



UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE TERAPIA FÍSICA

Trabajo de tesis previo a la obtención del título de Licenciatura en Terapia
Física Médica

TEMA:

“SINDROME DE WILLIAMS EN EL ECUADOR, REPORTE DE UN CASO”

Autora:

Elsa Gabriela Guerra Salazar

Tutora:

Lcda. Paulina Garrido

Ibarra
Junio del 2015

APROBACIÓN DE LA DIRECTORA DE TESIS

Yo, Lcda. Paulina Garrido en calidad de directora de la tesis titulada: "SINDROME DE WILLIAMS EN EL ECUADOR, REPORTE DE UN CASO", de autoría de Elsa Gabriela Guerra Salazar, una vez revisada y realizadas las correcciones solicitadas certifico que está apta para su defensa, y para que sea sometida a evaluación de tribunales.

Atentamente.



Lcda. Paulina Garrido

C.I. 1002516449

AUTORÍA

Yo, Elsa Gabriela Guerra Salazar, portadora de la cédula de ciudadanía N° 040165683-0.

Declaro bajo juramento que el trabajo que está aquí descrito es de mi autoría: **“SINDROME DE WILLIAMS EN EL ECUADOR, REPORTE DE UN CASO”** que no ha sido previamente presentado para ningún grado, ni calificación profesional; se han respetado las diferentes fuentes y referencias bibliográficas que se incluyen en este documento.

FIRMA



Elsa Gabriela Guerra Salazar



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE
BIBLIOTECA UNIVERSITARIA
AUTORIZACIÓN DE USO Y PUBLICACIÓN A FAVOR DE LA
UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE**

1. IDENTIFICACIÓN DE LA OBRA

La Universidad Técnica del Norte dentro del proyecto Repositorio Digital Institucional, determinó la necesidad de disponer de textos completos en formato digital con la finalidad de apoyar los procesos de investigación, docencia y extensión de la Universidad.

Por medio del presente documento dejo sentada mi voluntad de participar en este proyecto, para lo cual pongo a disposición la siguiente información:

DATOS DEL CONTACTO	
CÉDULA DE IDENTIDAD:	040165683-0
APELLIDOS Y NOMBRES:	GUERRA SALAZAR ELSA GABRIELA
DIRECCIÓN:	13 de Abril y Zaruma
EMAIL:	gabyyandrew@hotmail.com
TELÉFONO FIJO: 546-693	TELÉFONO MÓVIL: 0999896934

DATOS DE LA OBRA	
TÍTULO:	“SINDROME DE WILLIAMS EN EL ECUADOR, REPORTE DE UN CASO”
AUTOR:	Elsa Gabriela Guerra Salazar
FECHA:	09 de Junio del 2015
SOLO PARA TRABAJOS DE GRADO	
Programa:	PREGRADO <input checked="" type="checkbox"/> POSGRADO <input type="checkbox"/>
Título por el que opta:	Licenciatura en Terapia Física
Director:	Lcda. Paulina Garrido

2. AUTORIZACIÓN DE USO A FAVOR DE LA UNIVERSIDAD

Yo, Elsa Gabriela Guerra Salazar con cédula de identidad 040165683-0, en calidad de autora y titular de los derechos patrimoniales de la obra o trabajo de grado descrito anteriormente, hago entrega del ejemplar respectivo en formato digital y autorizamos a la Universidad Técnica del Norte, la publicación de la obra en el Repositorio Digital Institucional y uso del archivo digital en la biblioteca de la universidad con fines académicos, para ampliar la disponibilidad del material y como apoyo a la educación, investigación y extensión; en concordancia con la Ley de Educación Superior Artículo 144.

3. CONSTANCIA

El autor manifiesta que la obra objeto de la presente autorización es original y se la desarrolló, sin violar derechos de autor de terceros, por lo tanto la obra es original y que es el 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.

Ibarra, a los 09 días del mes de junio del 2015

EL AUTOR:
(FIRMA): 
Nombre: Elsa Gabriela Guerra Salazar
C.C: 040165683-0

ACEPTACIÓN:
(FIRMA): 
Nombre: Ing. Betty Chávez M.
Cargo: Jefa de Biblioteca



UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE

CESIÓN DE DERECHOS DE AUTOR DEL TRABAJO DE GRADO A FAVOR DE LA UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE

Yo, Elsa Gabriela Guerra Salazar con cédula de identidad 040165683-0, manifiesto mi voluntad de ceder a la Universidad Técnica del Norte los derechos patrimoniales consagrados en la Ley de Propiedad Intelectual del Ecuador, artículos 4, 5 y 6, en calidad de autora de la obra o trabajo de grado denominado: "SINDROME DE WILLIAMS EN EL ECUADOR, REPORTE DE UN CASO", que ha sido desarrollado para optar por el título de: Licenciatura en Terapia Física Médica en la Universidad Técnica del Norte, quedando la Universidad facultada para ejercer plenamente los derechos cedidos anteriormente. En mi condición de autora me reservo los derechos morales de la obra antes citada. En concordancia suscribo este documento en el momento que hago entrega del trabajo final en formato impreso y digital a la Biblioteca de la Universidad Técnica del Norte.

Ibarra, a los 09 días del mes de junio del 2015

LA AUTORA:

(FIRMA): 

Nombre: Elsa Gabriela Guerra

Salazar

C.C: 040165683-0

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a Dios, por ser siempre mi compañero y mi padre celestial.

A mi pequeño hijo, por ser siempre el ángel de amor que Dios me dio para llenar mi vida de ilusión y de fortaleza ya que por él son mis logros, me enseñaste que una persona con discapacidad es muy valiosa y que si se lo propone derriba todas las barreras que se ponen en su camino a pesar de tus limitaciones.

A mi hija, por su incondicional compañía y palabras de aliento para que no desmaye en mi vida de estudiante y futura profesional.

A mi madre, por su apoyo día a día y por su amor que me motivó para no desistir en todo aspecto de mi vida y principalmente por sus cuidados desde pequeña, por su paciencia y sabiduría al criarme como madre soltera y me enseñó que no se necesita de un hombre para salir adelante con nuestros hijos.

A mis familiares y viejos amigos que me brindaron su apoyo incondicional en especial a ti Roberto Oña, amigo y compañero de muchos años porque a lo largo de este trabajo aprendí que la verdadera amistad existe.

Gabriela

AGRADECIMIENTO

A la Universidad Técnica del Norte por haber abierto las puertas para llegar a un conocimiento adecuado de mi carrera como profesional, a través de cada uno de los docentes, quienes supieron compartir en las aulas sus conocimientos académicos, así como sus experiencias prácticas en su vida profesional.

A mi tutora la Lic. Paulina Garrido, por su paciencia y comprensión en el desarrollo de mi tesis, sabiendo guiarme de manera adecuada durante todo el proceso de investigación.

Al “Hospital Metropolitano” de la ciudad de Quito, al Centro Terapéutico Integral Arupo de la ciudad de Ibarra, por realizar las evaluaciones que sirvieron como guía para realizar el presente estudio y exponer el caso del paciente con Síndrome de Williams.

Gabriela

“SÍNDROME DE WILLIAMS EN EL ECUADOR, REPORTE DE UN CASO”

Autora: Elsa Gabriela Guerra

Tutora: Lcda. Paulina Garrido

RESUMEN

El síndrome de Williams - Beuren es un trastorno genético y congénito ocasionado por una deleción del cromosoma 7, que afecta el desarrollo neurológico, cognitivo y motor que incluye diferentes manifestaciones clínicas como también físicas. Hasta el 04 de Diciembre del 2013 no existían registros de casos de Síndrome de Williams en el Ecuador, es por eso que se realiza el reporte de un caso clínico, para lo cual se contó con el consentimiento informado del padre. Se trata de un niño de 5 años 3 meses de edad con características físicas como: fenotipo característico (cara de duendecillo) frente estrecha, aumento de tejido alrededor de los ojos, tabique nasal corto, labios gruesos, mal oclusión dental. Además características clínicas entre ellas; alteraciones cardíacas como: estenosis valvular aórtica leve e insuficiencia de la tricúspide leve. A nivel del sistema digestivo presenta estreñimiento crónico. El paciente fue sometido a un estudio genético (cariotipo) con este resultado se obtiene el diagnóstico presuntivo de Síndrome de Williams. Se concluye que al realizar una comparación entre la información bibliográfica y las características clínicas y físicas analizadas en el sujeto de estudio se concluye que existen alta probabilidad de que el paciente presente Síndrome de Williams, sin embargo el diagnóstico definitivo se podrá establecer tan solo al realizar la técnica Fish.

Palabras clave: Síndrome de Williams, deleción, FISH, hipercalcemia.

"WILLIAMS SYNDROME IN ECUADOR, A CASE REPORT"

ABSTRACT

Author: Elsa Gabriela War

Tutor: Ba. Paulina Garrido

The Williams-Beuren syndrome is a genetic and congenital disorder, it is caused by a deletion of chromosome 7, that affects the neurological cognitive and motor development which includes different clinical manifestations as well as physical. Up until December 4, 2013 there has been no reported Williams' cases syndrome in Ecuador and that is the reason why a report of this clinical case was done. The father's consent was obtained in order to make this report. The report regards a 5 year old and 3 month old child displaying the following physical features: characteristic phenotype (pixie face), front close, and rise in the tissue surrounding the eyes, short septum, thick lips and dental malocclusion. Cardiac disorders such as: slight aortic valve stenosis and light tricuspid insufficiency levels. As far as the child's digestive system is concerned, he suffers from chronic constipation. The patient was subjected to a genetic testing (karyotype). The results provided a presumptive Williams-Beuren syndrome diagnosis. As the comparison between bibliographic data and clinical and physical features was made to the patient during the study, it was determined that there is a high probability that he has Williams-Beuren syndrome. However, a definite diagnosis can only be settled when the Fish technique is applied.

Keywords: Williams syndrome, deletion, FISH, hypercalcemia

ÍNDICE DE CONTENIDOS

APROBACIÓN DE LA DIRECTORA DE TESIS	ii
AUTORÍA.....	iii
DEDICATORIA	vii
AGRADECIMIENTO	viii
RESUMEN	ix
ABSTRACT.....	x
ÍNDICE DE CONTENIDOS	xi
ÍNDICE DE ILUSTRACIONES	xiii
1. INTRODUCCIÓN	1
1.1 Objetivos.....	2
1.1.1 Objetivo general	2
1.1.2 Objetivos específicos:.....	2
1.2 Métodos:.....	3
II. MARCO TEÓRICO.....	5
2.1 Síndrome de Williams.....	5
2.1.1 Estudios diagnósticos.....	6
2.1.2 Características Clínicas.....	7
2.1.3 Perfil Psicológico	11
2.2 Protocolo asistencial recomendado	14
2.2.1 Asesoramiento genético	15
2.2.2 Intervención Psicológica.....	15
2.3 Marco ético	17
2.3.1 Declaración de Helsinki	17
2.4 Marco legal de salud en Ecuador Vigente	19
III. DESCRIPCIÓN DEL CASO CLINICO.....	21
3.1 Historia del Caso	21
3.1.1 Antecedentes prenatales y personales.....	21
3.1.2 Motivo de consulta.....	22
3.1.3 Estudios diagnósticos.....	22
3.1.4 Valoración	24

3.1.5 Intervención Psicológica.....	27
3.1.6 Intervención Terapéutica.....	28
3.1.7 Diagnóstico Diferencial.....	30
3.1.8 Impresión Diagnóstica.....	31
IV. RESULTADOS.....	33
4.1 Discusión.....	34
4.2 Conclusiones.....	37
4.3 Recomendaciones.....	38
GLOSARIO DE TÉRMINOS.....	40
ANEXOS.....	43
Anexo 1. Fotografías relatorias.....	43
Anexo 2. Evaluación Integral Psicológica, Fonoaudiología y TO.....	46
Anexo 3 Certificación de único caso con Síndrome de Williams en Ecuador.....	53
Anexo 4. Consentimiento Informado.....	54
Anexo 5. TAC de cerebro simple y reconstrucciones tridimensionales.....	55
Anexo 6. Radiografía computada para edad ósea.....	56
Anexo 7. Cariotipo.....	57
Anexo 8. Examen neurocognitivo.....	59
Anexo 9. Resonancia magnética simple de cerebro + espectroscopia.....	65
Anexo 10. Certificado de genetista de posible Síndrome de Williams.....	66
Anexo 11. Reporte de ecocardiograma.....	68
Anexo 12. Informe de estudio genético.....	69
Anexo 13. Tarjeta de identificación del recién nacido.....	71
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	72

ÍNDICE DE ILUSTRACIONES

Ilustración 1 Curva de crecimiento del paciente	25
Ilustración 2 Paciente inicia su etapa de rehabilitación.....	29
Ilustración 3 Paciente de 9 meses empieza la sedestación.....	29
Ilustración 4 Paciente a los 2 años	43
Ilustración 5 Paciente realizando terapia ocupacional	44
Ilustración 6 Paciente en la actualidad, tiene 5 años.	44
Ilustración 7 Paciente recibiendo terapia de lenguaje.....	45
Ilustración 8 Presencia de Escoliosis en el paciente.....	45

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Williams es un trastorno genético y congénito ocasionado por una delección del cromosoma 7, que afecta a varias áreas del desarrollo, entre ellas la neurológica, cognitiva y motora. Los pacientes con éste síndrome presentan con mayor frecuencia síntomas como: trastornos en el metabolismo de la vitamina D e hipercalcemia, hiperacusia selectiva, alteraciones cardiacas: estenosis valvular aortica e insuficiencia tricúspide y síntomas como: aparición precoz de arrugas en la piel. La prevalencia varía entre 1:7500y 1:10000 nacidos vivos, sin presentar diferencias entre razas ni sexo (Dutra, 2012).

Aunque el cromosoma afectado está identificado (7q11), el mecanismo por el cual se produce la delección aún no está plenamente conocido. (Dutra, 2012).

Este síndrome puede presentarse tanto en niños como en niñas desde el momento de nacimiento; sin embargo, algunos no reciben el diagnóstico hasta más tarde, cuando han perdido algunos de los hitos fundamentales de desarrollo. (Casanelles, 2010).

Fue descrito por primera vez en 1961 por Williams y luego en 1963 por Beuren, y su diagnóstico se realiza por las características físicas, que siendo tan típicas no deja muchas dudas; en 1993 se logró un gran avance en la metodología diagnóstica ya que Ewart y cols, demostraron que una delección en el locus del gen de la elastina que se localiza en 7q11.23 se asocia al síndrome de Williams Beuren, demostrada en la actualidad por medio de la técnica de hibridación fluorescente in situ (FISH). (Laurito, 2013).

Se presenta el caso de un paciente con estas características debido a que es un síndrome no muy frecuente.

1.1 Objetivos

1.1.1 Objetivo general

- Revisar las características clínicas y físicas de un paciente con diagnóstico probable de Síndrome de Williams.

