCIMA DEL NIVEL DEL HOMBRO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	43.
* 44.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): GATEA O SE DESPLAZA SENTADO HACIA ADELANTE 1,8m.....	0 <input type="checkbox"/>	1 <input checked="" type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	44.
* 45.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): GATEA DISOCIADAMENTE HACIA ADELANTE 1,8m.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	45.
* 46.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): SUBE 4 ESCALONES GATEANDO SOBRE MANOS Y RODILLAS/PIES.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	46.
47.	4 PUNTOS (POSICIÓN DE GATEO): BAJA 4 ESCALONES GATEANDO HACIA ATRÁS SOBRE MANOS Y RODILLAS/PIES.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	47.
* 48.	SENTADO SOBRE LA COLCHONETA: CONSIGUE PONERSE DE RODILLAS USANDO LOS BRAZOS, SE MANTIENE 10 SEGUNDOS SIN APOYARLOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	48.
49.	DE RODILLAS: CONSIGUE LA POSICIÓN DE CABALLERO SOBRE LA RODILLA DERECHA USANDO LOS BRAZOS, SE MANTIENE 10 SEGUNDOS SIN APOYARLOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	49.
50.	DE RODILLAS: CONSIGUE LA POSICIÓN DE CABALLERO SOBRE LA RODILLA IZQUIERDA USANDO LOS BRAZOS, SE MANTIENE 10 SEGUNDOS SIN APOYARLOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	50.
* 51.	DE RODILLAS: CAMINA DE RODILLAS HACIA ADELANTE 10 PASOS, SIN APOYAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	51.

TOTAL DIMENSIÓN C



Item	D: DE PIE	PUNTUACIÓN				NE
* 52.	SOBRE EL SUELO: SE PONE DE PIE AGARRÁNDOSE DE UN BANCO ALTO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	52
* 53.	DE PIE: SE MANTIENE, SIN APOYAR LOS BRAZOS, 3 SEGUNDOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	53
* 54.	DE PIE: AGARRÁNDOSE A UN BANCO ALTO CON UNA MANO, LEVANTA EL PIE DERECHO, 3 SEGUNDOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	54
* 55.	DE PIE: AGARRÁNDOSE A UN BANCO ALTO CON UNA MANO, LEVANTA EL PIE IZQUIERDO, 3 SEGUNDOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	55
* 56.	DE PIE: SE MANTIENE, SIN APOYAR LOS BRAZOS, 20 SEGUNDOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	56
* 57.	DE PIE: LEVANTA EL PIE IZQUIERDO, SIN APOYAR LOS BRAZOS, 10 SEGUNDOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	57
* 58.	DE PIE: LEVANTA EL PIE DERECHO, SIN APOYAR LOS BRAZOS, 10 SEGUNDOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	58
* 59.	SENTADO EN UN BANCO BAJO: CONSIGUE PONERSE DE PIE SIN USAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	59
* 60.	DE RODILLAS: CONSIGUE PONERSE DE PIE MEDIANTE LA POSICIÓN DE CABALLERO SOBRE LA RODILLA DERECHA SIN USAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	60
* 61.	DE RODILLAS: CONSIGUE PONERSE DE PIE MEDIANTE LA POSICIÓN DE CABALLERO SOBRE LA RODILLA IZQUIERDA SIN USAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	61
* 62.	DE PIE: DESCENDE CON CONTROL PARA SENTARSE EN EL SUELO, SIN APOYAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	62
* 63.	DE PIE: CONSIGUE PONERSE EN CUCLILLAS SIN APOYAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	63
* 64.	DE PIE: RECOGE UN OBJETO DEL SUELO, VUELVE A PONERSE DE PIE SIN APOYAR LOS BRAZOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	64
<b>TOTAL DIMENSIÓN D</b>		NE				

Item	E: CAMINAR, CORRER Y SALTAR	PUNTUACIÓN				NE
* 65.	DE PIE, CON LAS 2 MANOS SOBRE UN BANCO ALTO: DA 5 PASOS A LA DERECHA, APOYÁNDOSE.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	65
* 66.	DE PIE, CON LAS 2 MANOS SOBRE UN BANCO ALTO: DA 5 PASOS A LA IZQUIERDA, APOYÁNDOSE.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	66
* 67.	DE PIE, SUJETO POR LAS 2 MANOS: CAMINA 10 PASOS HACIA ADELANTE.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	67
* 68.	DE PIE, SUJETO POR 1 MANO: CAMINA 10 PASOS HACIA ADELANTE.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	68
* 69.	DE PIE: CAMINA 10 PASOS HACIA ADELANTE.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	69
* 70.	DE PIE: CAMINA 10 PASOS HACIA ADELANTE, SE DETIENE, GIRA 180° Y REGRESA.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	70
* 71.	DE PIE: CAMINA 10 PASOS HACIA ATRÁS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	71
* 72.	DE PIE: CAMINA 10 PASOS HACIA ADELANTE, LLEVANDO UN OBJETO GRANDE CON LAS 2 MANOS.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	72
* 73.	DE PIE: CAMINA 10 PASOS CONSECUTIVOS HACIA ADELANTE ENTRE LINEAS PARALELAS SEPARADAS 20CM.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	73
* 74.	DE PIE: CAMINA 10 PASOS CONSECUTIVOS HACIA ADELANTE SOBRE UNA LINEA RECTA DE 20M DE ANCHO.....	0 <input checked="" type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	74
		—	—	—	—	

