

Universidad del Norte Santo Tomás de Aquino
Facultad de Ciencias de la Salud
Licenciatura en Terapia ocupacional



¿Cómo afecta la Epidermólisis Bullosa tipo distrófica en la vestimenta de miembros superiores? Estudio de caso

Autor: Benjamín Spinelli

Directora de Tesis: Lic. en T.O. Graciela Cabral

Asesora Metodológica: Dra. Ana Carolina Aymat

Tucumán 2017

Índice

Resumen.....	6
Introducción.....	7
Capítulo 1	8
Planteamiento del problema	8
Objetivos de investigación	9
Preguntas de investigación	9
Justificación.....	9
Capítulo 2	11
Antecedentes de investigación	11
Capítulo 3	15
Marco Teórico	15
Definiciones previas	16
Los subtipos más comunes, sus signos y síntomas	19
Complicaciones cutáneas y extracutáneas más comunes	20
Diagnóstico.....	21
Evaluación de niños con EB.....	21
¿Qué es lo que se tiene que observar?	22
Locomoción en el suelo.....	22
Traslado desde el suelo a la posición vertical.	22
Al caminar.....	22
Subir y bajar escaleras.....	23
Saltar desde el suelo con los dos pies.	23
Equilibrio al caminar.....	23
Escarar barras empotradas en la pared o escaleras.....	23
Lanzar y atrapar una pelota.	24
Ampollas y erosiones.	24
Contracturas.....	24
Mutilaciones y pseudosindactilia en los dedos de manos y pies.....	25
Ojos.	25
Habilidades motrices orales.	25

Juegos con pelota.....	25
La percepción táctil.	25
Desarrollo de las funciones de la mano	26
Desarrollo de la prensión	27
Evaluación de niños con EB.....	28
La independencia en la vida cotidiana y el uso de accesorios de ayuda	30
Evaluación de niños con EB.....	30
Rehabilitación de la mano.....	30
Fisiopatología de la mano.	30
Contracturas y deformidades.....	31
Los dedos.....	32
El pulgar.....	33
Las palmas y los arcos de las manos.	33
La muñeca.	34
Los espacios interdigitales.....	34
Causas de las contracturas y su relevancia en la vida cotidiana.	35
Cambios patológicos en las articulaciones causados por las contracturas.....	35
Intervención de la terapia ocupacional enfocada en el uso de férulas y vendajes para prevenir contracturas	36
Vendajes y guantes de compresión.	36
Las férulas como prevención de las contracturas.....	36
Tipos de férulas para la prevención de contracturas.....	37
Intervención de la terapia ocupacional direccionada al desarrollo de la percepción	37
Intervención de la terapia ocupacional enfocada a las actividades cotidianas y el uso de accesorios asistenciales.....	39
Vestirse y desvestirse.....	39
¿Qué es la terapia ocupacional?	40
Actividades básicas de la vida diaria	41
En las ABVD se encuentran.	41
¿Por qué se afecta la realización de estas actividades?.....	42
Colocación/quita de prendas de tronco superior	43
Vestido de prenda abierta.....	43
Desvestido de prenda abierta.....	43

Vestido de prenda cerrada.....	43
Desvestido de prenda cerrada.	44
Capítulo 4	45
Marco metodológico.....	45
Paradigma	46
Tipo de estudio.....	46
Descriptivo.....	46
No experimental:.....	46
Transversal:	46
Estudio de caso:	46
Variables 1: Comportamiento funcional	46
Variable 2: Actividades de la vida diaria-vestido y desvestido.	47
Definición operacional:	47
Variable 3: Abordajes desde la TO	49
Consideraciones éticas.....	49
Presentación de los instrumentos.....	49
Capítulo 5	50
Resultados	50
Contexto.....	51
Hallazgos	51
Descripción del caso según la evaluación general de la terapia ocupacional adaptada.....	51
Evaluación de actividades de la vida diaria vestido-desvestido.....	52
Intervenciones llevadas a cabo desde la terapia ocupacional.	55
Intervención terapéutica para la función de la mano.....	56
Intervención de la terapia ocupacional enfocada a las actividades cotidianas y el uso de accesorios asistenciales.....	56
Vestirse y desvestirse.	56
Intervención de la terapia ocupacional enfocada en el uso de férulas y vendajes para prevenir contracturas	56
Vendajes y guantes de compresión.	56
Tipos de férulas utilizadas para la prevención de contracturas.....	57
Capítulo 6	58
Discusión	58