1.1.2 Objetivos específicos:

- Realizar una revisión bibliográfica de los reportes de casos de Síndrome de Williams
- Describir las características físicas y clínicas del Síndrome de Williams.

1.2 Métodos:

Para el presente estudio de caso se contó con el consentimiento informado del padre. Al paciente se le sometió a un estudio genético mediante cariotipo, diagnóstico que se confirma únicamente con la técnica de Fish, esta prueba no se pudo realizar, debido a que en Ecuador no se realiza este tipo de examen. Posteriormente se realizó ecocardiograma y electrocardiograma.

II. MARCO TEÓRICO

2.1 Síndrome de Williams

El síndrome de Williams es un trastorno genético y congénito ocasionado por una delección del cromosoma 7, que afecta a varias áreas del desarrollo, entre ellas la neurológica, cognitiva y la motora. Se trata de un trastorno de origen genético, descubierto por John Williams en 1963, en el que se observa la pérdida de una parte de los genes alojados en el brazo largo del cromosoma 7. (Casanelles, 2010)

Según la Organización Mundial de la Salud el síndrome de Williams-Beuren es un trastorno genético y congénito que afecta el área neurológica que incluye diferentes manifestaciones clínicas como estenosis aórtica supra valvular, lesiones cerebrovasculares, retraso en el crecimiento, rasgos faciales “élficos” y retraso mental. (Osborne, 2006).

Según el médico neocelandés John Williams quien fue el primero que observó las características del síndrome es un desorden de etiología genética que presenta principalmente facies dismórfica con características típicas, anomalías cardiovasculares: la mayor parte de las veces se trata de estenosis aortica supra valvular, retraso mental, alteraciones neurológicas, pero también deficiencia del crecimiento y alteraciones del tejido conectivo. (Casanelles, 2010)

2.1.1 Estudios diagnósticos

Cuando se sospecha el diagnóstico de Síndrome de Williams por primera vez, es necesario realizar una serie de exploraciones médicas y estudios complementarios según el esquema que se indica (Casanelles, 2010):

- a) Examen clínico y neurológico.
- b) Valoración auxológica (crecimiento y otras mediciones antropométricas). Utilizar curvas específicas de la población con Síndrome de Williams. (Casanelles, 2010)
- c) Examen cardiológico, incluyendo valoración clínica, medida de la tensión arterial en las cuatro extremidades y exploración mediante ecocardiografía-Doppler.
- d) Examen oftalmológico (por si existe estrabismo o defectos de refracción).
- e) Estudio del metabolismo del calcio (en sangre y orina). Determinación del cociente calcio/creatinina (Ca/Cr) en orina.
- f) Estudio de la función renal (sangre y orina). Ecografía renal y de vías urinarias.
- g) Estudio de la función tiroidea.
- h) Valoración neuropsicológica multidisciplinaria.
- i) Desarrollo psicomotor, capacidad cognitiva, habilidades sociales y lenguaje.
- j) Estudio molecular para detectar la existencia de una deleción en 7q11.23.

2.1.2 Características Clínicas

El Síndrome de Williams tiene un fenotipo facial muy característico, llamado “carita de duende”, que consiste en: hinchazón periorbitaria, nariz corta de punta bulbosa, filtrum largo, boca ancha, labios llenos y micrognatia leve. En la infancia tienen perfil plano y los niños mayores, cara fina y cuello largo. (London Dysmorphology Data Base Neurogenetics., 2007)

Los pacientes de ojos azules o verdes, presentan un patrón estrellado. También presentan retraso del crecimiento, con un índice de crecimiento 75% del normal (London Dysmorphology Data Base Neurogenetics., 2007). La mayoría de los niños con Síndrome de Williams tienen anomalías cardiovasculares, siendo la más común la estenosis aórtica supraválvular, que generalmente es progresiva y requiere tratamiento quirúrgico.

Otras anomalías cardíacas son: la estenosis de las arterias pulmonares periféricas, coartación de aorta, estenosis de arterias renales e hipertensión arterial (Eronen, 2002). En algunos casos se ve hipercalcemia en la infancia (15%) y esta puede provocar, vómitos, irritabilidad, constipación y calambres musculares.

En el 80% de los casos se observa hipotonía de tronco y en el 50%, hipertonía periférica. Los reflejos osteotendinosos profundos suelen estar aumentados, siendo estos: Bicipital, Braquioradial, Cubito Pronador, Rotuliano. Los niños con Síndrome de Williams pueden presentar también anomalías tales como, reflujo gastroesofágico, dificultad para alimentarse o cólicos prolongados (Osborne, 2006).

Suelen manifestar laxitud articular posiblemente relacionada con la menor cantidad de elastina, así como una disminución del tono y fuerza muscular. Con el tiempo se pueden desarrollar alteraciones de la curva fisiológica de la columna vertebral como escoliosis, cifosis y lordosis. En

algunos pacientes aparecen contracturas en las articulaciones inferiores. Es típica una actitud postural con los hombros caídos, las rodillas semiflexionadas y una cierta actitud cifótica (Casanelles, 2010).

El retraso de crecimiento es de origen prenatal (nacen habitualmente con peso y talla algo reducidos) y suelen alcanzar una talla como adultos 10-15 cm. inferior a la talla diana para cada familia, en parte también por una pubertad algo adelantada y un brote de crecimiento puberal pequeño. En los primeros meses de vida es frecuente la existencia de problemas alimentarios y complicaciones gastrointestinales que contribuyen al retraso de crecimiento. En algunos casos puede haber una enfermedad celiaca asociada. (Casanelles, 2010)

Estos niños presentan un perfil cognitivo y de conducta, muy típico. El perfil cognitivo consiste en una fortaleza relativa en la memoria auditiva y el lenguaje, extrema debilidad en el área visuo-espacial y constructiva. El problema de conducta consiste en: déficit de atención, ansiedad, actitud extremadamente sociable y el 73% de los casos presenta hiperactividad.

El 75% de los niños con Síndrome de Williams presentan retraso mental y retraso del lenguaje en la infancia, aunque luego esta es su área más fuerte (Farran, 2006). El 85% - 95% de los casos los niños tienen hipersensibilidad a los sonidos (Gorlin, 2001). La voz es ronca y pueden tener laxitud o limitación del movimiento articular, mal oclusión dental, hernias y piel suave y sobrante.

Pueden presentar anomalías oftalmológicas como estrabismo (50%), errores refractivos como hiperopia y anormalidades en la visión binocular. En el 50% de los casos se reporta otitis media recurrente. Sus dedos suelen ser cortos con uñas cortas y anchas. Pueden tener anomalías renales como nefrocalcinosis, riñón único y defectos de vías urinarias y a medida que los niños crecen también se hacen evidentes los problemas de hipertensión. En

los adultos se pueden observar signos de disfunción cerebelar y escoliosis (Cassidy, 2005)

2.1.2.1 Características Neurológicas y de comportamiento

- a) Presentan una discapacidad intelectual leve o moderada con CI medio de 60-70 (CI normal > 80).
- b) Existe una asimetría mental, en el sentido de que tienen déficits en algunas áreas (psicomotricidad, integración visuo-espacial), mientras que otras facetas están casi preservadas (lenguaje), o incluso más desarrolladas (sentido de musicalidad).
- c) Su personalidad es muy amigable, desinhibida, entusiasta y gregaria. (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.2 Rasgos faciales, que pueden no ser evidentes hasta los 2 ó 3 años de edad

- a) Tienen la frente estrecha
- b) Un aumento del tejido alrededor de los ojos
- c) La nariz corta y antevertida
- d) El filtro largo y liso
- e) Las mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada
- f) La mandíbula pequeña
- g) Los labios gruesos
- h) Maloclusión dental (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.3 Cardiovasculares

- a) El 75% presentan estrechamientos (estenosis) en algunos vasos sanguíneos, fundamentalmente la aorta supra valvular y la arteria pulmonar pero pueden afectarse otras arterias. (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.4 Endocrino-metabólicas

- a) Puede haber hipercalcemia transitoria durante la infancia.
- b) Es frecuente un ligero retraso de crecimiento. (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.5 Manifestaciones que afectan al sistema músculo-esquelético

- a) Laxitud o contracturas articulares
- b) Alteraciones de la columna
- c) Bajo tono muscular (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.6 Manifestaciones que afectan al aparato digestivo

- a) Estreñimiento crónico
- b) Hernias inguinales (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.7 Manifestaciones que afectan al sistema urinario

- a) Incontinencia
- b) Enuresis

- c) Nefrocalcinosis (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.2.8 Manifestaciones oftalmológicas afectadas

- a) Estrabismo
- b) Iris estrellado
- c) Miopía (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

2.1.3 Perfil Psicológico

En las décadas de los años 80 - 90 se iniciaron una serie de investigaciones en relación al perfil psicológico de las personas con Síndrome de Williams (Puente, Fernández, Alvarado, & Jiménez, s/f). A grandes rasgos, se observa con frecuencia una disociación notable entre el lenguaje y las aptitudes cognitivas generales, la existencia de un déficit severo a nivel de la cognición espacial e, importantes problemas relacionados con la motricidad gruesa y fina.

Uno de los aspectos más críticos con ciertos estudios, es que, no examinan las capacidades pragmáticas de la lengua en los pacientes con Síndrome de Williams (Puente, Fernández, Alvarado, & Jiménez, s/f). Estas dificultades se relacionan con la participación en los intercambios conversacionales y el mantenimiento del contacto ocular en la interacción diádica con el interlocutor.

La mayor especificidad de este síndrome se encuentra en su perfil neuropsicológico, caracterizado por una asimetría cerebral (Van Strien, 2005) en la que los aspectos viso espaciales están severamente dañados. Las lesiones en el hemisferio derecho repercuten en la interacción comunicativa y en el reconocimiento de las intenciones comunicativas; por

ejemplo, la incomprensión de bromas e ironías y la literalidad del lenguaje desde el punto de vista productivo y comprensivo (Garayzabál, Capó, Sampaio, fernández, Rangel, & GonÇalves, 2002).

2.1.3.1 Retraso mental y psicomotor

Desde el punto de vista psicológico, los pacientes con Síndrome de Williams presentan retraso mental, con un CI entre 40 y 70 presentan retraso mental, con un CI entre 40 y 70 (Puente, Fernández, Alvarado, & Jiménez, s/f), siendo este criterio inexcusable y genérico para el diagnóstico. También aparecen dificultades en la motricidad gruesa y fina, aplicando las escalas de McCarthy, se observó que los chicos con Síndrome de Williams obtenían peores resultados que los de un grupo control en la sub escala de aspectos motores.

En cuanto al perfil conductual exhiben entre otros los siguientes rasgos: hiperactividad, impulsividad, escasa concentración, dificultades de aprendizaje, locuacidad, sociabilidad y comportamiento perseverante, semejante al de los autistas. (Puente, Fernández, Alvarado, & Jiménez, s/f)

2.1.3.2 Memoria

Cuando se compara la memoria de los pacientes con Síndrome de Williams y Down (SD) en una escala Weschler con dígitos, los resultados muestran una mejor memoria a corto plazo en todos los casos con Síndrome de Williams frente a los SD (Garayzabál, Capó, Sampaio, fernández, Rangel, & GonÇalves, 2002).

A partir de los resultados de ambos grupos puede interpretarse que los niños con Síndrome de Williams tienen mecanismos de codificación

fonológica adecuados (buena memoria fonológica); sin embargo, manifiestan dificultades para acceder al conocimiento semántico (Vicari, 1996) encontraron problemas en la memoria viso-espacial en los pacientes con Síndrome de Williams tanto a corto como a largo plazo y una disociación en la memoria verbal, normal a corto plazo y deficiente a largo plazo.

2.1.3.3 Lectura y escritura

Las destrezas lectoras de los pacientes con Síndrome de Williams son bastante buenas (Morris, 2006), fundamentalmente porque realizan adecuadamente la lectura de palabras simples usando los mecanismos automáticos de traducción grafemafonema.

Algunos estudios no confirman esta aseveración y encuentran que determinados pacientes con Síndrome de Williams presentan dificultades notables, particularmente en tareas de segmentación.

Fonológica, lo que dificultaría el desarrollo de la vía subléxica, pero las dificultades también se extienden a la ruta semántica. Garayzábal y Cuetos (2008) examinaron la lectura de 12 niños con Síndrome de Williams y sus resultados confirman algunas de las dificultades de estos niños: decodifican bien las palabras pero muestran ciertas deficiencias en el desarrollo de la lectura léxica.

2.2 Protocolo asistencial recomendado

ESQUEMA DE INTERVENCIÓN MÉDICA	
2 – 5 años	<ul style="list-style-type: none">a) Examen clínico anualb) Valoración del crecimiento y estado nutricional en relación a las tablas de referencia para el Síndrome de Williamsc) Exclusión de la presencia de prolapso rectald) Visita cardiológica anual y medición de tensión arteriale) Examen oftalmológico y auditivof) Valoración de posibles contracturas articulares que precisen fisioterapia. Visita ortopédica si hay alteraciones articularesg) Realización de algún análisis de control si se precisa debido a los resultados previos. Se puede repetir el estudio de la función renal y del metabolismo del Calcio. Determinación del cociente Ca/Cr en orina cada dos añosh) Puede precisarse un estudio analítico para descartar enfermedad celiaca y puede valorarse un nuevo estudio de la función tiroideai) Tratar o prevenir el estreñimiento con dieta rica en fibraj) Valoración del desarrollo psicomotor y continuar un programa de tratamiento multidisciplinar de estimulación hasta los 3 años y un programa escolar a partir de los 3 años. Intervenir sobre las habilidades lingüísticas y visuo-espacialesk) Apoyo psicológico a la familia

Fuente: Asociación Española de Pediatría. Prohibida la reproducción de los contenidos sin la autorización correspondiente. Protocolos actualizados al año 2010. Consulte condiciones de uso y posibles nuevas actualizaciones en www.aeped.es/protocolos/ ISSN 2171-8172.

2.2.1 Asesoramiento genético

La probabilidad de recurrencia del Síndrome de Williams en gestaciones sucesivas de padres normales, o de otros miembros de la familia es muy baja. El riesgo es quizá el mismo que la incidencia de la enfermedad en la población, 1 cada 7.500 recién nacidos (si se documenta mecanismo intercromosómico).

Sin embargo, por la posibilidad que la mutación haya ocurrido en una mitosis previa a la meiosis (mecanismo intracromosómico) y haya mosaicismo germinal, se suele dar un riesgo de recurrencia tras el caso índice de hasta un 1%. Las personas con Síndrome de Williams presentan un riesgo de transmitirles la delección y por lo tanto la enfermedad, al 50% de sus hijos (Casanelles, 2010)

2.2.2 Intervención Psicológica

Un aspecto cognitivo que conviene tomar en cuenta a la hora de intervenir es el déficit de atención que estos niños presentan, de un modo predominante durante su infancia. La dificultad de atender repercute negativamente en muchas tareas escolares y lúdicas; de modo especial se asocia con la impulsividad, la escasa motivación para aprender, y con ciertos trastornos de conducta y/o adaptación debido al «roce» con el ambiente.