- \* 75. DE PIE: PASA POR ENCIMA DE UN PALO SITUADO A LA ALTURA DE LAS RODILLAS, COMIENZA CON EL PIE DERECHO. 0  1  2  3  75
- \* 76. DE PIE: PASA POR ENCIMA DE UN PALO SITUADO A NIVEL DE LAS RODILLAS, COMIENZA CON EL PIE IZQUIERDO. 0  1  2  3  76
- \* 77. DE PIE: CORRE 4,5m, SE DETIENE Y REGRESA. 0  1  2  3  77
- \* 78. DE PIE: DA UNA PATADA A UN BALÓN CON EL PIE DERECHO. 0  1  2  3  78
- \* 79. DE PIE: DA UNA PATADA A UN BALÓN CON EL PIE IZQUIERDO. 0  1  2  3  79
- \* 80. DE PIE: SALTA 30cm DE ALTURA CON AMBOS PIES A LA VEZ. 0  1  2  3  80
- \* 81. DE PIE: SALTA HACIA ADELANTE 30cm CON AMBOS PIES A LA VEZ. 0  1  2  3  81
- \* 82. DE PIE: SALTA A PATA COJA SOBRE EL PIE DERECHO 10 VECES DENTRO DE UN CÍRCULO DE 60cm. 0  1  2  3  82
- \* 83. DE PIE: SALTA A PATA COJA SOBRE EL PIE IZQUIERDO 10 VECES DENTRO DE UN CÍRCULO DE 60cm. 0  1  2  3  83
- \* 84. DE PIE, AGARRÁNDOSE A LA BARANDILLA: SUBE 4 ESCALONES, AGARRÁNDOSE A LA BARANDILLA, ALTERNANDO LOS PIES. 0  1  2  3  84
- \* 85. DE PIE, AGARRÁNDOSE A LA BARANDILLA: BAJA 4 ESCALONES, AGARRÁNDOSE A LA BARANDILLA, ALTERNANDO LOS PIES. 0  1  2  3  85
- \* 86. DE PIE: SUBE 4 ESCALONES, ALTERNANDO LOS PIES. 0  1  2  3  86
- \* 87. DE PIE: BAJA 4 ESCALONES, ALTERNANDO LOS PIES. 0  1  2  3  87
- \* 88. DE PIE SOBRE UN ESCALÓN DE 15cm: SALTA DEL ESCALÓN CON AMBOS PIES A LA VEZ. 0  1  2  3  88

TOTAL DIMENSIÓN E

¿Fue esta evaluación indicativa del rendimiento "habitual" del niño? Si  NO

COMENTARIOS:

---



---



---



---



---



---

## GMFM-88 PUNTUACIÓN GLOBAL

DIMENSIÓN	CÁLCULO DE LAS PUNTUACIONES EN % DE LA DIMENSIÓN	ÁREA OBJETIVO
		(Indicar con X)
A. Decúbito y Volteo	$\frac{\text{Total Dimensión A}}{51} = \frac{47}{51} \times 100 = 92\%$	A. <input type="checkbox"/>
B. Sentado	$\frac{\text{Total Dimensión B}}{60} = \frac{45}{60} \times 100 = 75\%$	B. <input type="checkbox"/>
C. Gateo y De rodillas	$\frac{\text{Total Dimensión C}}{42} = \frac{9}{42} \times 100 = 21\%$	C. <input checked="" type="checkbox"/>
D. De pie	$\frac{\text{Total Dimensión D}}{39} = \frac{0}{39} \times 100 = 0\%$	D. <input type="checkbox"/>
E. Andar, Correr y Saltar	$\frac{\text{Total Dimensión E}}{72} = \frac{0}{72} \times 100 = 0\%$	E. <input type="checkbox"/>
<p>PUNTUACIÓN TOTAL = <math>\frac{\%A + \%B + \%C + \%D + \%E}{\text{Número total de dimensiones}}</math></p> <p>= <math>\frac{188}{5} = 37.6 = 38\%</math></p> <p>PUNTUACIÓN TOTAL DE OBJETIVOS = <math>\frac{\text{Suma de las puntuaciones en \% de cada dimensión identificada como área objetivo}}{\text{Número de áreas objetivo}}</math></p> <p>= _____ = _____ %</p>		

GMFM-66 Gross Motor Ability Estimator Score <sup>1</sup>	
Puntuación del GMFM-66 = _____	_____ a _____ Intervalos de confianza del 95%
Puntuación anterior de GMFM-66 = _____	_____ a _____ Intervalo de confianza del 95%
Cambios en el GMFM-66 = _____	

<sup>1</sup> Del software Gross Motor Ability Estimator (GMAE-2)

### EVALUACIÓN CON DISPOSITIVO/ÓRTESES UTILIZANDO EL GMFM-88

Marque abajo con (X) que dispositivo/órtesis fue utilizada y en que dimensión. (Puede haber más de una).

Dispositivos de ayuda para la marcha	Dimensión	Órtesis	Dimensión
Andador anterior	<input type="checkbox"/>	Control de cadera	<input type="checkbox"/>
Andador posterior	<input type="checkbox"/>	Control de rodilla	<input type="checkbox"/>
Muletas con apoyo axilar	<input type="checkbox"/>	Control de tobillo-pie	<input type="checkbox"/>
Muletas	<input type="checkbox"/>	Control del pie	<input type="checkbox"/>
Bastón de cuatro puntos	<input type="checkbox"/>	Zapatos	<input type="checkbox"/>
Bastón	<input type="checkbox"/>	Ninguno	<input checked="" type="checkbox"/>
Ninguno	<input checked="" type="checkbox"/>	Otros	<input type="checkbox"/>
Otros	<input type="checkbox"/>	(por favor, especifique)	

(por favor, especifique)

### PUNTUACIÓN GLOBAL DEL GMFM-88 UTILIZANDO DISPOSITIVOS/ÓRTESES

DIMENSIÓN	CÁLCULO DE LAS PUNTUACIONES EN % DE LA DIMENSIÓN	ÁREA OBJETIVO (indicar con X)
A. Decúbito y volteo	Total Dimensión A = $\frac{51}{51} \times 100 =$ _____ %	A. <input type="checkbox"/>
B. Sentado	Total Dimensión B = $\frac{60}{60} \times 100 =$ _____ %	B. <input type="checkbox"/>
C. Gateo y De rodillas	Total Dimensión C = $\frac{42}{42} \times 100 =$ _____ %	C. <input type="checkbox"/>
D. De pie	Total Dimensión D = $\frac{39}{39} \times 100 =$ _____ %	D. <input type="checkbox"/>
E. Andar, correr y saltar	Total Dimensión E = $\frac{72}{72} \times 100 =$ _____ %	E. <input type="checkbox"/>
<b>PUNTUACIÓN TOTAL</b>	$= \frac{\%A + \%B + \%C + \%D + \%E}{\text{Número total de dimensiones}}$	
	$= \frac{\quad}{5} = \quad = \quad \%$	
<b>PUNTUACIÓN TOTAL DE OBJETIVOS</b>	$= \frac{\text{Suma de las puntuaciones en \% de cada dimensión identificada como área objetivo}}{\text{Número de áreas objetivo}}$	
	$= \quad = \quad \%$	

**Fuente:** CanChild Centre for Childhood Disability Research (McMaster University). 2018. Hoja de puntuación (GMFM-88 Y GMFM-66).