Descripción del caso según la evaluación general de la terapia ocupacional.....	59
Capítulo 7	63
Conclusiones	63
Propuestas.....	66
Anexos.....	67
Anexo N°1: Evaluación general de terapia ocupacional	68
Anexo n°2: Evaluación de actividades de la vida diaria, vestido/desvestido	76
Anexo N°3: Datos sobre evaluación general de terapia ocupacional.....	81
Anexo n° 4: Datos sobre la evaluación de actividades de la vida diaria, vestido/desvestido	89
Bibliografía	93

Resumen

La siguiente investigación se propuso conocer de qué manera afecta la epidermólisis bullosa (EB) tipo distrófica en la vestimenta del tren superior de un niño que padece dicha enfermedad. Se realizó un estudio de caso descriptivo, de corte transversal, desde un enfoque cuantitativo. Para recoger información se utilizaron dos evaluaciones adaptadas. En cuanto a los resultados, relacionados al comportamiento funcional en el área motora, las articulaciones y pliegues cutáneos presentan adherencias. La piel está lesionada con poca elasticidad y distensibilidad, con tejido retráctil no funcional en lugar de cicatriz. Respecto a la alineación ósea, se encuentra alterada. En la mano se destacan contracciones que comienzan desde zona distal a proximal y posición de garra. El movimiento es tipo en bloque en ambas manos. En el área sensoperceptiva se encuentran alteraciones en la localización del estímulo, discriminación de 2 puntos, estereognosia y grafestesia. En cuanto al área cognoscitiva no se observan alteraciones ni disfunciones. El área intrapersonal e interpersonal se encuentra sumamente afectada. Se lo categorizó al niño como independiente en vestido de tronco superior y como dependiente en desvestido de tronco superior. A su vez, se desarrollaran estrategias utilizadas desde la intervención de la terapia ocupacional como ser minitrampolín, hamacas con plataformas y objetos situados en el suelo. Se confeccionó una férula de uso nocturno y vendajes para sus miembros superiores. Concluyendo, es importante que el terapeuta ocupacional intervenga, participe, se involucre, conozca y haga conocer adecuadamente las necesidades y carencias que hoy se observan en pacientes con EB.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa - Actividades de la vida diaria - Conducta motora-
Terapia Ocupacional - Niño

Introducción

En esta investigación se abordó el tema ¿Cómo afecta la Epidermólisis Bullosa tipo distrófica en la vestimenta de miembros superiores? Estudio de caso.

Esta patología es relevante ya que es muy poco frecuente y, por lo tanto, es fácil caer en improvisaciones a la hora de diagramar un plan terapéutico. El origen de la EB es una serie de anomalías genéticas que producen una alteración de las proteínas que intervienen en la unión de la dermis y la epidermis. Estas alteraciones se traducen en fragilidad cutánea y tendencia a formar ampollas que posteriormente se convertirán en úlceras cutáneas. La EB no es infecciosa ni contagiosa. Al tratarse de una enfermedad genética no existen factores de riesgo externos para evitarla. Se transmite tanto como factor dominante como recesivo, dependiendo de si los padres la padecen o son portadores sanos.

La terapia ocupacional interviene a través de abordajes que estimulen una correcta conducta motora sobre todo en los miembros superiores, para así poder lograr actividades básicas y esenciales como ser la colocación o quita de vestimentas, poder tomar un tenedor y llevárselo a la boca o simplemente tomar un vaso de agua de manera independiente. A su vez, se busca adaptar el entorno o recursos que tiene el paciente con EB, en este caso en su vestimenta de tronco superior.

Los objetivos de este estudio fueron: describir el comportamiento funcional de un niño con ED; determinar las limitaciones que presenta en la vestimenta como componente de las actividades de la vida diaria y describir los abordajes realizados por el TO interviniente para superar las limitaciones identificadas en la colocación de la vestimenta.

Se realizó un estudio de caso descriptivo, de corte transversal desde un enfoque cuantitativo. El trabajo de campo se realizó en un consultorio privado ubicado en Yerba Buena, Tucumán, desde julio hasta octubre de 2017.

Es importante que la comunidad profesional tome conciencia del impacto que genera en un paciente con EB el poder lograr independencia en actividades tan básicas en el ser humano, como ser alimentación o vestimenta. Cambia mucho la perspectiva de vida de un paciente que puede lograr autonomía aunque sea en pequeñas cosas.

Capítulo 1

Planteamiento del problema

Objetivos de investigación

1. Describir el comportamiento funcional de un niño con EB.
2. Determinar las limitaciones que presenta un niño con EB tipo distrófica, en la vestimenta, como componente de las actividades de la vida diaria.
3. Describir los abordajes realizados por el TO interviniente para superar las limitaciones identificadas en la colocación de la vestimenta.