Muchos de estos niños son muy sensibles a los sonidos que los distraen y alteran, por lo que es importante evitar la presencia de ruidos perturbadores y, en caso de que no puedan evitarse, advertirles con tiempo de su presencia. No conviene, tampoco, someterlos a cambios bruscos y frecuentes de actividades que puedan producir en ellos incremento de la ansiedad y problemas de atención.

Uno de los problemas más destacados del Síndrome de Williams se relaciona con la percepción visual o comprensión de imágenes, sobre todo cuando se presentan tareas con demasiada información; por ejemplo cuando en una misma lámina existen recuadros, texto y dibujos o cuando se presentan imágenes incompletas y tienen que realizar una tarea de síntesis.

Otro aspecto que debe cuidar son las imágenes abstractas, los pacientes con Síndrome de Williams tienen muchos problemas con esta clase de materiales escolares. Por tanto, conviene simplificar la cantidad de información visual cuando se trabaja con imágenes complejas y/o abstractas y cuando se usen, conviene animar a los niños a que reconozcan los detalles presentes como forma de estimular la atención visual y la captación de la imagen global.

Los pacientes con Síndrome de Williams se benefician de tareas rutinarias, repetitivas y con un horario altamente estructurado. Un rasgo que diferencia a los usuarios con Síndrome de Williams de otros trastornos, como Autismo y el Síndrome de Rett, es que los pacientes con Síndrome de Williams atienden bastante mejor cuando la tarea tiene un componente social y cuando la tarea incluye habilidades verbales expresivas.

Sin embargo, los problemas de atención pueden incrementarse cuando la tarea es manipulativa, y cuando exigen un grado de complejidad organizativa. Las personas con Síndrome de Williams, con el tiempo, desarrollan una buena percepción visual, o comprensión de imágenes.

Los problemas surgen cuando se presentan con mucha información o cuando las imágenes se muestran de forma incompleta y, por ende, es necesario realizar una labor de síntesis. Igualmente, cuanto más abstractas sean las imágenes, mayores problemas presentarán a la hora de establecer relaciones adecuadas.

2.3 Marco ético

2.3.1 Declaración de Helsinki

Se tomó en consideración esta declaración en función de que se Solicitó reportar el caso al padre del niño sin violar ningún derecho de privacidad.

Introducción

1. El propósito principal de la investigación médica en seres humanos es comprender las causas, evolución y efectos de las enfermedades y mejorar las intervenciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas (métodos, procedimientos y tratamientos). Incluso, las mejores intervenciones probadas deben ser evaluadas continuamente a través de la investigación para que sean seguras, eficaces, efectivas, accesibles y de calidad.
2. En la investigación médica, es deber del médico proteger la vida, la salud, la dignidad, la integridad, el derecho a la autodeterminación, la intimidad y la confidencialidad de la información personal de las personas que participan en investigación. La responsabilidad de la protección de las personas que toman parte en la investigación debe recaer siempre en un médico u otro profesional de la salud y nunca en los participantes en la investigación, aunque hayan otorgado su consentimiento.

Grupos y personas vulnerables

3. La investigación médica en un grupo vulnerable sólo se justifica si la investigación responde a las necesidades o prioridades de salud de este grupo y la investigación no puede realizarse en un grupo no vulnerable. Además, este grupo podrá beneficiarse de los conocimientos, prácticas o intervenciones derivadas de la investigación.

Privacidad y confidencialidad

4. Deben tomarse toda clase de precauciones para resguardar la intimidad de la persona que participa en la investigación y la confidencialidad de su información personal.

Consentimiento informado

5. La participación de personas capaces de dar su consentimiento informado en la investigación médica debe ser voluntaria. Aunque puede ser apropiado consultar a familiares o líderes de la comunidad, ninguna persona capaz de dar su consentimiento informado debe ser incluida en un estudio, a menos que ella acepte libremente.

6. Al pedir el consentimiento informado para la participación en la investigación, el médico debe poner especial cuidado cuando el individuo potencial está vinculado con él por una relación de dependencia o si consiente bajo presión. En una situación así, el consentimiento informado debe ser pedido por una persona calificada adecuadamente y que nada tenga que ver con aquella relación.

Inscripción y publicación de la investigación y difusión de resultados

7. Todo estudio de investigación con seres humanos debe ser inscrito en una base de datos disponible al público antes de aceptar a la primera persona.

8. Los investigadores, autores, auspiciadores, directores y editores todos tienen obligaciones éticas con respecto a la publicación y difusión de los resultados de su investigación. Los investigadores tienen el deber de tener a la disposición del público los resultados de su investigación en seres humanos y son responsables de la integridad y exactitud de sus informes. Todas las partes deben aceptar las normas éticas de entrega de información. Se deben publicar tanto los resultados negativos e inconclusos como los positivos o de lo contrario deben estar a la disposición del público. En la publicación se debe citar la fuente de financiamiento, afiliaciones

institucionales y conflictos de intereses. Los informes sobre investigaciones que no se ciñan a los principios descritos en esta Declaración no deben ser aceptados para su publicación. (wma.net, s/f).

2.4 Marco legal de salud en Ecuador Vigente

Capítulo III A

DE LAS ENFERMEDADES CATASTRÓFICAS Y RARAS O HUÉRFANAS

Art. (1).

El Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas; y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los enfermos que las padezcan, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida, bajo los principios de disponibilidad, accesibilidad, calidad y calidez; y, estándares de calidad, en la promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, habilitación y curación.

Las personas que sufran estas enfermedades serán consideradas en condiciones de doble vulnerabilidad.

Art. (2).-Son obligaciones de la autoridad sanitaria nacional:

a) Emitir protocolos para la atención de estas enfermedades, con la participación de las sociedades científicas, las mismas que establecerán las directrices, criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de las y los pacientes que padezcan enfermedades raras o huérfanas;
Promover, coordinar y desarrollar, conjuntamente con organismos especializados nacionales e internacionales públicos y privados, investigaciones para el estudio de las enfermedades raras o huérfanas y

catastróficas con la finalidad de favorecer diagnósticos y tratamientos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida.

En aquellos casos en los que al Sistema Nacional de Salud le resulte imposible emitir el diagnóstico definitivo de una enfermedad, la autoridad sanitaria nacional implementará todas las acciones para que estos casos sean investigados en instituciones internacionales de la salud con la finalidad de obtener el diagnóstico y tratamiento correspondiente.

b) Controlar y regular, en coordinación con los organismos competentes, a las compañías de seguros y prestadoras de servicios de medicina pre pagada en lo referente a la oferta de coberturas para enfermedades consideradas raras o huérfanas.

La Autoridad Sanitaria nacional promoverá los mecanismos que permitan a las y los pacientes que sufran estas enfermedades, el acceso a los medicamentos e insumos especiales para su tratamiento.

III. DESCRIPCIÓN DEL CASO CLINICO

3.1 Historia del Caso

3.1.1 Antecedentes prenatales y personales

Paciente de sexo masculino de 5 años, 3 meses de edad, producto de segunda gesta de madre de 23 años, con antecedentes prenatales de que madre recibió inmunización para Hepatitis B en el primer trimestre de gestación, sin embargo embarazo transcurre sin complicaciones, con controles prenatales adecuados.

Paciente producto de cesárea a las 37 semanas de gestión, con peso de 2700 g, talla 47.5cm, PC: 35 cm. APGAR 1:6; 5:8.

Posteriormente el niño es valorado por especialista en pediatría en donde se determina que el paciente tenía problemas de deglución, succión y apneas periódicas, por lo cual es remitido al servicio de neurología, en donde se realiza una TAC de cerebro simple y reconstrucciones tridimensionales dando como resultado una posible desmielinización del cerebro por lo que se sugirió controles cada 6 meses, así como la realización de un examen a los 4 años para determinar si existía retardo mental.

Posterior a la valoración de profesional genetista se entregan los resultados del cariotipo solicitado dando como resultado probable compatible con Síndrome de Williams (hay que destacar que para un diagnóstico eficaz de éste síndrome es necesario realizar la técnica FISH misma que se lo realiza fuera del país), se inicia con una serie de valoraciones para encontrar

ciertos rasgos característicos de este síndrome así: electrocardiograma y ecocardiograma que demuestra estenosis valvular aortica leve, no se detecta componente supra valvular, insuficiencia tricúspide leve, no hay datos de hipertensión arterial pulmonar característica de éste síndrome.

El paciente fue intervenido quirúrgicamente por una herniorrafía, criptorquidia y circuncisión, el 19 de octubre del 2012, ingresa a quirófano y se realizan las 3 cirugías para evitar posibles complicaciones con la anestesia, procedimientos quirúrgicos que fueron realizados sin ninguna complicación.

3.1.2 Motivo de consulta

El paciente presenta dificultades para la deglución, succión y episodios de apneas, por lo cual profesional especialista en pediatría sugiere valoración genética.

3.1.3 Estudios diagnósticos

Cuando se sospecha el diagnóstico de Síndrome de Williams por primera vez, es necesario realizar una serie de exploraciones médicas y estudios complementarios según el esquema que se indica (Casanelles, 2010):

- Examen clínico y neurológico.
Diagnóstico: Cuarto ventrículo de tamaño y posición normal.
Tronco encéfalo y cerebelo sin alteraciones.
Tercer ventrículo en línea media.
Ventrículos laterales de volumen y configuración normal.

No se demuestran alteraciones en la densidad del parénquima cerebral.

En los cortes con ventana ósea y reconstrucciones tridimensionales se observa que la fontanela anterior está presente. Cierre de la fontanela posterior.

Sutura sagital patente, mala definición de las suturas coronal y lambdoidea. Cierre completo de la sutura metópica. Sutura ptérica y asterica cerradas. Anexo 5.

- Examen cardiológico, exploración mediante ecocardiografía-Doppler.y electrocardiograma.

Diagnóstico:

Estenosis valvular aórtica y estenosis de la tricúspide. Anexo 13.

- Examen oftalmológico.
- Estudio del metabolismo del calcio (en sangre y orina). Determinación del cociente calcio/creatinina (Ca/Cr) en orina.
- Estudio de la función tiroidea.
- Valoración neuropsicológica multidisciplinaria, desarrollo psicomotor, capacidad cognitiva, habilidades sociales y lenguaje.

Estudio molecular para detectar la existencia de una deleción en 7q11.23. al paciente se le realizó como examen diagnóstico cariotipo dando como resultado probable Síndrome de Williams, sin embargo hay que considerar que la única manera de tener un diagnóstico definitivo es mediante la técnica Fish.

3.1.4 Valoración

3.1.4.1 Desarrollo psicomotor

Sostén cefálico a los 6 meses, sedestación a los 8 meses, gateo a los 9 meses, marcha a los 14 meses. Control de esfínteres a los 3 años nocturno, 2 años y medio diurno.

3.1.4.2 Desarrollo del lenguaje

Balbuceo a los 9 meses, primera palabra a los 12 meses, actualmente se expresa oralmente, expreso frases de dos o más palabras a los 2 años. Su comunicación actual es “articula poco”. En noviembre del 2014 inicia Terapia de Lenguaje con frecuencia de una sesión semanal. No se reporta pérdida auditiva, no se ha realizado audiometría.

Examen Físico

Fenotipo facial:

Presenta parpados hundidos, puente nasal ancho y bajo, hipoplasia de malaras, filtrum largo, macrostomia, labios gruesos, cachetes prominentes. Anexo 7 y 12.

Sistema Endócrino- Metabólico

El paciente hasta el momento se mantiene en la curva normal del crecimiento, según los puntos de corte: -2 a +2 DE.

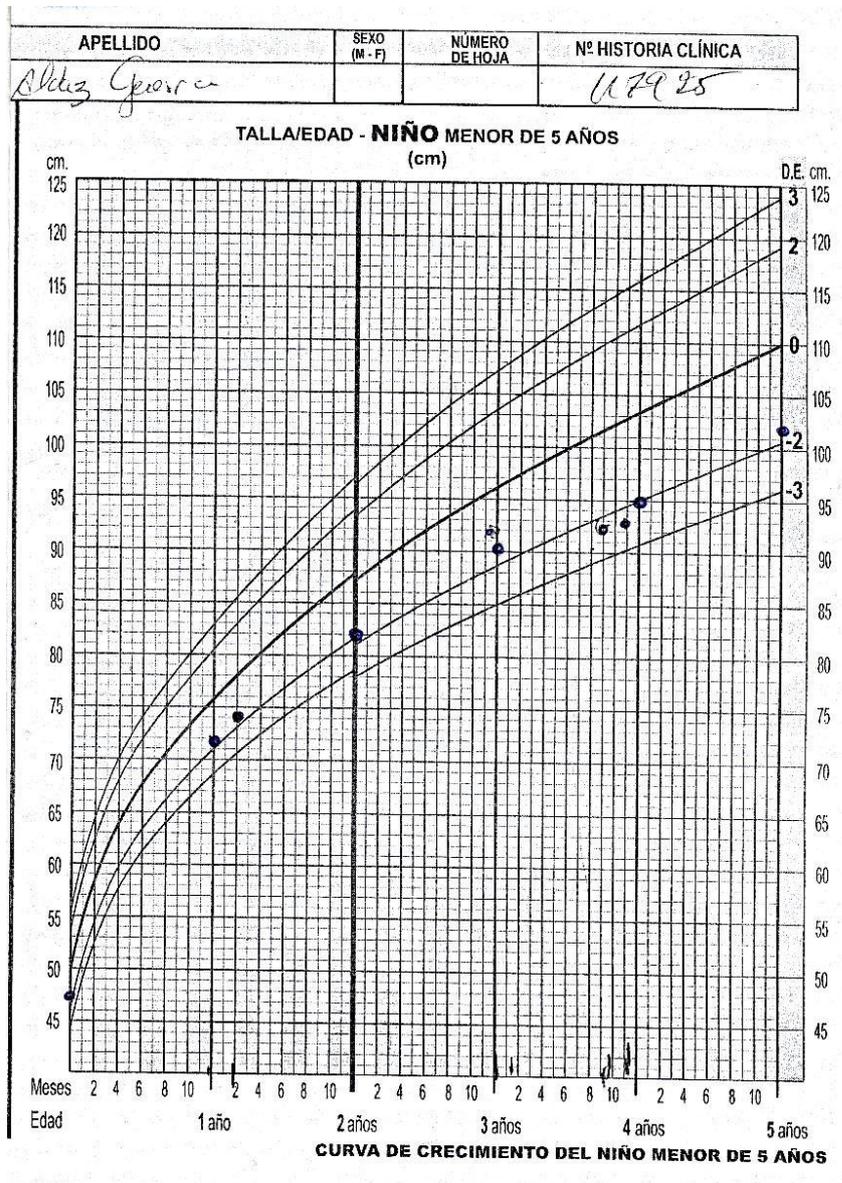


Ilustración 1 Curva de crecimiento del paciente

Sistema Cardíaco

Presenta anomalías cardiovasculares como: estenosis valvular aórtica e insuficiencia de la tricúspide. Anexo 11.