[https://www.canchild.ca/system/tenon/assets/attachments/000/002/584/original/GROSS\\_MOTOR\\_FUNCTION\\_MEASURE\\_HOJA\\_PUNTUACION\\_Versi%20Versi%20espa%20B1ola%29.pdf](https://www.canchild.ca/system/tenon/assets/attachments/000/002/584/original/GROSS_MOTOR_FUNCTION_MEASURE_HOJA_PUNTUACION_Versi%20Versi%20espa%20B1ola%29.pdf)

- Ficha de recolección de datos de evaluación de nervios craneales

<b>Ficha de recolección de datos para evaluación de Pares Craneales</b>				
<b>Nervio Olfatorio (I Par Craneal)</b>				
<b>Paciente percibe olores de sustancias conocidas</b>	<b>Fosa Nasal Derecha</b>		<b>Fosa Nasal Izquierda</b>	
	Positivo	Negativo	Positivo	Negativo
	✓		✓	
<b>Nervio Óptico (II Par Craneal)</b>				
<b>Agudeza Visual</b>	Normal		Alterado	
<b>Campimetría</b>	Normal		Alterado	
<b>Movimiento Ocular (III Oculomotor, IV Troclear, VI Abducens Par Craneal)</b>				
<b>Apertura de Ambos Ojos</b>	Simétrica		Asimétrica	
	✓			
<b>Estrabismo</b>	Presente		Ausente	
			✓	
<b>Motilidad Ocular Extrínseca</b>				
	Normal		Alterado	
<b>Mirada Conjugada</b>	✓			
<b>Horizontal</b>	✓			
<b>Vertical</b>	✓			
<b>Convergencia</b>	✓			
<b>Motilidad Ocular Intrínseca</b>				
<b>Forma de las Pupilas</b>	Normal		Deformidad	
	✓			
<b>Tamaño de las Pupilas</b>	Isocóricas		Anisocóricas	
			✓	
<b>Reflejo Fotomotor</b>	Normal		Alterado	
	✓			
<b>Nervio Trigémino (V Par Craneal)</b>				
<b>Función Motora</b>	Normal		Alterado	
	✓			
<b>Reflejo Maseteriano</b>	Presente		Ausente	
	✓			

Función Sensitiva						
	Sensibilidad al Tacto		Sensibilidad Dolorosa		Sensibilidad Térmica	
	Derecha	Izquierda	Derecha	Izquierda	Derecha	Izquierda
<b>Normal</b>	✓	✓				
<b>Aumentada</b>						
<b>Disminuida</b>			✓	✓		
<b>Abolida</b>					✓	✓
<b>Reflejo Corneal</b>			Positivo		Negativo	
			✓			
<b>Nervio facial (VII Par Craneal)</b>						
<b>Función Motora</b>						
<b>Simetría del Rostro del Paciente</b>		Simétrico		Asimétrico		
		✓				
<b>Músculo Orbicular de los Párpados</b>		Normal		Alterado		
				✓		
<b>Músculos Bucales</b>		Normal		Alterado		
		✓				
<b>Función Sensorial</b>						
<b>Reconocimiento de Sabores</b>		Normal		Alterado		
		✓				
<b>Nervio Vestibulococlear o Estatoacústico (VIII Par Craneal)</b>						
<b>Función Auditiva</b>						
<b>Normal</b>		✓		✓		
<b>Hipoacusia</b>						
<b>Hiperacusia</b>						
<b>Función Vestibular</b>						
<b>Prueba del índice</b>		Positiva		Negativa		
				—		
<b>Nervio Glossofaríngeo (IX Par Craneal) y Nervio Vago (X par Craneal)</b>						
<b>Elevación del Paladar Blando</b>		Normal		Alterado		
		✓				
<b>Posición de la Úvula</b>		Normal		Alterado		
		✓				
<b>Reflejo Faríngeo o Nauseoso</b>		Normal		Alterado		
				✓		

<b>Nervio Espinal (XI Par Craneal)</b>		
<b>Posición de la cabeza</b>	Normal	Alterado
	✓	
<b>Giro de Cabeza</b>	Normal	Alterado
	✓	
<b>Elevación de los Hombros</b>	Normal	Alterado
	✓	
<b>Nervio Hipogloso (XII Par Craneal)</b>		
<b>Estructura de la lengua</b>	Normal	Alterado
	✓	
<b>Fonemas Linguales</b>	Normal	Alterado
		✓
<b>Movilidad de la Lengua</b>	Normal	Alterado
		✓
<b>Fuerza de la Lengua</b>	Normal	Alterado
		✓

**Fuente:** García Ballesteros JG, Garrido Robres JA, Martín Villuendas AB. Exploración neurológica y atención primaria. Bloque I: pares craneales, sensibilidad, signos meníngeos.

Cerebelo y coordinación. Semergen. 1 de junio de 2011;37(6):293-302.

- Ficha de evaluación de integridad refleja

REFLEJOS OSTEOTENDINOSOS									
REFLEJOS	NIVEL	EVALUACION IZQUIERDA				EVALUACION DERECHA			
		Nor	Aume	Dism	Abol	Nor	Aume	Dism	Abol
Bicipital	C5-C6			✓				✓	
Estiloradial	C6			✓				✓	
Tricipital	C7			✓				✓	
Rotuliano	L3-L4	✓				✓			
Aquileo	S1			✓				✓	

REFLEJOS PATOLÓGICOS		
REFLEJOS	EVALUACIÓN	
	PRESENTE	AUSENTE
Signo de Babinski		✓
Reflejo de Clonus		✓
Reflejo de Hoffman	✓	

**Fuente:** Ordóñez L, Sánchez D. 2020. Evaluación de la Función Neuromuscular.

- Escala de Campbell

Calificación	Signos y Síntomas
-3 Hipotonía severa	Activo: Inhabilidad para resistir la gravedad. Falta de concentración de las articulaciones proximales para la estabilidad y aparente debilidad. Pasivo: ninguna resistencia al movimiento impuesto por el examinador, completo o excesivo rango de movimiento, hiperlaxitud.
-2 Hipotonía moderada	Activo: el tono muscular está disminuido principalmente en los músculos axiales y proximales. Interfiere con la cantidad de tiempo en la que mantiene la postura. Pasivo: muy poca resistencia al movimiento impuesto por el examinador. Se encuentra menos resistencia en el movimiento alrededor de las articulaciones proximales, hiperlaxitud en rodillas y tobillos con las tomas de peso.
-1 Hipotonía leve	Activo: interfiere con las contracciones de la musculatura axial, retraso en el inicio de movimiento contra gravedad, velocidad reducida de ajuste a los cambios posturales. Pasivo: Arco de resistencia a los cambios articulares. Completo rango de movimiento pasivo. Hiperlaxitud limitada a manos, tobillos y pies.
0 Normal	Activo: Rápido e inmediato ajuste postural durante el movimiento, habilidad para usar los músculos en patrones sinérgicos recíprocos para la estabilidad y la movilidad dependiendo de la tarea. Pasivo: Las partes del cuerpo se resisten al movimiento. Momentáneamente se mantiene una nueva postura cuando es colocado en el espacio.