Preguntas de investigación

1. ¿Cómo es el comportamiento funcional de un niño con EB?
2. ¿Cuáles son las limitaciones que presenta un paciente con EB tipo distrófica en la vestimenta?
3. ¿Cuáles son los posibles abordajes desde la TO para lograr de forma independiente la vestimenta?

Justificación

Resulta de gran importancia explorar sobre este tema debido a la falta de conocimientos que hay sobre esta patología en el campo de la TO. Se hace difícil poder desarrollar un abordaje a pacientes con EB debido al poco porcentaje de pacientes con dicha patología.

La EB distrófica recesiva (EADR) es una de las formas más frecuentes y graves de las epidermólisis ampollosa (EA). La EA es un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias de la piel, caracterizado por la facilidad para la formación de ampollas y erosiones tras mínimos traumatismos mecánicos o térmicos. Tradicionalmente se distinguen tres tipos según la localización del despegamiento: intraepidérmicas o simples, junturales y dérmicas o distróficas. Éstas se deben a mutaciones en alguno de los 10 genes que codifican para las 7 proteínas responsables del anclaje de la epidermis a la dermis.

Se estima una prevalencia para la EA de 19/millón, y la prevalencia de los portadores es de 1/333. Específicamente para la EADR es de 1/250.000-300.000 (Pfundner y col., 2003).

Este estudio será útil para todas aquellas personas que están en contacto o trabajan con pacientes que presentan EB: padres, educadores y sobre todo terapeutas ocupacionales.

Esta investigación se propone describir el comportamiento funcional de un niño con E B y determinar las limitaciones que presenta en la vestimenta como componente de las

¿Cómo afecta la Epidermólisis Bullosa tipo distrófica en la vestimenta de miembros superiores? Estudio de caso.

Autor: Benjamín Spinelli

actividades de la vida diaria. Por otro lado, describir los abordajes realizados por el TO interviniente para superar las limitaciones identificadas en la colocación de la vestimenta.

Capítulo 2

Antecedentes de investigación

Título: Explorando la participación ocupacional en niños con Epidermólisis Bullosa integrados al sistema educacional chileno.

Autores: Aubert, J., Berenguer, L., Cofre, M. J., Leyton, C., González, A. y Sepulveda, R.

Año de documentación: Agosto de 2013.

Lugar: Chile

El presente estudio explora la participación ocupacional en el área de educación de niños con Epidermólisis Bullosa (E.B.) en sus tipos *distrófica* y *de la unión*, los cuales, dada su condición de salud general son considerados como estudiantes con necesidades educativas especiales (NEE).

Con el objetivo de conocer si la integración es satisfactoria y cuenta con los apoyos necesarios, se realiza mediante un estudio de tipo exploratorio cualitativo, un análisis de tres casos según criterios de inclusión establecidos. A través de un análisis pragmático de los datos obtenidos durante el trabajo de campo se realiza el perfil ocupacional inicial del niño (S.C.O.P.E.), instrumento propio del Modelo de Ocupación Humana, desprendiéndose de éste conclusiones, que se estructuran en base al mismo modelo.

La importancia y relevancia de estudiar esta temática está dada por la pertinencia de la intervención y el aporte que la TO puede brindar a las personas con E.B., que si bien desde el punto de vista epidemiológico tiene una baja incidencia en la población general, quienes la padecen requieren de un abordaje multidisciplinar e integral, dado por la complejidad de la condición de salud y el impacto que esta provoca en todas las áreas de la ocupación.

Título: calidad de vida en pacientes con epidermólisis bullosa

Autor: Río García, C. D.

Año de documentación: 2015

Lugar: España

Las enfermedades raras son enfermedades parcialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Debido a estas características y el abordaje de las mismas, se pone de manifiesto la necesidad de realizar un planteamiento global donde estén incluidos todos los aspectos de prevención, diagnóstico, tratamiento,

investigación, formación y sensibilización con el fin de mejorar la calidad de vida de estas personas y sus cuidadores, recibiendo las ayudas necesarias para poder afrontar este problema, sin olvidar que la formación de los profesionales sanitarios es imprescindible para mejorar la calidad asistencial de estos pacientes. El objetivo de este trabajo fin de grado se centra en la evaluación de los aspectos que se ven comprometidos en relación a la calidad de vida de las personas que padecen epidermólisis bullosa o ampollosa, y a la de su entorno. España presenta 255 casos registrados, cuya calidad de vida se ve afectada, no sólo por los signos y síntomas propios de la enfermedad, si no también, por la falta de formación e información que se tiene de la misma, lo que acarrea diversos problemas sanitarios y sociales, por lo que es preciso identificar cada uno de ellos. Para poder lograr este objetivo hemos llevado a cabo una investigación de tipo documental basada en la revisión y el análisis bibliográfico.