Sistema Renal

El paciente aún no ha sido evaluado por un profesional en nefrología.

Sistema Músculo tendinoso

Presentan leve hipotonía de tronco y disminución de la fuerza muscular generalizada. Presenta una leve cifosis dorsal. Anexo 2.

Sistema Músculo esquelético

Actitud postural (hombros caídos, rodillas semiflexionadas y cierta actividad cifótica), escoliosis. Anexo 2. Ilustración 8

Sistema Digestivo

Problemas alimentarios: No puede digerir bien los alimentos y complicaciones gastrointestinales. Como estreñimiento crónico

Sistema Cognitivo

Se realizó una valoración neuropsicológica:

El desempeño del paciente señala una afectación neurocognitiva global que afecta su nivel intelectual (Retraso Mental Leve), con un retraso global en su desarrollo, especialmente en el lenguaje oral. Anexo 2 y 8.

Sistema Auditivo y Vocal

Evaluación fonológica:

Déficit fonológicos: dificultades para discriminación auditiva, presenta bajo nivel de atención auditiva durante la ejecución de las actividades de comprensión a nivel auditivo predominó los tipos de respuestas motoras (señalización). Trastorno específico del lenguaje, hipersensibilidad a algunos sonidos, voz ronca. Anexo 2.

Sistema Oftalmológico

No presenta alteraciones.

3.1.5 Intervención Psicológica

Un aspecto cognitivo que conviene tomar en cuenta a la hora de intervenir es el déficit de atención que estos niños presentan, de un modo predominante durante su infancia. La dificultad de atender repercute negativamente en muchas tareas escolares y lúdicas; de modo especial se asocia con la impulsividad, la escasa motivación para aprender, y con ciertos trastornos de conducta y/o adaptación debido al «roce» con el ambiente.

Muchos de estos niños son muy sensibles a los sonidos que los distraen y alteran, por lo que es importante evitar la presencia de ruidos perturbadores y, en caso de que no puedan evitarse, advertirles con tiempo de su presencia. No conviene, tampoco, someterlos a cambios bruscos y frecuentes de actividades que puedan producir en ellos incremento de la ansiedad y problemas de atención.

Uno de los problemas más destacados del Síndrome de Williams se relaciona con la percepción visual o comprensión de imágenes, sobre todo cuando se presentan tareas con demasiada información; por ejemplo cuando en una misma lámina existen recuadros, texto y dibujos o cuando se presentan imágenes incompletas y tienen que realizar una tarea de síntesis.

Otro aspecto que debe cuidar son las imágenes abstractas, los pacientes con Síndrome de Williams tienen muchos problemas con esta clase de materiales escolares. Por tanto, conviene simplificar la cantidad de información visual cuando se trabaja con imágenes complejas y/o abstractas y cuando se usen, conviene animar a los niños a que reconozcan los detalles presentes como forma de estimular la atención visual y la captación de la imagen global.

Los pacientes con Síndrome de Williams se benefician de tareas rutinarias, repetitivas y con un horario altamente estructurado. Un rasgo que

diferencia a los usuarios con Síndrome de Williams de otros trastornos, como Autismo y el Síndrome de Rett, es que los pacientes con Síndrome de Williams atienden bastante mejor cuando la tarea tiene un componente social y cuando la tarea incluye habilidades verbales expresivas.

Sin embargo, los problemas de atención pueden incrementarse cuando la tarea es manipulativa, y cuando exigen un grado de complejidad organizativa. Las personas con Síndrome de Williams, con el tiempo, desarrollan una buena percepción visual, o comprensión de imágenes.

Los problemas surgen cuando se presentan con mucha información o cuando las imágenes se muestran de forma incompleta y, por ende, es necesario realizar una labor de síntesis. Igualmente, cuanto más abstractas sean las imágenes, mayores problemas presentarán a la hora de establecer relaciones adecuadas.

3.1.6 Intervención Terapéutica

Lo adecuado es realizar estimulación temprana desde el momento en que se sospeche que el paciente tiene Síndrome de Williams. El tratamiento fisioterapéutico será individualizado para cada paciente dependiendo de la severidad de las manifestaciones que presente.

Se debe tomar en cuenta que las sesiones de terapia física deben ser regulares, tratando las manifestaciones clínicas que competen a esta área, entre ellas, es importante para mejorar el tono muscular, prevenir contracturas y ayudar a los pacientes que presentan rigidez articular mejorando la amplitud articular.

Es por ello que el objetivo general de la fisioterapia en este caso fue y es mejorar la postura, hipotono, rigidez articular en algunos casos, la

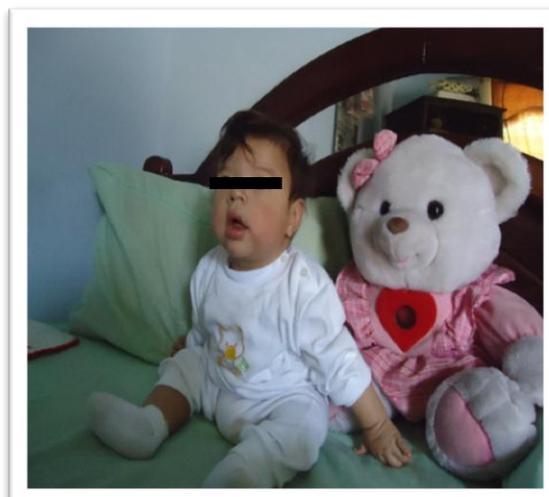
coordinación y fortalecer los músculos alrededor de las articulaciones de las extremidades para proporcionar más estabilidad, apoyo y para mejorar las cifosis con la utilización del valón terapéutico.

La madre realizó mediante autoeducación estimulación temprana al niño, desde su nacimiento, para el tratamiento fisioterapéutico utilizó un rodillo, fabricado por ella, con la finalidad de que el paciente realice el gateo, con el balón terapéutico realizó ejercicios para la tonificación, se ayudó a mejorar el equilibrio, aumentar fuerza muscular y coordinación de movimientos, por lo que se obtuvo una notable mejoría en su desarrollo motriz.

Ilustración 2 Paciente inicia su etapa de rehabilitación



Ilustración 3 Paciente de 9 meses empieza la sedestación.



3.1.7 Diagnóstico Diferencial

En el diagnóstico diferencial se han considerado las siguientes entidades:

Características del Síndrome de Sénior	Características de Síndrome de Williams
Enfermedad rara.	Enfermedad rara.
Tiene patrón hereditario.	Genético y congénito.
Características físicas: brazos y dedos cortos, estatura baja, epífisis en forma de cono de las interfalanges distales, y no refiere sintomatología ocular y sordera.	Fenotipo característico (cara de duendecillo) frente estrecha, aumento de tejido alrededor de los ojos, tabique nasal corto, labios gruesos, mal oclusión dental.
Retardo en el crecimiento.	Retardo en el crecimiento.
Onicodisplasia.	No presenta.
Braquidactilia.	Braquidactilia.
Retardo del desarrollo.	Retardo del desarrollo.
Retardo mental.	Retardo mental.
Anomalías cardíacas.	Anomalías cardíacas como: Estenosis valvular aórtica, insuficiencia de la tricúspide.
Hipertensión arterial secundaria a la nefropatía.	Hipertensión arterial.
Hipoacusia neurosensorial severa	No presenta, lo que se evidencia es hiperacusia selectiva.
Ataxia cerebelar, fibrosis hepática.	No presenta.
Presenta nefroglomerulonefritis y retinosis pigmentaria.	No presenta.
Insuficiencia renal	No presenta.
Infertilidad.	No presenta.

Fuente: Hospital Metropolitano

Una vez analizado las características físicas y clínicas del paciente se cree que el paciente tiene Síndrome de Williams.

3.1.8 Impresión Diagnóstica

Presunto diagnóstico mediante cariotipo como Síndrome de Williams.

IV. RESULTADOS

EVIDENCIA CIENTÍFICA	CASO CLÍNICO
Fenotipo característico (cara de duendecillo) frente estrecha, aumento de tejido alrededor de los ojos, tabique nasal corto, labios gruesos, mal oclusión dental.	Fenotipo característico (cara de duendecillo) frente estrecha, aumento de tejido alrededor de los ojos, tabique nasal corto, labios gruesos, mal oclusión dental.
Problemas cardiovasculares: Estenosis valvular aórtica, insuficiencia de la tricúspide, insuficiencia de las arterias pulmonares periféricas.	Problemas cardiovasculares: Estenosis valvular aórtica, insuficiencia de la tricúspide.
Retraso del crecimiento.	Aparentemente el paciente no presenta el retraso del crecimiento.
Hipercalcemia en la infancia que puede provocar: vómitos, irritabilidad, constipación y calambres musculares.	El examen diagnóstico es negativo, pero el paciente presenta irritabilidad ocasionalmente.
En el 80% se presenta hipotonía de tronco, contracturas musculares, laxitud, alteraciones de la columna.	El paciente presenta escoliosis postural.
El 75% de los pacientes con Síndrome de Williams presentan retraso de lenguaje en la infancia y voz ronca.	El sujeto de estudio fue diagnosticado con retraso del lenguaje moderado y voz ronca.
Manifestaciones que afectan el aparato digestivo: Estreñimiento crónico, hernias	Manifestaciones que afectan el aparato digestivo: Estreñimiento crónico, hernia

inguinales.	inguinal de la cual el paciente fue intervenido quirúrgicamente.
Manifestaciones oftalmológicas afectadas: Estrabismo, iris estrellado, miopía.	El paciente no presenta patología aparente en esta área.
Manifestaciones que afectan el sistema urinario: Incontinencia, enuresis y nefrocalcinosis.	El paciente no presenta patología aparente en este sistema.
Característica neurológicas y de comportamiento: Discapacidad intelectual leve o moderada con CI medio de 60-70 (CI normal -80). Asimetría mental (psicomotricidad, integración visuo-espacial), desarrolla el sentido de musicalidad, su personalidad es amigable, desinhibida, entusiasta y alegre.	Característica neurológicas y de comportamiento: Discapacidad intelectual leve con un CI 56. Retraso en la psicomotricidad, desarrolla el sentido de musicalidad, su personalidad es amigable, desinhibida, entusiasta y alegre.

Fuente: (Asociación Síndrome de Williams España, 2010)

4.1 Discusión

El Síndrome de Williams es una patología considerada rara, en la población ecuatoriana y a nivel mundial, de índole genético y congénito, la incidencia con la que ocurren los nacimientos de niños con Síndrome de Williams, según las publicaciones estudiadas, es en promedio 1 de cada 7,500 nacimientos. Aunque en algunas evidencias científicas extienden el promedio hasta 10,000. (Eronen, 2002).

Por lo que en el Ecuador hasta el año 2013 no existía ningún reporte de Síndrome de Williams además su diagnóstico es poco conocido por lo cual se dificulta la atención temprana.

El sujeto en estudio presenta varias características del Síndrome de Williams las cuales se mencionan a continuación donde se realiza una comparación en cuanto a la información recopilada en la bibliografía y el caso clínico expuesto.

Enfermedad cardiovascular: debido a que el paciente presenta estenosis valvular aórtica leve, insuficiencia tricúspide leve, aunque no se halló hipertensión arterial pulmonar, ni componente supra valvular. Considerando que la bibliografía dice que se encuentra en el 75% de pacientes con esta patología, al igual que en el caso presentado. (Casanelles, 2010).

Las facies características como frente amplia, estrechos bitemporal, tabique nasal corto, labios gruesos, dientes pequeños y separados, como se explica en la bibliografía estudiada.

El paciente presenta retardo mental leve característico del Síndrome de Williams esto se corrobora en la literatura ya que puede variar dependiendo de la afectación en cada paciente. (Garayzabál, Capó, Sampaio, fernández, Rangel, & GonÇalves, 2002).

Perfil cognitivo característico: el desarrollo motor grueso está inferior 19/30, el desarrollo motor fino Inferior 18/30, lenguaje Inferior 16/30, desarrollo psicológico 24/30 medio. El parámetro más afectado para la edad cronológica del paciente es el de lenguaje.

Se halló comportamiento problemático según referencia de los padres oposición, distracción, hiperactividad.

En la literatura se dice que el Síndrome de Williams tiene dentro de las manifestaciones físicas un patrón de cara de duendecillo y una de las características clínicas principales son los problemas cardiacos, lo cual se evidencia en el caso del paciente en estudio el cual presenta una Estenosis Valvular Aortica e Insuficiencia de la Válvula Tricúspide lo cual fue diagnosticado por la Cardióloga - Pediatra Lucia Gordillo en el Hospital Metropolitano de la ciudad de Quito el 21 de marzo del 2012.

4.2 Conclusiones

- Se evidencia la falta de técnicas diagnósticas especializadas para determinar este tipo de síndromes poco comunes.
- Con la pronta atención médica y terapéutica del paciente, se puede lograr su inclusión en el ámbito familiar, social y profesional en un grado de aceptación óptima.
- El diagnóstico oportuno permitirá que las complicaciones cardíacas, y de comportamiento reduzcan el impacto de la patología. Es recomendable controlar la tensión arterial al menos una vez al año en ambas extremidades, la hipertensión arterial generalmente se controla con tratamiento farmacológico. En los adultos se debe evaluar la presencia de prolapso mitral, insuficiencia aórtica y estenosis arteriales de cualquier localización. Ventajosamente el caso clínico presentado no presentó este problema, sin embargo la prevención es la clave.
- Se debe prevenir a los padres sobre la posible presencia de hipercalcemia, e hipercalciuria y la constante visita al nefrólogo.
- Al realizar una comparación entre la evidencia científica y las características clínicas y físicas analizadas en el sujeto de estudio se concluye que existen probabilidades de que el paciente presente Síndrome de Williams, sin embargo el diagnóstico definitivo se podrá establecer tan solo al realizar la técnica Fish.

4.3 Recomendaciones

- Se debe realizar educación continua a los profesionales del área de salud en temas relacionados con patologías extrañas o poco comunes, con el fin de permitir un diagnóstico y atención temprana.
- El estado debe contar con laboratorios equipados para realizar la técnica Fish y confirmar el diagnóstico.
- Se debe cumplir con lo establecido en la Ley Orgánica de Salud vigente, el Capítulo III A, art. 1, de las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas: en donde el Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas? y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los enfermos que las padezcan, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida, bajo los principios de disponibilidad, accesibilidad, calidad y calidez , estándares de calidad, en la promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, habilitación y curación.
- El ministerio de salud debería realizar seguimiento con la propósito de promover, coordinar y desarrollar, conjuntamente con organismos especializados nacionales e internacionales públicos y privados, investigaciones para el estudio de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas con la finalidad de favorecer diagnósticos y tratamientos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida.