**Fuente:** Calameo. 2018. Escalas De Valoración Neurológica.

<https://www.calameo.com/read/0057530864cddb017253a>



## - Escala de fuerza muscular modificada MRC

Valor para cada movimiento	Escala Medical Research Council. Examen muscular
0	Contracción no visible
1	Contracción muscular visible pero sin movimiento de la extremidad
2	Movimiento activo pero no contra gravedad
3	Movimiento activo contra gravedad
4	Movimiento activo contra gravedad y resistencia
5	Movimiento activo contra total resistencia

<b>Escala Medical Research Council</b>					
<b>Tronco</b>		Flexión		3	
		Extensión		3	
		Rotación		3	
<b>Miembro Superior</b>			<b>Miembro Inferior</b>		
<b>Hombro</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Cadera</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Flexión	4	4	Flexión	3	3
Extensión	3	3	Extensión	3	3
Aducción	3	3	Aducción	2	2
Abducción	4	4	Abducción	2	2
Rot. Interna	3	3	Rot. Interna	3	3
Rot. Externa	3	3	Rot. Externa	2	2
<b>Codo</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	<b>Rodilla</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Flexión	4	4	Flexión	3	3
Extensión	4	4	Extensión	2	2
Supinación	3	3	<b>Tobillo</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Pronación	3	3	Dorsiflexión	3	3
<b>Muñeca</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>	Plantiflexión	4	4
Flexión	4	4			
Extensión	4	4			
Desviación cubital	3	3			
Desviación radial	4	4			

**Fuente:** Florence, J. M., Pandya, S., King, W. M., Robison, J. D., Baty, J., Miller, J. P.,

Schierbecker, J., & Signore, L. C. (1992). <https://doi.org/10.1093/ptj/72.2.115>

- Ficha de recolección de datos de goniometría

MIEMBRO SUPERIOR				MIEMBRO INFERIOR			
HOMBRO	Valores Normales	Dcha.	Izq.	CADERA	Valores Normales	Dcha.	Izq.
Flexión	0 - 180°	170°	168°	Flexión	0 - 120°	82° 152°	84° 132°
Extensión	0 - 60°	52°	52°	Extensión	0 - 30°	24°	24°
Aducción	0 - 30°	29°	29°	Aducción	0 - 30°	26°	24°
Abducción	0 - 180°	175°	178°	Abducción	0 - 45°	58°	52°
Rot. Interna	0 - 70°	68°	68°	Rot. Interna	0 - 45°	34°	35°
Rot. Externa	0 - 90°	90°	90°	Rot. Externa	0 - 45°	56°	60°
CODO	Valores Normales	Dcha.	Izq.	RODILLA	Valores Normales	Dcha.	Izq.
Flexión	0 - 150°	110°	141°	Flexión	0 - 135°	128°	131°
Extensión	0 - 10°	5°	5°	Extensión	0 - 10°	8°	8°
Supinación	0 - 80°	74°	78°	TOBILLO	Valores Normales	Dcha.	Izq.
Pronación	0 - 80°	80°	80°				
MUÑECA	Valores Normales	Dcha.	Izq.	Dorsiflexión	0 - 20°	30°	22°
Flexión	0 - 80°	76°	77°	Plantiflexión	0 - 50°	32°	34°
Extensión	0 - 70°	78°	78°				
Des. Cubital	0 - 30°	24°	28°	Inversión	0 - 35°	36°	35°
Des. Radial	0 - 20°	20°	20°	Eversión	0 - 15°	15°	15°

Fuente: Taboadela CH. 2007. Goniometria.

## - Escala Abbey

**ANEXO I. ESCALA DE DOLOR ABBEY**

<b>Vocalización:</b> lamentos, gruñidos, llanto			
<i>Ausente 0</i>	<i>Leve 1</i>	<i>Moderado 2</i>	<i>Grave 3</i>
<b>Expresión facial:</b> expresión tensa, fruncida, lamentándose, aspecto asustado			
<i>Ausente 0</i>	<i>Leve 1</i>	<i>Moderado 2</i>	<i>Grave 3</i>
<b>Cambios de lenguaje corporal:</b> movimientos de nerviosismo, de vaivén, protegiendo una parte del cuerpo, retraído.			
<i>Ausente 0</i>	<i>Leve 1</i>	<i>Moderado 2</i>	<i>Grave 3</i>
<b>Cambios de comportamiento:</b> aumento de confusión, rechúsa comer, alteración de patrones usuales			
<i>Ausente 0</i>	<i>Leve 1</i>	<i>Moderado 2</i>	<i>Grave 3</i>
<b>Cambios fisiológicos:</b> temperatura, pulso o de tensión sanguínea fuera de los límites normales, sudor, enrojecimiento facial o palidez			
<i>Ausente 0</i>	<i>Leve 1</i>	<i>Moderado 2</i>	<i>Grave 3</i>
<b>Cambios físicos:</b> cortes en la piel, áreas de presión, artritis, contracturas, heridas anteriores			
<i>Ausente 0</i>	<i>Leve 1</i>	<i>Moderado 2</i>	<i>Grave 3</i>
Suma Puntuación Total			
0-2 Sin dolor    3-7 Leve    8-13 Moderado    14+ Severo			

Escala de dolor Abbey		
Ítem	Valor evaluado	Descripción
Vocalización	0	Ausente
Expresión facial	1	leve
Cambios de lenguaje corporal	1	leve
Cambios de comportamiento	0	ausente
Cambios fisiológicos	0	ausente
Cambios físicos	0	ausente
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>Sin dolor</b>

**Fuente:** Chamorro P, Puche E. 2013. Traducción al castellano y validación de la escala Abbey para la detección del dolor en pacientes no comunicativos.

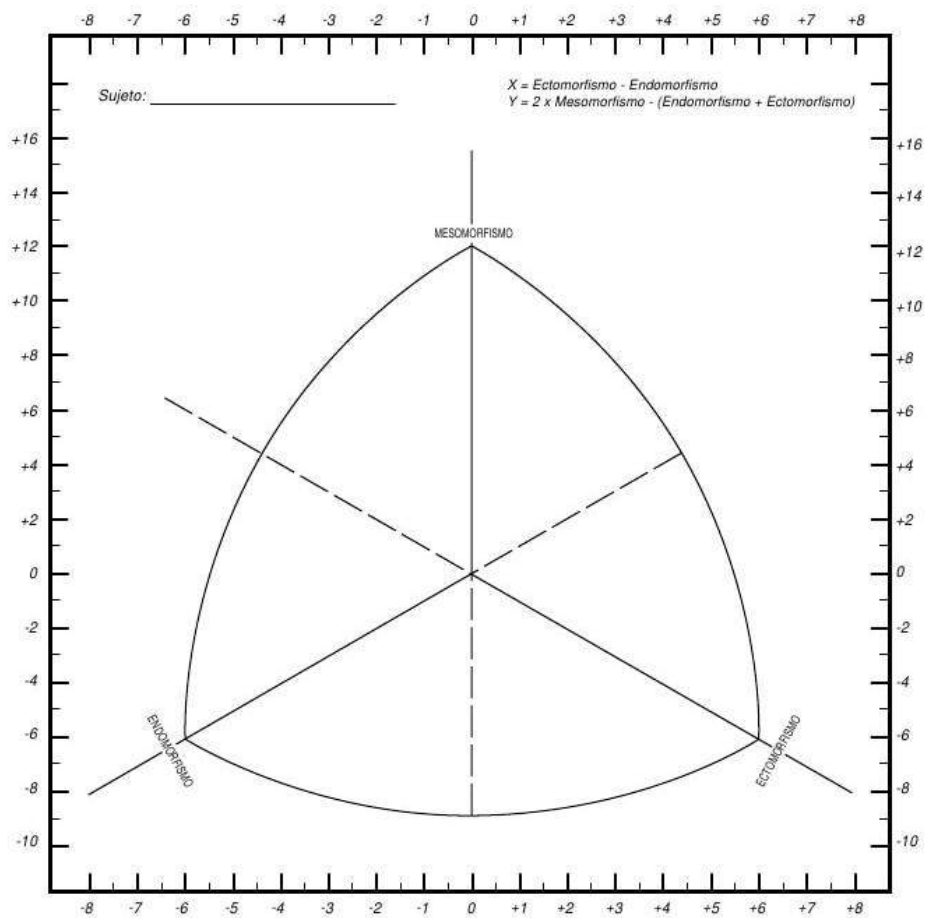
[.https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5912732](https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5912732)

## - Ficha de recolección de características antropométricas

<u>DATOS</u>				
Nombre y Apellido:	V.O	Fecha de Nacimiento:	7/11/2020	
Sexo:	femenino	Fecha de Observación:	16/8/2023	
Deporte:	Ninguno	Edad (años):	2,0	
Etapa de Crecimiento:	niñez	Edad Biológica:	2 años, 9 meses	
<u>DATOS ANTROPOMETRICOS</u>				
Talla (cm):	84,9	Diámetro Biestiloideo Muñeca (cm):	3,50	
Envergadura (cm):	86,0	Diámetro Bicondíleo Fémur (cm):	5,60	
Peso (kg):	11,5	Diámetro Biepicondíleo Húmero (cm):	3,80	
Pliegue Tricipital (mm):	7,0	Perímetro de la Cintura (cm):	50,00	
Pliegue Subescapular (mm):	6,0	Perímetro de la Cadera (cm):	51,00	
Pliegue Supraespinal (mm):	5,0	Perímetro de Brazo Contraído (cm):	17,50	
Pliegue Abdominal (mm):	9,0	Perímetro de Pierna (cm):	18,00	
Pliegue Muslo Anterior (mm):	11,0	Endomorfia Referencial:	2,5	
Pliegue Pierna Medial (mm):	9,0	Mesomorfia Referencial:	5,6	
Pliegue Bicipital (mm):	5,0	Ectomorfia Referencial:	2,5	
<u>COMPOSICION CORPORAL</u>				
Porcentaje Adiposo (%):	11,3	8-15%	Peso Adiposo (kg):	1,3
Porcentaje Muscular (%):	50,3		Peso Muscular (kg):	5,8
Porcentaje Oseo (%):	17,5		Peso Oseo (kg):	2,0
Porcentaje Residual (%):	20,9		Peso Residual (kg):	2,4
Adiposo	11,3			
Muscular	50,3			
Óseo	17,5			
Residual	20,9			
Masa Corporal magra (kg):	10,2	Peso real	11,5	
Peso Ideal deportista (kg):	11,4	Peso ideal deportista	11,4	
Peso Ideal sedentario (kg):	12,7	Peso ideal sedentario	12,7	
Peso Ideal según IMC (kg)	15,6			
<u>SOMATOTIPO</u>				
Endomorfia:	<i>Evaluado</i> 3,7	Endomorfia:	<i>Referencial</i> 2,5	
Mesomorfia:	5,9	Mesomorfia:	5,6	
Ectomorfia:	0,1	Ectomorfia:	2,5	
Valor X:	-3,6	Valor X:	0,0	
Valor Y:	8,0	Valor Y:	6,2	
Distancia de Dispersión entre los Somatotipos (D.D.S.):			3,5	
	<i>Evaluado</i>	<i>Referencial</i>		
Endomorfia	3,7	2,5		
Mesomorfia	5,9	5,6		
Ectomorfia	0,1	2,5		
<u>INDICES</u>				
Indice de Masa Corporal (kg/m <sup>2</sup> ):	16,0	Riesgo de Morbilidad Bajo		
Indice Cintura/Cadera:	1,0	Androide		
Indice Corpulencia:	1,9	Corpulencia Liviana		
IMC/E	NORMAL			
T/E	NORMAL			
P/E	NORMAL			
AKS	16,7			

## - Somatocarta

## Somatocarta



- Escala de coma de Glasgow modificada para lactantes y niños

	Puntaje	GC estándar	GCS pediátrica
Apertura de ojos	4	Espontáneo	Espontáneo
	3	A voz	A voz
	2	al dolor	al dolor
	1	Ninguno	Ninguno
Respuesta verbal	5	orientado	Arrullos/baluceos
	4	Confundido	Irritable/llorea
	3	palabras inapropiadas	Llora al dolor
	2	Sonidos incomprensibles	gemidos
	1	Ninguno	Ninguno
Respuesta motora	6	Sigue comandos	Movimiento espontáneo
	5	Localiza el dolor	Se retira para tocar
	4	Se retira al dolor	Se retira al dolor
	3	Postura de flexión anormal	Postura de flexión anormal
	2	Postura de extensión anormal	Postura de extensión anormal
	1	Ninguno	Ninguno