- Se recomienda que el paciente reciba terapia de lenguaje, ocupacional, física y psicológica; lo más pronto posible ya que en estas áreas se ven afectadas y son las que permiten el desarrollo normal del individuo en el medio en el que se desenvuelve sea éste familiar, escolar o de trabajo.
- Se debe educar a los padres del paciente y a su entorno que la terapia es importante sobre todo la terapia de lenguaje y psicológica.

GLOSARIO DE TÉRMINOS

Apgar.- Es un examen rápido que se realiza al primer y quinto minuto después del nacimiento del bebé. El puntaje en el minuto 1 determina qué tan bien toleró el bebé el proceso de nacimiento, mientras que el puntaje al minuto 5 le indica al médico qué tan bien está evolucionando el bebé por fuera del vientre materno.

Deleción.- En genética, es un tipo especial de anomalía estructural cromosómica que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. Esta pérdida origina un desequilibrio, por lo que las deleciones están incluidas dentro de las reordenaciones estructurales desequilibradas.

Desmielinización.- Proceso patológico en el cual se daña la capa de mielina de las fibras nerviosas. La pérdida de las vainas de mielina en los axones de las neuronas es el distintivo de las llamadas enfermedades desmielinizantes; esta destrucción puede implicar el mal funcionamiento de órganos o músculos.

Elastina.- Es una proteína del tejido conjuntivo con funciones estructurales que, a diferencia del colágeno que proporciona principalmente resistencia, confiere elasticidad a los tejidos.

Estenosis aórtica.- La aorta es la principal arteria que lleva sangre fuera del corazón. Cuando la sangre sale del corazón, fluye a través de la válvula aórtica hacia la aorta. En la estenosis aórtica, la válvula aórtica no se abre completamente, lo cual disminuye el flujo de sangre desde el corazón

Fenotipo.- Son todos aquellos rasgos particulares y genéticamente heredados de cualquier organismo que lo hacen único e irrepetible en su clase. El fenotipo se refiere principalmente a elementos físicos y morfológicos tales como el color de cabello, el tipo de piel, el color de ojos,

etc., pero además a los rasgos que hacen al desarrollo físico como también al comportamiento y a determinadas actitudes.

FISH o hibridación fluorescente in situ.- Es una técnica citogenética de marcaje de cromosomas mediante la cual estos son hibridados con sondas que emiten fluorescencia y permiten la visualización, distinción y estudio de los cromosomas así como de las anomalías que puedan presentar. Esta técnica permite la rápida determinación de aneuploidías, microdeleciones, duplicaciones, inversiones, así como la adjudicación de un marcador genético a un cromosoma (cartografía genética).

Hiperacusia.- Es un síndrome que convierte los sonidos cotidianos del ambiente en dolorosos. Desde un punto de vista fisiológico, la hiperacusia es una pérdida del rango dinámico del oído, entendido este último como la habilidad del sistema auditivo de manejar aumentos rápidos del volumen del sonido. La persona que sufre hiperacusia observa que los sonidos habituales se convierten en intolerables y hasta dolorosos.

Hipercalcemia.- Trastorno hidroelectrolítico que consiste en la elevación de los niveles de calcio plasmático por encima de 10.5 mg/dL.

Maloclusión.- Se refiere al mal alineamiento de los dientes o a la forma en que los dientes superiores e inferiores encajan entre sí. La mayoría de las personas tienen algún grado de maloclusión.

Nefrocalcinosis.- Es un trastorno en el cual hay demasiado calcio depositado en los riñones. Esta afección es común en los bebés prematuros

Psicomotricidad.- Capacidad del ser humano, para coordinar desde el cerebro los movimientos generales del cuerpo, esto es, involucrando los músculos finos y gruesos.

Trastorno dismórfico corporal (TDC).- Es un trastorno somatomorfo que consiste en una preocupación importante y fuera de lo normal por algún defecto percibido en las características físicas (imagen corporal), ya sea real o imaginado.

Viso-percepción.- Es una capacidad que nos ayuda a entender el mundo que nos rodea e incluye procesos perceptivos de estimación de la distancia, cálculo de la profundidad, integración del movimiento de los objetos, seguimiento visual, reproducción de dibujos y formas, rotación mental de objetos, etc.

Viso-espacial- La inteligencia viso-espacial es considerada como habilidad de pensar y percibir el mundo en imágenes, se piensa en imágenes tridimensionales y se transforma la experiencia visual a través de la imaginación.

S.W. - Síndrome de Williams.

EAD.- Escala Abreviada de Desarrollo

Hiperopia.- es la dificultad para ver objetos cercanos que objetos distantes.

Nefrocalcinosis.- es un trastorno en el cual hay demasiado calcio depositado en los riñones y es común en bebés prematuros.

ANEXOS

Anexo 1. Fotografías relatorias



Ilustración 4 Paciente a los 2 años



Ilustración 5 Paciente realizando terapia ocupacional



Ilustración 6 Paciente en la actualidad, tiene 5 años.



Ilustración 7 Paciente recibiendo terapia de lenguaje



Ilustración 8 Presencia de Escoliosis en el paciente

Anexo 2. Evaluación Integral Psicológica, Fonoaudiología y TO



INFORME DE EVALUACIÓN INTEGRAL

PSICOLOGÍA, FONOAUDIOLOGÍA, TERAPIA OCUPACIONAL.

NOMBRE: ANDREW ALDÁS GUERRA.	FECHA DE NACIMIENTO: 04.02.2010.
EDAD: 4 AÑOS, 11 MESES.	ESCOLARIDAD: INICIAL I.
CENTRO EDUCATIVO: NUBES DE ALGODÓN.	ACUDIENTE: GABRIELA GUERRA.

FECHA DE ENTREGA DE INFORME: FEBRERO DE 2015.

DIAGNÓSTICO NEUROLÓGICO: SÍNDROME DE WILLIAMS.

MOTIVO DE CONSULTA

La madre, asiste a Arupo Centro Terapéutico Integral, buscando ayuda para su hijo. "Consultar la posibilidad, de que mi hijo, reciba las terapias que requiere", "busco también, orientación como madre de familia". Con la información recopilada, se determina realizar valoración integral para las áreas de Psicología, Fonoaudiología, Terapia Ocupacional.

ANTECEDENTES

PRENATALES

Andrew, es producto de un embarazo no planificado, no rechazado por la madre, sugerencia de suspender el embarazo por parte del padre ya que los ginecólogos, sospechaban el diagnóstico desde el primer mes. La madre, recibe vacuna hepatitis B al mes de gestación. Descritas por la madre como dificultades: depresión por la información recibida acerca de las dificultades con las que venía su bebé. Busca ayuda e inicia tratamiento por psicología desde el cuarto mes de gestación; es remitida y medicada por psiquiatría, la madre no inicia el tratamiento farmacológico sugerido. Al sexto mes, presenta amenaza de aborto, recomiendan reposo absoluto. Asiste a los controles mensuales, los cuales no reportan más alteraciones. Ingiere durante el embarazo por recomendación médica vitaminas y, hierro durante los primeros cinco meses. Andrew es el segundo embarazo de dos.

PERINATALES

Cesárea de 32 semanas, peso 2700 gramos, talla 47.5 cms. Andrew, requirió oxígeno, los ocho primeros días de nacido, los médicos sustentan que él bebe "tragó líquido"; permanece en termocuna por ocho días seguido de lo cual, es dado de alta, sin información específica ni indicaciones especiales.

POSNATALES

Andrew, no abría los ojos espontáneamente, "como que no tenía ojos ni pestañas", "no se alimentaba y no presentaba periodos de sueño".

Al año, viajan a Quito, buscando valoración por neurología, sugieren cirugía para cierre de fontanelas, no es realizada. Neurología ordena imágenes diagnósticas, interpretando



desmielinización del cerebro, sugieren esperar que el cerebro madure. Diagnosticado con R.M. a los cuatro años.

DESARROLLO PSICOMOTOR

Sostén cefálico 6 meses, sedestación 8 meses, gateo 9 meses, marcha 14 meses. Control de esfínteres 3 años nocturno, 2 años y medio diurno.

DESARROLLO DEL LENGUAJE

Balbuceo 9 meses, primera palabra 12 meses, actualmente, se expresa oralmente, expresó frases de dos o más palabras a los 2 años. Su comunicación actual es "articula poco". En noviembre de 2014 inicia Terapia del Lenguaje con frecuencia de una sesión semanal. No reportan pérdida auditiva, no han realizado audiometría.

HÁBITOS

- Succión: Chupó dedo por un año, despierto
- Alimentación: Tomó leche materna por 18 meses. Actualmente come de todo en pequeñas cantidades.
- Sueño: Dificultades presentadas al principio, desde hace seis meses se muestra "intranquilo", "tiene miedo", luego de dos horas concilia el sueño.
- Permanencia en actividades: Permanece poco tiempo en general, solo se concentra, cuando es tecnología.
- Temperamento: La madre, describe a Andrew, como irritable. Cuando no le dan lo que él quiere, llora, patalea y grita.
- Juego: Le gustan los juegos tecnológicos y el fútbol. Si los niños que están a su alrededor se muestran amigables, los acepta, de lo contrario, los golpea.
- Control de Esfínteres: Presentó dificultades.
- Auto cuidado e independencia: Es semiindependiente para vestirse y alimentarse. Se molesta cuando le cortan el cabello y las uñas. Le gusta, estar desnudo.

HISTORIA ESCOLAR

Inicia la historia escolar a los tres años y medio por sugerencia del neurólogo. Se adaptó con facilidad, las dificultades han sido con los maestros, "se desesperan, no saben cómo trabajar con él".

ENTORNO FAMILIAR

Como antecedentes de importancia, prima con Síndrome de Down. Andrew, vive con papá, mamá, la hermana vive con la abuela en Mira. Duerme en el mismo cuarto con sus padres, en su propia cama
Manejo de autoridad dada por el padre, el tiempo libre lo comparten en familia.

RESULTADOS DE LA EVALUACIÓN.

PSICOLOGÍA

Metodología empleada:

- Entrevista clínica a los padres.
- Dibujo infantil.
- Observación clínica.

Andrew Mauricio, es un niño de raza blanca y pelo castaño que se presenta con adecuado aspecto personal. Llega a nuestro centro por preocupación de sus padres en

Av. Mariano Acosta 16-68 (Junto al Hotel Ajaví) Telf. 062 955 136- 0996511312
e-mail: arupocti@gmail.com Ibarra - Ecuador



cuanto a su conducta y al desarrollo de su aprendizaje, además de demandar las terapias que necesita, el niño tiene diagnóstico neurológico: Síndrome de Williams.

Tras un análisis de la historia clínica, podemos observar que según examen neurológico, su eficiencia cognitiva global se encuentra comprometida con indicadores inferiores a su desarrollo normal. Según Test de inteligencia WPPSI III hay presencia de un retraso mental leve y un coeficiente de velocidad de procesamiento limitrofe. Este síndrome compromete además su salud física, necesitando atención de la especialidad de cardiología.

Según entrevista a los padres su conducta se describe como irritable, a veces violenta y con recurrentes pataletas, las mismas aparecen cuando no logra lo que quiere y tienen una duración de aproximadamente 5 min. No se describen alteraciones emocionales al momento de la evaluación.

El ambiente familiar de Andrew está compuesto por su mamá, papá y una hermana de 9 años. Existen antecedentes patológicos familiares de importancia de una sobrina de la madre con Síndrome de Down. Hay antecedentes de problemas de pareja, relaciones afectivas inadecuadas y mal manejo de la educación y crianza del niño. Se evidencian faltas de normas de convivencia y estilos de autoridad inadecuados. Los padres se muestran preocupados por la situación actual y tienen una visible angustia por la condición de su hijo.

Actualmente el niño no ha recibido una escolarización continua, los problemas en los centros de educación por los que ha pasado han sido básicamente que no han sabido manejar los problemas de aprendizaje y sus alteraciones de conducta, el niño hasta el momento actual ha pasado por escuelas regulares y muestra marcadas dificultades de aprendizaje de manera global. Se describen habilidades para el juego como el fútbol.

CONCLUSIONES DIAGNÓSTICAS

- Insuficiencia cognitiva global comprometiendo sus logros en el aprendizaje.
- Manifestaciones de conductas inadaptativas: Irritabilidad, agresividad y pataletas recurrentes.
- Relaciones disfuncionales entre padres.
- Dificultades para el establecimiento de normas de convivencia y estilos de autoridad inadecuados.

RECOMENDACIONES

- Comenzar con un programa de intervención integral que estimule el desarrollo del niño y trabaje sus dificultades de aprendizaje y desarrollo, teniendo en cuenta el diagnóstico neurológico.
- Desarrollar un proceso psicoterapéutico con Andrew, en aras de modificar inadecuados patrones de comportamiento.
- Proponer orientación de pareja.
- Orientación familiar, para aprender a manejar las dificultades conductuales del niño así como los estilos educativos inadecuados con dificultades en el establecimiento de normas, hábitos y límites.
- Estimular el desarrollo cognitivo y conductual a partir del empleo de estrategias psicopedagógicas en el entorno escolar de modo que se atiendan a las necesidades educativas especiales que presenta.

FONOAUDIOLOGÍA

Para la evaluación de la conducta comunicativa y lingüística de Andrew, se tienen en cuenta los componentes del lenguaje: fonético, fonológico, semántico y pragmático, tanto en su vertiente expresiva, como receptiva.

VALORACIÓN DE LA FORMA

Se refiere al estudio de los componentes motores o físicos de la expresión articulada y a las formas que toma el lenguaje.

Se observa, como modalidad comunicativa: actos instrumentales, como medio o paso para alcanzar u obtener un objetivo, gestos de contacto, gestos deicticos (señalamientos). Apoyados en el uso de producciones verbales no siempre inteligibles.

- **ANÁLISIS FONÉTICO FONOLÓGICO**

1. Mecanismos motores de producción del habla: labios, lengua, paladar duro, paladar blando, dientes íntegros simétricos y funcionales. En la valoración se observan dificultades práxicas y babeo eventual, hipotonicidad de orbicular de labios, que no permite tener un adecuado cierre labial.

2. Función respiratoria: tipo respiratorio en reposo nasal – nasal, en fonación nasal – bucal. Modo respiratorio costo diafragmática.

3. Repertorio fonético – fonológico: Para la evaluación de éste aspecto, se aplica el Test Psicodiagnóstico: Registro Fonológico Inducido de M. Monfort y A. Juárez (1989), que nos permite valorar desde un punto de vista cualitativo, el repertorio fonético presente en Andrew, es decir, la condición del habla espontánea.

Presenta errores de simplificación fonológica propios de niños más pequeños. Encontramos déficits fonéticos: omisiones, sustituciones, distorsiones. Puede repetir, algunas sílabas de una palabra, pero no la palabra completa. Dificultad para repetir correctamente palabras nuevas. Mayor dificultad para la articulación de palabras largas.

Déficits fonológicos: Dificultades para la discriminación auditiva, Andrew, no siempre percibe lo que se le dice, dificultades en los contrastes (capacidad para diferenciar fonemas), dificultades en el reconocimiento de palabras.

- **ANÁLISIS MORFOSINTÁCTICO**

1. Estudia la estructura interna de las palabras y el modo en que se combinan para dar lugar a unidades mayores tales como oraciones y secuencias de oraciones.

Andrew, hace uso de estructuras sintácticas simples, con combinaciones de dos o tres palabras. Su morfología es muy primaria, con escasa variedad de flexiones verbales. Dificultad con el uso y comprensión de pronombres personales y posesivos.

VALORACIÓN DEL CONTENIDO

A NIVEL SEMANTICO:

Evalúa el significado y clases de palabras que Andrew, utiliza en sus intervenciones, así como la comprensión y expresión de términos.

A nivel comprensivo, Andrew, conoce y entiende palabras referidas a agentes y objetos, palabras de acción simples. Responde a solicitudes de órdenes simples. Manipula adecuadamente los objetos ofrecidos. Reconoce características en dibujos, objetos y



persona. Presenta dificultad para comprender relaciones complejas entre eventos, dada la complejidad por dos o más acciones presentes.

Léxico: Su vocabulario es muy pobre y rara vez lo utiliza para referirse a acciones. Dificultad para recuperar palabras conocidas por lo que se pudo observar: uso exagerado de la deixis "esto, eso, aquí", en lugar de las palabras concretas para referirse a lo que quiere.

Dificultades de comprensión del lenguaje que hacen que no cumplan órdenes, por no comprenderlas o que no responda a preguntas habituales.

VALORACIÓN DEL USO

COMPONENTE PRAGMÁTICO

Durante la evaluación, se observa dificultad en Andrew, para iniciar y mantener temas conversacionales, comentar o compartir sobre sí mismo, sobre objetos o sobre acontecimientos. La acción de dar o pedir información está mediada permanentemente por el señalamiento o el contacto visual. Predominio de gestos y conductas no verbales para mantener la interacción y para compensar sus dificultades expresivas.

Ofrece información más ante la solicitud de otro, que de manera espontánea para suplir sus necesidades. La frecuencia de los actos comunicativos es baja así como la espontaneidad de los mismos. Presenta bajo nivel de atención auditiva.

CONCLUSIONES

Andrew, presenta dificultad para pronunciar los sonidos, combinarlos y coordinarlos en frases.

Utiliza muy poco el lenguaje como medio para satisfacer sus necesidades y como instrumento de control con la intención de modificar la conducta del otro, uso poco frecuente de habilidades pragmáticas, conversacionales. Poca espontaneidad en los actos comunicativos.

Durante la ejecución de las actividades de comprensión a nivel auditivo como visual, predominio los tipos de respuesta motoras (señalización), en ambos procesos.

DIAGNÓSTICO

Trastorno Específico del Lenguaje.

RECOMENDACIONES

Iniciar proceso terapéutico por el área de Terapia del Lenguaje con una intensidad de una hora semanal, buscando favorecer el adecuado desarrollo del lenguaje.

Involucrar a la familia con el fin de recibir apoyo al momento de los intercambios comunicativos, exigiendo a Andrew, hacer más uso de palabras que de señalamientos.

Buscar orientación familiar por el área de psicología con el fin de socializar pautas de crianza, manejo de normas.

TERAPIA OCUPACIONAL

HABILIDADES SENSORIALES

Durante la valoración, Andrew, se mostró activo e interactúa con el medio, explora los diferentes espacios del ambiente, evidenciándose preferencia por jugar en la piscina de pelotas y juegos del circuito motor.

En cuanto a su sistema táctil, tolera las diferentes texturas presentadas, logra manipular y pasarlas por diferentes partes de su cuerpo. La función protectora está presente; en cuanto a la función discriminativa, identifica los estímulos proporcionados reconociendo la fuente, sin embargo no logra localizar el estímulo con apoyo visual ni en cantidad o cualidad.

Manipula texturas suaves como la espuma de afeitar, diferentes granos y superficies, tolera la sensación sin embargo al pasar estas texturas por las plantas de sus pies manifiesta de manera asertiva su inconformidad.

Tolera y acepta el contacto físico de pares y adultos, evidenciándose respuestas adaptativas acordes al estímulo proporcionado.

A nivel vestibular, se evidencia cierta ansiedad y temor al realizar movimientos invertidos de cabeza, sintiendo la necesidad de compensar con apoyo visual y buscando un referente para sujetarse. Logra pasar con apoyo por la barra de equilibrio, despegando sus pies de una superficie fija y disfruta movimientos de balanceo suave, vertical, lineal y giratorio. Se evidencian adecuadas respuestas aisladas sin embargo al integrarlas en un circuito motor se observa bajo planeamiento motor y respuestas lentificadas.

A nivel propioceptivo, logra asumir una postura corporal a través de la imitación con dificultad, siendo más evidente cuando se proponen patrones cruzados. En cuanto a la instrucción verbal, su desempeño es mínimo. Se evidencia un adecuado reconocimiento de su esquema corporal tanto de partes gruesa como finas, lo reconoce en lámina y en otros.

HABILIDADES NEUROMUSCULARES

Se evidencia leve hipotonía generalizada. Ejecuta las conductas motoras esperadas para su edad (rolado, gateo, arrastre, trepado, marcha y cambios de posiciones de sedente a gateo y bípedo), siendo necesario trabajar en ellas, para promover adecuadas cualidades motrices como simetría, velocidad y armoniosidad. En lo referente a saltos con caída simultánea, salto en un pie con apoyo o saltos con mínimo despegue de la superficie requiere un poco de apoyo, salto hacia atrás aun no lo puede ejecutar. Realiza lanzamientos y recepción de pelotas en forma bimanual, aunque hace ajustes de su posición con relación a la pelota y los objetos del ambiente en movimiento es necesario reforzar la coordinación de los mismos así como el manejo del tiempo y la posición de sus cuerpo.



Se observa gran dificultad en las ejecuciones que implican coordinación de miembros superiores e inferiores, a nivel de miembros superiores logra realizar movimientos alternos, simúlatenos y disociados lo que le permite realizar conductas que impliquen cruce de línea media y manipulación de elementos.

Presenta una preferencia manual diestra, logra realizar pinza fina con oposición de pulgar la que le permite realizar actividades de coordinación viso motriz realizar cruce de línea media con adecuados patrones funcionales e integrales.

A nivel de seguimiento instruccional, se evidencian fallas significativas, sigue máximo una instrucción de 2 pasos pero con referente visual. Sus periodos atencionales le permiten iniciar, mantener y finalizar una actividad, sin embargo requiere apoyo para su ejecución.

CONCLUSIONES

Se evidencia un desempeño semi – funcional ya que se observa alteraciones en las diferentes áreas evaluadas.

RECOMENDACIONES

Se recomienda iniciar un proceso de intervención terapéutica por el área de Terapia Ocupacional, con una intensidad de una sesión semanal.

Cualquier información adicional con gusto en el teléfono 062 955 136

Atentamente,


LUISA MARIA TOVAR H.
FONOAUDIOLOGA
DIRECTORA
SENECYT 6028R-13-18365
M.S.P. Libro 1 Folio 30 N°59


SANDRA M. MARTÍNEZ G.
TERAPEUTA OCUPACIONAL


OMELIO CASTILLO
PSICOLOGO

Acepto y entendido claramente los resultados del informe y las recomendaciones a seguir con mi hijo Andrew Aldas.


Firma Padres

Las valoraciones realizadas en el presente informe son confidenciales, nunca deberán ser utilizadas fuera del marco para las que han sido recabadas y no podrán usarse en contra de los legítimos intereses del alumno o alumna y/o familia.

Anexo 3 Certificación de único caso con Síndrome de Williams en Ecuador.



Secretaría Técnica
de Discapacidades

OFICIO No. STD-I -2013- 289
Ibarra 04 de diciembre de 2013

Ingeniero
Patricio Aguirre
GERENTE EMAPA IBARRA

De mis consideraciones

Reciba un cordial y atento saludo de parte de quienes conformamos la Secretaría Técnica de Discapacidades, a la vez deseándole éxitos en las funciones que está desempeñando.

Por medio el presente pongo en conocimiento del caso el niño Andrew Mauricio Aldas Guerra con número de cédula de ciudadanía 1004777122 de 3 años 10 meses de edad quien posee el síndrome de Williams único en el país, por lo fue referido por la Presidencia de la República, por lo que la Misión Solidaria Manuela Espejo lo identificó como caso crítico y de extrema pobreza, por lo que es beneficiario del bono Joaquín Gallegos Lara y desde la Municipalidad de Ibarra fue ayudado con un lote de terreno para poseer la vivienda Manuela Espejo con MIDUVI, por lo que solicitamos ver la factibilidad de ayuda económica en la rebaja de las acometidas de agua potable y alcantarillado.

Por la atención brindada anticipo mi sentimiento de consideración y estima.

Para los trámites pertinentes.

Atentamente;


Dr. Harvi Reascos

DIRECTOR SETEDIS IMBABURA



Calle Flores y Maldonado esquina
Telf: 062 600409
Imbabura

VICEPRESIDENCIA
REPUBLICA DEL ECUADOR



Anexo 4. Consentimiento Informado

Yo, Mauricio Benjamín Aldas Llore con cédula de identidad 100384557-3, en calidad de padre del niño Andrew Mauricio Aldas Guerra, quien presenta diagnóstico médico Síndrome de Williams, autorizó la realización de la investigación estando presto a colaborar en todo lo que la estudiante requiera para el Estudio de Caso Clínico previo a la obtención del título de Licenciatura en Terapia Física a la señora Elsa Gabriela Guerra Salazar con cédula de identidad 040165683-0, egresada de la Universidad Técnica del Norte.

Atentamente:



Mauricio Aldas Llore

C.I: 100384557-3

Anexo 5. TAC de cerebro simple y reconstrucciones tridimensionales



Av. 6 de Diciembre N24493 y Colón ::
Telfs.: 2 565239 / 2 561775 / 095 560 095

QUITO, 03 DE ENERO DE 2011

El examen realizado al niño ANDREW ALDAZ dio el siguiente resultado:

TAC DE CEREBRO SIMPLE Y RECONSTRUCCIONES TRIDIMENSIONALES.

Cuarto ventrículo de tamaño y posición normal.
Tronco encéfalo y cerebelo sin alteraciones.
Tercer ventrículo en línea media.
Ventrículos laterales de volumen y configuración normal
No se demuestran alteraciones en la densidad del parénquima cerebral.
En los cortes con ventana ósea y reconstrucciones tridimensionales se observa que la fontanela anterior está presente. Cierre de la fontanela posterior.
Sutura sagital patente
Mala definición de las suturas coronal y lambdoidea. Cierre completo de la sutura metópica
Sutura ptérica y astérica cerradas

ATENTAMENTE


Dra. Claudia Benítez F.
Médica Radióloga

Anexo 6. Radiografía computada para edad ósea



**RADIOLOGOS
ASOCIADOS**

Nombre: PCTE. ANDRAW ALDAZ

Médico: HOSPITAL PABLO ARTURO SUAREZ

Fecha: 22 de junio de 2011

Estudio:
RADIOGRAFIA COMPUTADA PARA EDAD ÓSEA



HALLAZGOS:

Según los parámetros internacionales de crecimiento la edad ósea corresponde a 1 año 4 meses.

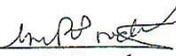
ATENTAMENTE,

DR. HELDER PEÑALOZA

Anexo 7. Cariotipo

Laboratorio de Genética
Hospital General de las FF.AA. N° 1
Av. Colombia 521 y Queseras del Medio
Telf: 2568009 Ext 1275

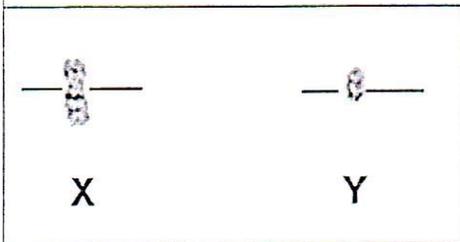
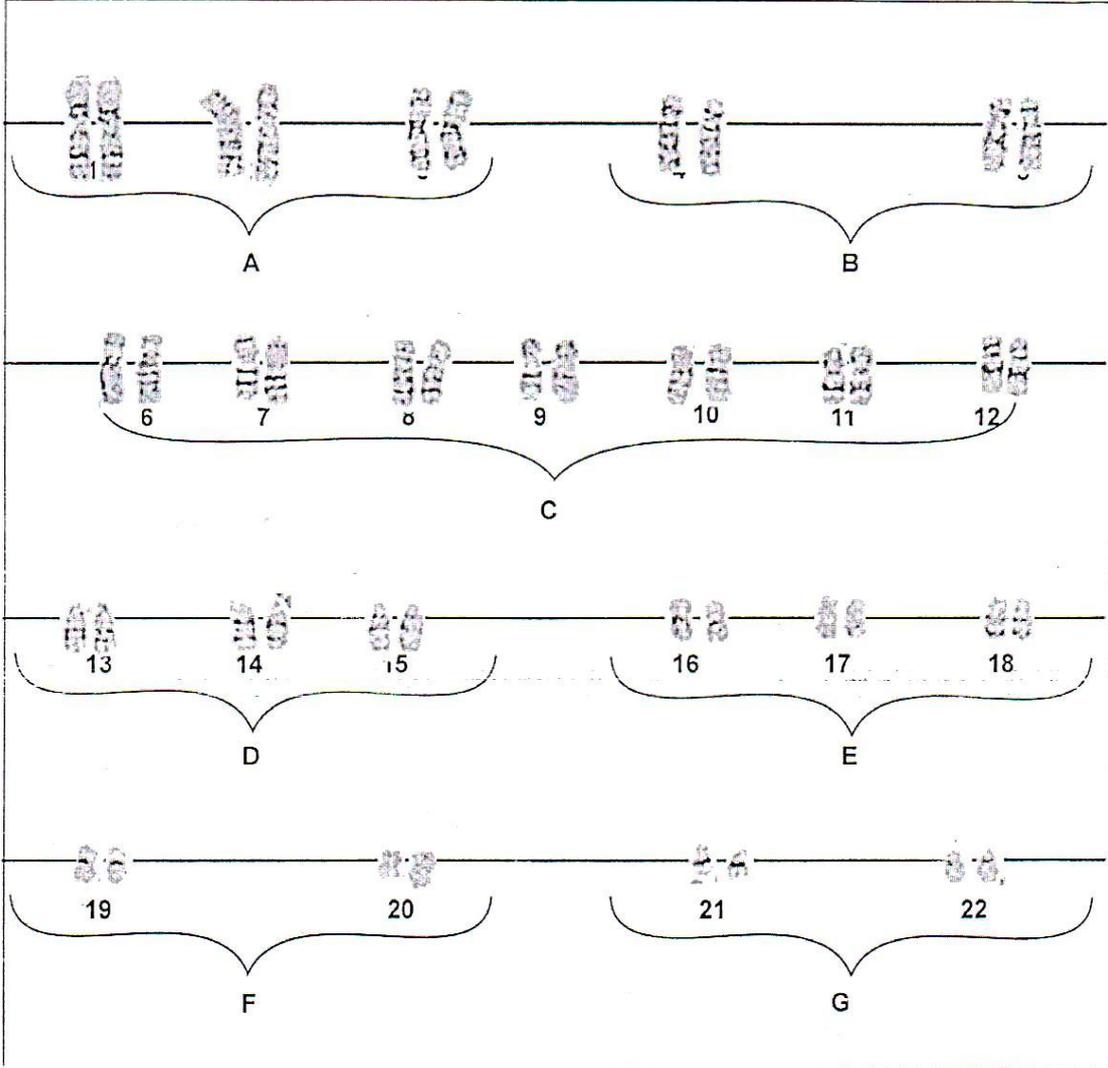
HOSPITAL GENERAL DE LAS FF.AA. N° 1
Quito - Ecuador