<b>Apertura ocular</b>	
Criterio <i>espontánea</i>	Puntuación <i>4</i>
<b>Respuesta verbal</b>	
Criterio <i>Balucea, sonríe</i>	Puntuación <i>5</i>
<b>Respuesta motora</b>	
Criterio <i>Retira al contacto</i>	Puntuación <i>5</i>
<b>Puntaje total</b> <i>Letargia</i>	<i>14</i>

**Fuente:** Borgialli DA, Mahajan P, Hoyle JD, Powell EC, Nadel FM, Tunik MG, et al.2016.

Performance of the Pediatric Glasgow Coma Scale Score in the Evaluation of Children With

Blunt Head Trauma. <https://doi.org/10.1111/acem.13014>

- Ficha de recolección de constantes vitales

<b>Constantes vitales</b>	<b>Valores preevaluación</b>
Frecuencia cardíaca	104 ppm
Frecuencia Respiratoria	31 rpm
Tensión Arterial	105 / 70
Saturación de Oxígeno	96 %

**Anexo 3. Tabla del diagnóstico según CIF de la paciente**

<b>Paciente:</b> B.V.O.C <b>Edad:</b> 2 años <b>Sexo:</b> Femenino <b>Ocupación:</b> ninguna		<b>Diagnostico Medico CIE-10</b>		<b>Fecha y hora</b>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• R620. Retardo del desarrollo (Discapacidad Intelectual relacionada con gen HIVEP2)</li> <li>• P942: Hipotonía congénita</li> </ul>		22/08/2023
<b>Percepción del paciente sobre los problemas de salud</b>	La madre de la paciente refiere que a pesar del retraso del desarrollo notable que tiene su hija, ha notado avances notorios tras recibir anteriormente atención fisioterapéutica ya que la paciente ya logra mantener la posición de sedente de manera estable y por periodos largos; sin embargo, nota que su hija aún no logra el gateo, hito motor que considera importante.			
	<b>Funciones corporales</b>	<b>Estructuras corporales</b>	<b>Actividades corporales</b>	<b>Participación en las AVD</b>
<b>Identificación de los problemas más relevantes desde la perspectiva del terapeuta según el examen físico-kinésico y la aplicación de pruebas específicas</b>	B1100.1: Deficiencia ligera del nivel de conciencia. B118.2: Deficiencia moderada de las funciones intelectuales. B122.2: Deficiencia moderada de las funciones psicosociales globales. B1400.1: Deficiencia ligera del mantenimiento de la atención. B2352.2: Deficiencia moderada de la función vestibular relacionada con el equilibrio.	S1109.2: Deficiencia moderada de la estructura del cerebro, no especificada. S720.1; S730.1: Deficiencia ligera de las estructuras relacionadas con el movimiento asociado a hombro y extremidad superior.	D133.4: Dificultad completa para adquirir el lenguaje. D330.4: Dificultad completa para hablar. D3102.4: Dificultad completa para la comprensión de mensajes hablados complejos. D335.2: Dificultad moderada para la producción de mensajes no verbales. D155.3: Dificultad grave para adquirir habilidades. D1608.2: Dificultad moderada para centrar la atención hacia cambios de entorno. D210.3: Dificultad grave para llevar a cabo una única tarea.	D550.1: Dificultad ligera para comer. D560.1: Dificultad ligera para beber. D510.0: No hay dificultad para lavarse. D520.0: No hay dificultad para el cuidado de partes del cuerpo. D540.0: No hay dificultad para vestirse. D410.1: Dificultad ligera para cambiar posturas corporales básicas. D455.1: Dificultad ligera para desplazarse por el entorno. D4152.1: Dificultad ligera para permanecer de rodillas.



	<p>B2703.3: Deficiencia grave de la sensibilidad a estímulos nocivos.</p> <p>B7101.1: Deficiencia ligera de la movilidad de varias articulaciones.</p> <p>B7303.1: Deficiencia ligera de la fuerza de los músculos de la mitad superior del cuerpo.</p> <p>B7303.3: Deficiencia grave de la fuerza de los músculos de la mitad inferior del cuerpo.</p> <p>B7305.2: Deficiencia moderada de la fuerza de los músculos del tronco.</p> <p>B7356.2: Deficiencia moderada del tono de todos los músculos del cuerpo.</p> <p>B750.3: Deficiencia grave de la función relacionada con los reflejos motores bicipital, estiloradial, tricipital, aquileo.</p> <p>B750.8: Deficiencia sin especificar (normal) de la función relacionada con el reflejo rotuliano.</p> <p>B755.1: Deficiencia ligera de las funciones relacionadas con los reflejos</p>	<p>S740.2; S750.2; S760.2: Deficiencia moderada de las estructuras relacionadas con el movimiento asociado a región pélvica, extremidad inferior y tronco.</p>	<p>D410.2: Dificultad moderada para cambiar posturas corporales básicas.</p> <p>D4152.2: Dificultad moderada para permanecer de rodillas.</p> <p>D4151.3: Dificultad grave para permanecer en cuclillas.</p> <p>D4154.4: Dificultad completa para permanecer de pie.</p> <p>D435.3: Dificultad grave para mover objetos con las extremidades inferiores.</p> <p>D450.4: Dificultad completa para andar.</p> <p>D455.2: Dificultad moderada para desplazarse por el entorno.</p> <p>D540.4: Dificultad completa para vestirse.</p> <p>D550.3 Dificultad grave para comer.</p> <p>D560.3: Dificultad grave para beber.</p>	<p>D4151.2: Dificultad moderada para permanecer en cuclillas.</p> <p>D4154.3: Dificultad grave para permanecer de pie.</p> <p>D435.2: Dificultad moderada para mover objetos con las extremidades inferiores.</p> <p>D730.2: Dificultad moderada para relacionarse con extraños.</p>
--	--	--	--	--