N° de Cariotipo:	7946
Apellidos:	ALDAS GUERRA
Nombres:	ANDREW
Fecha de Nacimiento:	04-02-2010
Fecha del Examen:	05-08-2011
Tejido Analizado:	Sangre periférica
Indicación: Peso y talla bajos, microcefalia, hipertelorismo, labios gruesos, hipotonía.	
CARIOTIPO	
Cultivo de: linfocitos	
Técnica de Coloración: BANDAS GTG	
Número de mitosis examinadas: 20	
Número modal de cromosomas: 46	
CONCLUSIÓN:	
1. Cariotipo masculino normal: 46,XY	
2. Considerar como posibilidad diagnóstica el SINDROME DE WILLIAMS	
 Dra. Rosario Paredes	

Hospital General de las Fuerzas Armadas
LABORATORIO DE GENÉTICA
Quito - Ecuador

NOMBRE: ANDREW
APELLIDO: ALDAS GUERRA
No. DE CARIOTIPO: 7946-5 SP

78 x 7




FIRMA

FECHA: 10 de Agosto del 2011

Anexo 8. Examen neurocognitivo



EXAMEN NEUROCOGNITIVO

Nombre: Andrew Aldás Guerra Fecha: 12 de mayo del 2014
F. Nacimiento: 04 de febrero del 2010 Edad: 4 años 3 meses
Escolaridad: Inicial Referido por: Dr. Marcelo Román

Cuadro Clínico:

Paciente diagnosticado con Síndrome de Williams, se solicita evaluación de coeficiente intelectual. Durante el embarazo la madre recibió una vacuna de hepatitis y antidepresivos, el niño nació con dificultades para respirar, no abrió los ojos, bajo peso y talla, estuvo hospitalizado 7 días. Al año detectan dismielinización del cerebro, problemas cardíacos. No lloraba, se movía poco no levantaba la cabeza. Demoró en sentarse, caminó al año y medio, empezó a hablar al año 8 meses, articula correctamente unas 3 palabras, a veces habla sin sentido, no estructura frases. Recibió terapia física y ocupacional, actualmente psicorehabilitación. Es un niño muy sociable, expresa emociones, es sensible. En la escuela tiene problemas por inquietud, problemas de conducta.

Resultados

I. Eficiencia Cognitiva Global

Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil CUMANIN:

Desarrollo Verbal: Pc 2 Inferior
Desarrollo no Verbal: Pc 1 Inferior
Desarrollo Global: Pc 1 Inferior

Test de inteligencia para niños WPPSI-III:

Coeficiente Intelectual Verbal: CI 56 Retraso Mental Leve
Coeficiente Intelectual Ejecutivo: CI 64 Retraso Mental Leve
Coeficiente Intelectual Total: CI 56 Retraso Mental Leve
Coeficiente General de Lenguaje: CI 45 Retraso Mental Moderado
Coeficiente de Velocidad de procesamiento: CI 72 Limitrofe

✓ *Medida de habilidades cognitivas incluyendo comprensión verbal, razonamiento perceptiva, memoria de trabajo y velocidad de procesamiento de información.*

II. Atención

Atención (CUMANIN): Pc 1 Inferior
Claves (WIPPSI III): Pe 3 Inferior
Búsqueda de símbolos (WIPPSI III): Pe 7 Promedio

Logra completar la tarea aunque con ayuda y supervisión constante.

✓ *Tests que miden el factor de distracción, coordinación y destreza visomotora, velocidad de operación mental, velocidad psicomotora, memoria a corto plazo, recuerdo visual, habilidades de atención, habilidades simbólicas-asociativas.*

III. Lenguaje

Lenguaje Articulatorio (CUMANIN): Pc 15 Inferior
Lenguaje Expresivo (CUMANIN): Pc 10 Inferior
Lenguaje Comprensivo (CUMANIN): Pc 4 Inferior

Torre Médica III
San Gabriel S/N y Nicolás Arteta, Consultorio No. 203, piso 2
Telf: (593-2) 322-0190 / 322-0210 / 322-0230 / 322-0250
E-mail: neurovida@hmetro.med.ec
Quito - Ecuador

✓ *Medidas del dominio del sujeto sobre el lenguaje articulario, repetición de frases y comprensión de una historia.*

Información (WPPSI III): Pe 2 **Inferior**
Pistas (WPPSI III): Pe 3 **Inferior**
Vocabulario receptivo (WPPSI III): Pe 1 **Inferior**
Denominación (WPPSI III): Pe 1 **Inferior**

✓ *Medidas del dominio del sujeto sobre el lenguaje y la comprensión de las diferentes palabras que lo componen, recursos para manejar palabras y construir una explicación verbal coherente a la demanda.*

IV. Capacidades Psicomotrices

Psicomotricidad (CUMANIN): Pc 1 **Inferior**
Visopercepción (CUMANIN): Pc 3 **Inferior**
Estructuración Espacial (CUMANIN): Pc 2 **Inferior**
Ritmo (CUMANIN): Pc 15 **Inferior**
Diseño con cubos (WPPSI III): Pe 4 **Promedio bajo**

✓ *Subescala de la prueba de inteligencia de Weschler para niños que mide el análisis y síntesis de estímulos visuales abstractos, el razonamiento perceptivo y formación de conceptos no verbales.*

V. Memoria

Memoria Icónica (CUMANIN): Pc 1 **Inferior**

VI. Funciones Ejecutivas.

Fluidez verbal (CUMANIN): Pc 30 **Inferior**
Conceptos con dibujos (WIPPSI III): Pe 5 **Promedio bajo**
 ✓ *Subescala de la prueba de inteligencia de Weschler para niños que mide el razonamiento analógico verbal.*

Matrices (WPPSI III): Pe 4 **Promedio bajo**

✓ *Subescala de la prueba de inteligencia de Weschler para niños que mide el razonamiento no verbal.*

Diseño con cubos (WPPSI III): Pe 4 **Promedio bajo**

✓ *Subescala de la prueba de inteligencia de Weschler para niños que mide el análisis y síntesis de estímulos visuales abstractos, el razonamiento perceptivo y formación de conceptos no verbales.*

VII. Escala Abreviada de Desarrollo EAD-1

Resultados escala abreviada de Desarrollo EAD-1

1. Desarrollo Motor grueso: 19/30, Inferior. Edad alcanzada: 2 a 3 años.
 - No logra pararse ni desplazarse en un pie.
 - No puede caminar en una línea recta, sin salirse de la línea.
 - No puede pararse ni caminar de puntas de pies.
 - No puede levantarse sin utilizar las manos.
2. Desarrollo motor fino: 18/30, Inferior. Edad alcanzada: 18 a 24 meses.
 - Tiene una prensión del lápiz inmadura.
 - No logra dibujar líneas rectas ni figuras básicas.
 - No realiza figuras antropomorfas.
 - Manipula objetos medianos, abre y cierra cajas, construye torres de más de 5 piezas
 - No agrupa ni separa objetos por categorías conceptuales: grande/pequeño, colores, etc.

3. Desarrollo del Lenguaje: 16/30, Inferior. Edad alcanzada 12 a 18 meses.
 - No dice palabras claras ni utiliza frases completas.
 - Nombra pocos objetos comunes por sus nombres.
 - No dice su nombre completo claramente.
 - No utiliza adjetivos, verbos, ni nexos gramaticales.
 - No reconoce ni nombra correctamente los colores.
4. Desarrollo psicosocial: 24/30, Promedio. Edad alcanzada 3 a 4 años.
 - Realiza tareas de aseo personal (sencillas) con independencia.
 - Diferencia hombre/mujer, dice el nombre de sus padres.
 - No puede vestirse por sí mismo, sí se desviste.
 - No sabe su edad, no organiza actividades sociales (juego).

VIII. Escalas

Escala de Conners para padres y maestros:

	Padre	Madre
Oposicionismo	Marcadamente atípico (posible problema significativo)	Marcadamente atípico (posible problema significativo)
Distracción	Marcadamente atípico (posible problema significativo)	Marcadamente atípico (posible problema significativo)
Hiperactividad	Marcadamente atípico (posible problema significativo)	Marcadamente atípico (posible problema significativo)
Índice TDAH	Marcadamente atípico (posible problema significativo)	Marcadamente atípico (posible problema significativo)

El reporte de padres sugiere importantes problemas conductuales por Oposicionismo, distracción e hiperactividad.

Análisis por Funciones Cognitivas

<u>I. Eficiencia cognitiva global</u>	
Desarrollo Verbal (CUMANIN)	Inferior
Desarrollo no Verbal (CUMANIN)	Inferior
Desarrollo Global (CUMANIN)	Inferior
Coficiente Intelectual Verbal: CI 56	Retraso Mental Leve
Coficiente Intelectual Ejecutivo: CI 64	Retraso Mental Leve
Coficiente Intelectual Total: CI 56	Retraso Mental Leve
Coficiente General de Lenguaje: CI 45	Retraso Mental Moderado
Coficiente de Velocidad de procesamiento: CI 72	Limítrofe
<u>II. Atención</u>	
Atención visual (CUMANIN, WPPSI III)	Inferior
Velocidad de procesamiento (WPPSI III)	Inferior
<u>III. Lenguaje</u>	
Lenguaje Articulario (CUMANIN)	Inferior
Lenguaje Expresivo (CUMANIN)	Inferior
Lenguaje Comprensivo (CUMANIN)	Inferior
Vocabulario receptivo (WPPSI III)	Inferior
Nominación (WPPSI III)	Inferior
<u>IV. Psicomotricidad</u>	
Psicomotricidad (CUMANIN)	Inferior
Visopercepción (CUMANIN)	Inferior
Estructuración Espacial (CUMANIN)	Inferior
Reproducción de estructuras rítmicas (CUMANIN)	Inferior
Razonamiento perceptivo (WPPSI-III)	Promedio bajo
<u>V. Memoria</u>	
Memoria Icónica (CUMANIN)	Inferior
<u>VI. Funciones Ejecutivas.</u>	
Fluidez verbal (CUMANIN)	Inferior
Razonamiento no verbal (Matrices)	Promedio bajo
Flexibilidad Reactiva (Test de clasificación de cartas ENI)	Promedio bajo
<u>VII. Escala de Desarrollo</u>	
Desarrollo Motor Grueso	Inferior
Desarrollo motor Fino	Inferior
Desarrollo del Lenguaje	Inferior
Desarrollo psicosocial	Inferior
<u>VIII: Escalas</u>	
Escala de Conners para padres: sugiere problemas conductuales, por distracción, hiperactividad	

Conclusión

<ul style="list-style-type: none"> • Madurez Neuropsicológica 	<p>Así, el desarrollo global es inferior para su edad, compuesto por un desarrollo verbal y no verbal también inferiores.</p> <p>Así, se observan dificultades en tareas de lenguaje, psicomotricidad, espacialidad, etc.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Coficiente Intelectual 	<p>Presenta un Coeficiente Intelectual Total de 56 (Retraso Mental Leve), compuesto por un Coeficiente Verbal de 56 (Retraso Mental Leve) y un Coeficiente Ejecutivo de 64 (Retraso Mental Leve).</p> <p>Presenta un nivel de lenguaje oral inferior (Retraso Mental Moderado), con un CI de 45, siendo medida de la capacidad para la formación de conceptos, capacidad de razonamiento verbal y el conocimiento adquirido.</p> <p>Presenta un coeficiente de velocidad psicomotora Límitrofe (CI 72), siendo la capacidad para explorar, ordenar o discriminar información visual simple de forma rápida y eficaz.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Atención 	<p>Dificultades en tareas de atención visual y auditiva, con alta distractibilidad y tendencia a abandonar la tarea.</p> <p>No realiza tareas contra el tiempo si supervisión. Cuando se le ayuda a trabajar línea por línea logra un rendimiento promedio bajo.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Lenguaje 	<p>Lenguaje oral inferior, con dificultades en la articulación del habla, en la expresión y comprensión del lenguaje.</p> <p>El nivel de vocabulario receptivo y la nominación se observan afectadas.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Psicomotricidad 	<p>La capacidad de visoconstrucción de figuras sencillas es inferior, con dificultades para copiar cualquier figura sencilla. Tiende a garabatear indiscriminadamente.</p> <p>Capacidades inferiores para la estructuración espacial, no conoce conceptos espaciales básicos como delante/detrás, derecha/izquierda.</p> <p>Capacidades inferiores de motricidad gruesa y fina, con fallos en el dominio motor para saltar en un pie, caminar en equilibrio, reconocer dedos estimulados, realizar pinza bidigital con varios dedos.</p> <p>No reproduce series rítmicas.</p> <p>Logra construir figuras con cubos, con un rendimiento promedio bajo.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Memoria 	<p>Memoria visual inferior para su edad. Las dificultades atencionales dificultan el proceso de memorización de información.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Funciones ejecutivas 	<p>Fallos en la fluidez verbal, debido a la alteración del lenguaje.</p> <p>Razonamiento no verbal y visoespacial promedio bajo para su edad.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Desarrollo 	<p>Desarrollo global inferior (desarrollo motor grueso y fino, lenguaje y psicosocial).</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Aspecto conductual 	<p>El reporte conductual de los padres es indicativo de un dificultades conductuales.</p>

El desempeño del paciente señala una afectación neurocognitiva global que afecta su nivel intelectual (Retraso Mental Leve), con un retraso global en su desarrollo, especialmente en el lenguaje oral. Existe afectación secundaria de otros dominios cognitivos (atención, psicomotricidad, estructuración espacial, visopercepción y funciones ejecutivas).

Las dificultades conductuales descritas podrían ser el resultado de una interacción entre sus dificultades intelectuales, las dificultades de comunicación y sociales de sus dificultades, y el establecimiento de reglas de comportamiento claras y adaptadas a la situación actual de la niño.

Recomendaciones

1. Proceso de rehabilitación neurocognitiva global.
2. Terapia de Lenguaje.
3. La escolaridad debería realizarse en una Institución con pocos niños por aula, que brinde servicios de apoyo especializado, evaluación diferenciada e implementación de recomendaciones específicas para el caso.
4. Orientación familiar para el establecimiento de un plan conductual para el hogar y escuela.