	<p>de movimiento involuntario.                      B530.0: No hay deficiencia de las funciones relacionadas con el mantenimiento del peso.                      B440.0: No hay deficiencia de las funciones respiratorias.                      B410.0: No hay deficiencia de las funciones del corazón.                      B420.0: No hay deficiencia de las funciones de la presión arterial.</p>			
	<b>Factores Personales</b>		<b>Factores Ambientales</b>	
<p><b>Observación del Terapeuta</b></p>	<p>Facilitador:                      La paciente hace uso de sus sentidos básicos del cuerpo para responder a estímulos que le permite aprender.                      Apoyo permanente de su familia (padres)</p> <p>Barreras:                      Falta de comunicación verbal                      No existe pronóstico o tratamiento específico a su condición.                      Se trata de una paciente con un diagnóstico perteneciente a las enfermedades raras y poco frecuentes.                      Falta de desarrollo cognitivo</p>		<p>Facilitadores:                      E115+3 Facilitador sustancial son los productos y tecnología para uso personal en la vida diaria.                      E120+4: Facilitador completo de tecnología para la movilidad en espacios cerrados y abiertos como el uso de un coche.                      E310+4: Facilitador total son los familiares cercanos.                      E315+4: Facilitador total son otros familiares.                      E325+E: Facilitador sustancial son los conocidos, compañeros, colegas, vecinos y miembros de la comunidad.                      E355+4: Facilitador total son los profesionales de salud.</p> <p>Barreras                      E150.3: Barrera grave de diseño y construcción arquitectónica de entrada y salida en el hogar.</p>	

		<p>E1550.3 Barrera sustancial se considera al diseño, construcción, materiales de construcción y tecnología arquitectónica para entradas y salidas de edificios de uso privado.</p> <p>E545.2: Barrera moderada son los servicios, sistemas y políticas de protección civil.</p>
--	--	--

#### Anexo 4. Plan de intervención fisioterapéutico de la paciente

<b>Tratamiento Fisioterapéutico</b>			
<p><b>Duración del tratamiento:</b> 16 semanas</p> <p><b>Número de sesiones:</b> 64 sesiones</p> <p><b>Frecuencia a la semana:</b> 4 sesiones</p> <p><b>Tiempo por sesión:</b> 45 minutos</p>			
<b>Objetivo General</b>			
Incentivar el avance del desarrollo neuromotor de la paciente adquiriendo el gesto motor del gateo			
<b>Objetivos Específicos</b>			<b>Evidencia</b>
Educar al cuidador sobre el manejo de paciente y cómo potencializar sus habilidades	<b>Método</b>	Capacitación al cuidador de la paciente	<p>King, G., Williams, L., &amp; Hahn Goldberg, S. (2017). Family-oriented services in pediatric rehabilitation: A scoping review and framework to promote parent and family wellness: Family-oriented services. <i>Child: Care, Health and Development</i>, 43(3), 334-347.</p> <p>Lucas, B. R., Elliott, E. J., Coggan, S., Pinto, R. Z., Jirikowic, T., McCoy, S. W., &amp; Latimer, J. (2016). Interventions to improve gross motor performance in children with neurodevelopmental disorders: A meta-analysis.</p>
	<b>Modalidad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Charla práctica sobre la condición, manejo de la paciente, además de sus necesidades en general.</li> <li>Programa de ejercicios en el hogar.</li> </ul>	
	<b>Prescripción</b>	1 día a la semana, con duración de 15 minutos por sesión, durante 4 meses	

Aumentar la fuerza muscular corporal de manera global.	<b>Método</b>	Ejercicios terapéuticos	Huang C, Chen Y, Chen G, Xie Y, Mo J, Li K, Huang R, Pan G, Cai Y, Zhou L. (2020) Efficacy and safety of core stability training on gait of children with cerebral palsy: A protocol for a systematic review and meta-analysis. <i>Medicine</i> .
	<b>Modalidad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Entrenamiento de estabilidad central</li> <li>• Programa de fortalecimiento muscular con feedback</li> <li>• Poleas en miembro inferior</li> </ul>	Andrés, J.B., & NPunto (2020). Efectos del ejercicio terapéutico en aspectos funcionales de niños con parálisis cerebral. <i>Revisión Sistemática</i> .
	<b>Prescripción</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Transición decúbito supino a sedente</li> <li>• Transición sedente a bípedo</li> <li>• Reacciones de enderezamientos laterales en balón tipo maní</li> <li>• Ejercicios de estabilización pélvica</li> <li>• Ejercicios activos de fortalecimiento enfocados al juego</li> <li>• Movimientos activos con peso en poleas <ul style="list-style-type: none"> <li>– 3 días a la semana con duración de 20-30 minutos durante 12 semanas.</li> </ul> </li> </ul>	Ríos, C. A. G., Basantes, G. P. C., & Barros, D. H. M. (2023). Literature review: Infantile cerebral palsy, causes, symptoms, diagnosis, and treatment.

Incrementar el tono muscular en tronco, miembro superior e inferior	<b>Método</b>	Entrenamiento de la función motora	Lakomy-Gawryszewska, A. A., Józefowicz, K., Raniszewska, A., Langer, D., Hansdorfer-Korzon, R., Bieszczad, D., Górska, K., Cichoń-Kotek, M., & Pilarska, E. (2017). The impact of hippotherapy on the quality of trunk stabilisation, evaluated by EMG biofeedback, in children with infantile cerebral palsy.  Espinoza, Joel, & Montes, Ramona. (2021). Eficacia de la técnica de inhibición de tono muscular y de patrones de movimiento anormales en niños con alteraciones neurológicas.
	<b>Modalidad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipoterapia</li> <li>• Bobath</li> </ul>	
	<b>Prescripción</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Andar a caballo (caminar, trotar y galopar) en superficies planas.</li> <li>• Transferencias de peso y puesta en carga</li> <li>• Tapping (estimulación táctil y propioceptiva) <ul style="list-style-type: none"> <li>– Equinoterapia 1 vez a la semana, duración de 25 minutos durante 12 semanas.</li> <li>– 3 días a la semana, duración de 20-30 minutos durante 10 semanas.</li> </ul> </li> </ul>	
Mejorar la estabilidad articular	<b>Método</b>	Ejercicios terapéuticos Tecnología de asistencia	Scheeren EM, Mascarenhas LPG, Chiarello CR, Costin ACMS, Oliveira L, Neves EB. Description of the PediaSuit Protocol™. Fisioterapia em Movimento. 2012 Sep;25(3):473–80.
	<b>Modalidad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Protocolo con traje terapéutico PediaSuit</li> <li>• Jaula tipo “Rocher”</li> </ul>	

	<b>Prescripción</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Calentamiento consiste en estiramientos activos y pasivos de las principales articulaciones</li> <li>• Ejercicios sentado, arrodillado, cuadrúpedo, de pie y salto (con suspensión)             <ul style="list-style-type: none"> <li>– Una sesión completa, 1 vez a la semana durante 4 semanas.</li> </ul> </li> </ul>	
Estimular patrones de movimiento enfocados a cambios posturales.	<b>Método</b>	Entrenamiento de la función motora Ejercicio terapéutico	<p>Lucas, B. R., Elliott, E. J., Coggan, S., Pinto, R. Z., Jirikowic, T., McCoy, S. W., &amp; Latimer, J. (2016). Interventions to improve gross motor performance in children with neurodevelopmental disorders: A meta-analysis.</p> <p>Novak, I., Morgan, C., Fahey, M., Finch-Edmondson, M., Galea, C., Hines, A., Langdon, K., Namara, M. M., Paton, M. C., Popat, H., Shore, B., Khamis, A., Stanton, E., Finemore, O. P., Tricks, A., Te Velde, A., Dark, L., Morton, N., &amp; Badawi, N. (2020). State of the Evidence Traffic Lights 2019: Systematic Review of Interventions</p>
	<b>Modalidad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Entrenamiento dirigido a objetivos.</li> <li>• Jaula tipo “Rocher”</li> </ul>	
	<b>Prescripción</b>	<p>Todas las actividades serán dirigidas por juego terapéutico.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cambios de decúbito</li> <li>• Reptación con estímulo en tobillos</li> <li>• Decúbito prono y extensión de cabeza con feedback visual</li> <li>• Adopción de cuadrúpedo con suspensión.</li> </ul>	

		<ul style="list-style-type: none"><li>• Estabilidad pélvica con sujeción en pelvis.</li><li>• Coordinación mmss y mmii.<ul style="list-style-type: none"><li>– 4 sesiones a la semana, duración de 45 minutos durante 4 semanas.</li></ul></li></ul>	for Preventing and Treating Children with Cerebral Palsy.
--	--	--	---



**Anexo 5. Cronograma del plan de intervención fisioterapéutico de la paciente.**

Objetivos Específicos	Mes 1				Mes 2				Mes 3				Mes 4			
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
<b>Educación al cuidador sobre el manejo de paciente y cómo potenciar sus habilidades</b>																
Charla práctica sobre la condición, manejo de la paciente, además de sus necesidades en general.																
Promover y optimizar la sesión de fisioterapia en casa.																
<b>Aumentar la fuerza muscular corporal de manera global</b>																
Entrenamiento de estabilidad central																
Programa de fortalecimiento muscular con feedback																
Poleas en miembro inferior																
<b>Incrementar el tono muscular en tronco, miembro superior e inferior</b>																



## Anexo 6. Certificación Abstract



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE**  
 Acreditada Resolución Nro. 173-SE-33-CACES-2020  
**EMPRESA PÚBLICA "LA UEMEPRENDE E.P."**



**PHYSIOTHERAPEUTIC APPROACH ACCORDING TO APTA 3.0 GUIDE  
 IN A PATIENT WITH HIVEP2 GENE ALTERATION DISORDER,  
 IBARRA 2023.**

**Author:** Daniela Nayelly Montenegro Palles  
**E-mail:** dnmontenegrop@utm.edu.ec


**Abstract**

With few individuals clinically described in the literature, HIVEP2 Gene Disorder has recently been identified as a rare cause of developmental delay and intellectual disability, problems that are usually diagnosed in early childhood and require physiotherapeutic intervention. This study aims to develop a Physiotherapeutic Approach according to APTA 3.0 GUIDE in patients with HIVEP2 Gene Alteration Disorder, in the city of Ibarra. This research was conducted from a qualitative-quantitative approach through the study of a non-experimental clinical case, cross-sectional, observational, descriptive, and field type; among the methods used were deductive, inductive, and descriptive. Instruments and evaluation techniques were used, according to the categories that turned out to be of clinical relevance. Once the corresponding examination and evaluation were carried out by means of tests and measurements, the physiotherapeutic diagnosis was determined according to the APTA 3.0 guide, in which patterns B and C were identified in the neuromuscular domain; complemented with the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). In addition, the prognosis reflects stable motor disability and functionality in progress; an evolution that depends on positive factors such as family support, attendance to physiotherapy, age, and the patient's ability to learn through stimuli. Finally, a physiotherapeutic intervention plan was proposed with the objective of encouraging the progress of the patient's neuromotor development by acquiring the motor gesture of crawling, which would be achieved through the execution of specific objectives.

**Keywords:** HIVEP2 gene, developmental delay, APTA 3.0 Guide, physiotherapeutic approach, ICF.

Reviewed by:  
 MSc. Luis Páez Soto  
**CAPACITADOR-CAI**  
 October 18, 2023

## Anexo 7. Certificación Turnitin

 <span style="float: right;">Identificación de reporte de similitud. oid:21463:277974389</span>	
NOMBRE DEL TRABAJO	AUTOR
<b>MONTENEGRO DANIELA 17 oct.docx</b>	<b>DANIELA MONTENEGRO</b>
RECuento DE PALABRAS	RECuento DE CARACTERES
<b>20585 Words</b>	<b>119859 Characters</b>
RECuento DE PÁGINAS	TAMAÑO DEL ARCHIVO
<b>140 Pages</b>	<b>22.3MB</b>
FECHA DE ENTREGA	FECHA DEL INFORME
<b>Oct 17, 2023 9:52 AM GMT-5</b>	<b>Oct 17, 2023 9:54 AM GMT-5</b>
<p>● <b>10% de similitud general</b>            El total combinado de todas las coincidencias, incluidas las fuentes superpuestas, para cada base de datos</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 10% Base de datos de Internet</li> <li>• Base de datos de Crossref</li> <li>• 9% Base de datos de trabajos entregados</li> <li>• 1% Base de datos de publicaciones</li> <li>• Base de datos de contenido publicado de Crossref</li> </ul>	
<p>● <b>Excluir del Reporte de Similitud</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Material bibliográfico</li> <li>• Material citado</li> <li>• Fuentes excluidas manualmente</li> <li>• Material citado</li> <li>• Coincidencia baja (menos de 19 palabras)</li> </ul>	

## Anexo 8. Evidencia Fotográfica

### Fotografía 1



**Actividad:** Posición de cuatro puntos (GMFM-88).

### Fotografía 2



**Actividad:** Evaluación de integridad de pares craneales.

**Fotografía 3**

**Actividad:** Evaluación de integridad refleja, tono.

**Fotografía 4**

**Actividad:** Evaluación de fuerza muscular en tronco.