Psic. Paloma Sotomayor
Neuropsicología Clínica
Clinica de Trastornos Neurocognitivos
MSP L1 F 197 N° 590
p.sotomayor@neurovida.com.ec

Anexo 9. Resonancia magnética simple de cerebro + espectroscopia



**RADIOLOGOS
ASOCIADOS**



Nombre: PCTE. ANDREW ALDAS
Médico: **HOSPITAL PABLO ARTURO SUAREZ**
Fecha: miércoles, 22 de junio de 2011
Estudio: **RESONANCIA MAGNETICA SIMPLE DE CEREBRO + ESPECTROSCOPIA**

PROCEDIMIENTO:

En un magneto superconductor 3T, Philips cortes axiales, sagitales y coronales en secuencia T1 IR; cortes axiales y coronales en secuencia T2 FLAIR y cortes coronales en secuencia T2 convencional. Planificación espectroscópica protónica univoxel con tiempo de eco corto en ambos centros semioviales.

HALLAZGOS:

El estudio practicado no demuestra hipointensidades, hiperintensidades ni lesiones ocupantes de espacio en el parénquima cerebral.
Discreto incremento de la señal en la sustancia blanca de los centros semioviales, que sugiere desmielinización.
Interfase adecuada entre las sustancias gris y blanca.
Sistema ventricular de configuración habitual.

La valoración espectroscópica demuestra:
Centros semioviales:

	NAA/Cr	Cho/Cr
DERECHO:	1.48	1.34
IZQUIERDO:	1.37	1.40

Dichos hallazgos sugieren despoblamiento y/o disfunción de los tractos subcorticales estudiados. También se aprecia incremento de la Cholina compatible con la posibilidad de desmielinización.

ATENTAMENTE,


DR. EDISON CEVALLOS V.
ptt

TEQUIERE SANO
Av. 10 de Agosto N39-155 v. Digma.
Telfs. 3980179 - 2240081 - 3319753
Email: axisasociados2007@hotmail.es
QUITO - ECUADOR

Anexo 10. Certificado de genetista de posible Síndrome de Williams



Ministerio de Salud Pública
Hospital de Niños "Baca Ortiz"
Servicio de Genética

Quito D.M. octubre 03, 2011

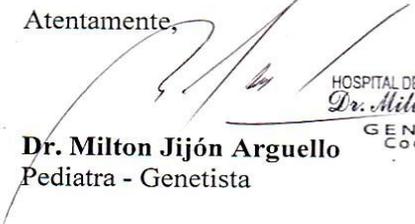
CERTIFICADO MEDICO

A quien interese:

A petición verbal de la interesada, madre de la paciente **ANDREW MAURICIO ALDAS GUERRA**, de 1 año 8 meses de edad, con Historia Clínica N° 579557, certifico que tiene el diagnóstico de **SÍNDROME DE WILLIAMS?**, razón por la cual requiere atención médica especial y todo tipo de ayuda social que le puedan brindar.

La interesada puede hacer uso de este certificado para los fines que estime convenientes.

Atentamente,


Dr. Milton Jijón Arguello
Pediatra - Genetista

HOSPITAL DE NIÑOS BACA ORTIZ
Dr. Milton Jijón A.
GENETISTA
Cod. 1811

Copia: archivo

/Verónica P.

Av. Colón y 6 de Diciembre
Email: docencia@hospitalbacaortiz.gov.ec

Telefax. 2547684

www.hospitalbacaortiz.gov.ec
mjijon@hospitalbacaortiz.gov.ec

DR. MARCELO ROMAN YEPEZ

NEUROLOGIA PEDIATRICA
AXXIS CENTRO MEDICO INTEGRAL
Calle Vozandes No. 260 y Av. América
Telefax: 225 77 31; 246 78 85
Quito - Ecuador

Quito, junio 28 del 2011

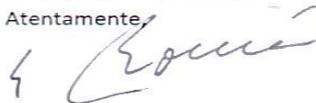
CERTIFICADO

A QUIEN INTERESE:

Certifico que el paciente ALDAS GUERRA ANDREW MAURICIO, de 1 año 4 meses de edad, presenta RETRASO NEUROMOTOR, secundario a retraso en la mielinización de causa no aclarada. Las pruebas tiroideas estuvieron dentro del rango normal.

Requiere fisioterapia, estimulación multisensorial y del lenguaje y terapia de deglución.

Atentamente,



DR. MARCELO ROMAN YEPEZ

NEUROLOGO PEDIATRA

MSP: libro 21, folio 3, No. 7

Anexo 11. Reporte de ecocardiograma



Dr. Lucía Gordillo
Cardiología Pediátrica

REPORTE DE ECOCARDIOGRAMA

Nombre: ALDAZ GUERRA ADREW Fecha: 21 de Marzo del 2012

Edad: 2 AÑOS Peso: 10Kg. Talla: S.C.: TA:

Ec # Cas: MODO M:

	Paciente (cm)	Normal (cm)
Ventrículo Derecho	1.0	1.12-0.22
Ventrículo izquierdo (Diástole)	2.1	2.82-0.26
Ventrículo izquierdo (Sístole)0.	1.0	
Espesor del septum	0.56	0.47-0.09
Espesor de la pared posterior VI	0.66	0.45-0.09
Fracción de Eyección (%)	78%	60-76%
Fracción de Acortamiento	41%	29-35%
Raíz de Aorta	1.3	1.38-0.15
Aurícula Izquierda	1.2	1.82-0.30
Relación Ai/ Ao	1.0:1	
SI / P.P		
Anillo Aortico		

ESTUDIO DOPPLER

	VELOCIDAD MÁXIMA		GRADIENTE MmHg.	AREA CM (cuadrados)
	Sistole	Diastole		
Aorta	1.82		13	
A. Pulmonar	0.84			
Mitral		1.0		
Tricúspide		0.70		
TSVI				
CIV				
Relación TA:TE				
Aorta Descend				

HALLAZGOS ANATOMICOS:

1.-Situs, solitus, levocardia, levoapex. 2.-Relación anatómica normal.3.-Leve hipertrofia concéntrica 4.- Normo función de ventrículo izquierdo 5.- Aorta tricúspide con leve engrosamiento valvar leve. 6.- Arterias coronarias normales. 7.- Pericardio Normal

ESTUDIO DOPPLER.: Incremento de velocidad en aorta ascendente con un gradiente pico de 13mmHg. Insuficiencia tricúspide leve. No se encuentran datos de hipertensión arterial pulmonar.

CONCLUSION: ESTUDIO COMPATIBLE CON ESTENOSIS VALVULAR AORTICA LEVE. NO SE DETECTA COMPONENTE SUPRA VALVULAR. INSUFICIENCIA TRICUSPIDEA LEVE. NO HAY DATOS DE HIPERTENSION ARTERIAL PULMONAR.

Atentamente,

Dra. Lucía Gordillo

Anexo 12. Informe de estudio genético

INFORME DE ESTUDIO GENÉTICO

Nombre: ANDREW MAURICIO ALDAZ GUERRA
Fecha de nacimiento: 4 de febrero de 2010.
Fecha del estudio: 28 de junio de 2012.

GENEALOGÍA: No refieren antecedentes familiares de malformaciones congénitas o enfermedades hereditarias
Padres no consanguíneos.

MOTIVO DEL ESTUDIO: Durante el primer mes de gestación la madre tuvo Hepatitis B; en el séptimo mes de gestación, presentó amenaza de parto prematuro. Nacido a término, por cesárea, durante ocho días permaneció con aporte de O₂. Tuvo problemas de deglución y sueño. Retardo del desarrollo psicomotor y del lenguaje, es irritable, agresivo e hiperactivo. Peso 10.2 kg (-2.78) Talla 83 cm (-2.19 DS) PC 47 cm (-1.71 DS) Dolicocefalia, párpados hundidos, puente nasal ancho y bajo, hipoplasia de malares, filtrum largo, macrostomia, labios gruesos, cachetes prominentes. Manos, braquidactilia, sindactilia cutánea. Pies, primer dedo ancho y camptodactilia.

ESTUDIOS REALIZADOS:

Cariotipo: **46,XY.**

Edad ósea (22-06-11): Un año cuatro meses.

TSH y T4: Normales.

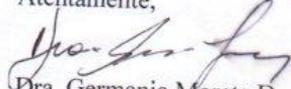
Ecocardiograma: Estenosis de válvula aórtica leve. Insuficiencia Tricuspídea leve.

COMENTARIO: En el diagnóstico diferencial se han considerado las siguientes entidades:

El Síndrome de Senior, caracterizado por retardo de crecimiento, características faciales, braquidactilia, retardo del desarrollo y onicodisplasia. Esta entidad no tiene un patrón hereditario definido, por lo tanto es eventual.

El Síndrome de Williams, caracterizado por labios prominentes, voz ronca, anomalías cardiovasculares, retardo del desarrollo. Esta entidad no tiene un patrón hereditario definido, por lo tanto es eventual.

Sugiero realizar FISH para S. de Williams o Hibridación Genómica Comparativa. Además evaluación de Neuropediatría
El paciente debe continuar es terapia física y del lenguaje, reforzando las áreas del aprendizaje que se estimen necesarias.
Atentamente,


Dra. Germania Moreta D.
Médica Genetista.

Dra. Germania Moreta D.
MEDICA GENETISTA
MSP. Libro 24 - Folio 1 - No. 1

Quito, 31 de julio de 2012.

Anexo 13. Tarjeta de identificación del recién nacido

Duplicado.

Ministerio de Salud Pública

TARJETA DE IDENTIFICACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

Provincia: <u>Imbabura</u>	Cantón: <u>Ibarra</u>
Parroquia: <u>Sagrado</u>	Área de Salud: _____
Establecimiento de Salud: <u>Hospital San Vicente de Paul</u>	

MADRE

- # HCU o C.I.: _____ Nombres y Apellidos: Elsa Guerra
- Lugar de Residencia: Mina Grupo Sanguíneo: A Rh: +
- Profesional que atendió el parto: Dr. Villalba
- Tipo de parto: Cesaria Edad Gestacional: 37 semanas

RECIÉN NACIDO

- # HCU o C.I.: _____ Nombres y Apellidos: Neus-Naida Guerra
- Sexo: Masculino APGAR: 1' 6 5' 8
- Fecha de nacimiento: 04-02-2010 Hora de nacimiento: 10:14
- Peso: 2730 g Talla: 47.5 cm PC: 35 cm PT: 29cm
PB: 10cm.

- Profesional que recibió al RN: Dr. Reyes
- Grupo Sanguíneo: A Rh: +
- Pinzamiento oportuno del cordón Si _____ No _____
- Apego precoz Si _____ No _____
- Lactancia Inmediata Si _____ No _____
- Edad gestacional (Capurro): 37
- Vacunas: BCG Si _____ No _____
Hepatitis B Si _____ No _____
- Tamizaje Metabólico: Si _____ No _____
- Control Visual: Rojo Pupilar Si _____ No _____
- Tamizaje auditivo EOA OI: Pasa _____ No: Pasa _____ OD: Pasa _____ No: Pasa _____

Diagnóstico de Alta: _____
Próxima Consulta Unidad de Salud: _____
Fecha: _____
Responsable del Alta: _____ Firma: _____

**LA R = VOLUCION
CIUDADANA
Avanza!**

Ministerio de Salud Pública

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Antonell A, Del Campo M, Flores R, Campuzano V, Perez-Jurado LA: 2006. Williams syndrome: its clinical aspects and molecular bases.

Aravena T, Castillo S, Carrasco X, Lema I, López J, Rojas J. y col: 2002. Síndrome de Williams; estudio clínico, citogenético, neurofisiológico y neuroanatómico.

Arnold, R., Yule, W. & Martin, N.:1985. The psychological characteristics of infantile hypercalcaemia: A preliminary investigation. *Developmental Medicine and Child Neurology*.

Asociación Síndrome de Williams España. (2010). *¿Qué es el síndrome de Williams?* Recuperado el 19 de 10 de 2014, de <http://www.sindromewilliams.org/index.php/es/quees>

Bellugi, U., Marks, S., Bihrlé, A. & Sabo, H.:1988. Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. En Bishop, D. y Mogford, K. (Eds).

Casanelles, D. C. (2010). Protocolo de seguimiento en el Síndrome de Williams.

Cassidy, S. (2005). *Management of genetic syndromes*.

Committee on Genetics: 2001. Health care Supervision for children with Williams Syndrome. *Pediatrics*.

Dilts, Morris, C.A. & Leonard. (1990). Hypothesis for development of behavioural phenotype in Williams syndrome.

Dutra, R. (2012). Copy number variation in Williams-Beuren syndrome: suitable diagnostic. 5:13.

Eronen, M. (2002). Cardiovascular manifestations in 75 patients with Williams syndrome.

Farran, E. (2006). Orientation coding: a specific deficit in Williams syndrome?

Fernández Moreno, C.J: 2005. "Un caso de síndrome de Williams- Beuren o facies de gnomo o duendecillo".

García Norell C, Rigau E, Artigas J, García C, Estévez A: 2003. Síndrome de Williams: Memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoconstructivas.

Garayzabál, E., Capó, M., Sampaio, A., fernández, M., Rangel, M., & Gonçalves, O. (2002). *DESEMPEÑO NARRATIVO EN DOS SUJETOS CON DEFICIENCIA COGNITIVA LEVE AFECTADOS*. Recuperado el 23 de 01 de 2015, de <http://www.um.es/lacell/aesla/contenido/pdf/8/garayzab.pdf>

Gorlin, J. (2001). Syndromes of the Head and the Neck.

IICS. (2007).

Kelley, K. (1990). Lenguaje intervention for children with Williamas syndrome.

Laurito, S. (2013). Detección de un Caso de Síndrome de Williams-Beuren por MLPA.

London Dysmorphology Data Base Neurogenetics. (7 de Febrero de 2007).
Obtenido de <http://www.amazon.ca/London-Dysmorphology-Database-Neurogenetics-combined/dp/0192686550>

Marks, Bihrlé, & Sabo. (1988). Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome.

Morris, C. L. (2006). Williams-Beuren syndrome: Research, evaluation and treatment.

Osborne, L. (2006). Scherer SW. Williams-Beuren syndrome diagnosis using fluorescence in situ hybridization.

Puente, A., Fernández, M. P., Alvarado, J., & Jiménez, V. (s/f). *Síndrome Williams: Una enfermedad rara con sintomatología contradictoria*. Recuperado el 08 de 01 de 2015, de publicaciones.konradlorenz.edu.co/index.php/rlpsi/article/.../342/143

Van Strien, L. V. (2005). Increased prevalence of left-handedness and left-eye sighting dominance in individuals with Williams-Beuren syndrome.

Vicari, B. D. (1996). Memory abilities in children with Williams syndrome.

Vicari, Carlesime, Brizzolara, D. & Pezzini. (1996). Short-term memory in children with Williams syndrome: A reduced contribution of lexical-semantic knowledge to word span.