Título: Estrés y calidad de vida en pacientes con Epidermólisis Ampollar.

Autor: Reyna Medina, J. Á., González Ramírez, M. T. y Salas Alanís, J. C.

Fecha de aceptación: Enero, 2016.

Lugar: Monterrey, México

El presente artículo tiene el objetivo de comparar el grado de estrés en personas con epidermólisis bullosa (EB) respecto a otras enfermedades crónicas, explorar la relación entre edad (tiempo con la enfermedad) y el estrés en personas con EB, así como evaluar la calidad de vida de estos pacientes. Se trata de un estudio descriptivo en el que se utilizaron cuestionarios de autoinforme. Se aplicó la escala de estrés percibido y la versión en español del Dermatology Life Quality Index (DLQI) a 18 personas con epidermólisis bullosa (simple, de unión y distrófica), con edades entre 14 y 58 años, quienes pertenecen a la asociación DEBRA México. Los principales resultados encontrados fueron la correlación entre estrés y edad, negativa y significativa ($r = -.601$; $p = .008$). Respecto a la calidad de vida, únicamente cuatro sujetos alcanzan los puntajes para ser clasificados en la categoría de “mucho efecto en la vida del paciente”, y ninguno de los participantes llega a la categoría más alta de efecto en la calidad de vida. La media en el nivel de estrés fue de 21.67 (DE=6.54) y la mediana obtenida fue de 23. Se concluye que como los participantes en el estudio pertenecen a una asociación dedicada a atender a personas con epidermólisis bullosa, éste puede ser un factor que beneficia tanto en la calidad de vida como en el estrés percibido.

¿Cómo afecta la Epidermólisis Bullosa tipo distrófica en la vestimenta de miembros superiores? Estudio de caso.

Autor: Benjamín Spinelli

Además, la correlación entre estrés y edad sugiere que conforme pasa el tiempo se van adaptando a las complicaciones de la enfermedad.

Capítulo 3

Marco Teórico

Definiciones previas

Definición Bulla (latín) f: Ampolla; erupción cutánea primaria; cavidad llena de líquido que se eleva por encima del nivel normal de la piel; causada por una simple separación entre las capas de la piel, por lo general con sólo un compartimiento de un mínimo de 5 mm. La diferenciación se realiza de acuerdo a la localización y la causa: ampolla subcórnea (por debajo de la córnea), ampolla intraepidérmica (en la epidermis), ampolla subepidérmica (entre la epidermis y la dermis), ampolla acantolítica (en la epidermis, causada por la rotura de las estructuras celulares), ampolla inflamatoria (causada por toxicidad, reacciones inflamatorias, alérgicas, etc.), ampolla mecánica (debido a una lesión mecánica de la epidermis), ampolla actínica (debido a la exposición al sol, por ejemplo *hidroavacciniforme*), ampolla espontánea (por ejemplo, penfigoide ampollar) (Pschyrembel, 2012). *Epidermolisis:* “Separación y desarrollo de ampollas en la unión dermoepidérmica (por ejemplo, bullosa adquirida, formas de la epidermolisis bullosa hereditaria y penfigoide ampollar) o intraepidérmica (por ejemplo, pénfigo común)” (Pschyrembel, 2012, p. 597).

Epidermolisis bullosa (EB): La EB es una enfermedad cutánea hereditaria en la que la piel de la persona afectada es susceptible a la formación de ampollas. La piel puede ser tan sensible como las alas de una mariposa. En esta enfermedad congénita poco frecuente existe una tendencia a la aparición de ampollas en la piel al sufrir lesiones menores. En ciertos casos, una simple presión o una suave fricción son suficientes por sí solas para provocar la formación de ampollas. Dependiendo del tipo de EB, la formación de ampollas también puede afectar a las membranas mucosas, especialmente en la boca y el esófago. La causa de esta fragilidad de la piel y de las membranas mucosas es una mutación en ciertos genes. Las mutaciones se encuentran en los genes de las proteínas estructurales de la zona de la unión dermoepidérmica. Normalmente, estas proteínas mantienen unidas a las capas de la piel, pero en este caso su funcionamiento es deficiente o defectuoso. Dependiendo de la forma, número y localización, existe un amplio espectro de formas clínicas, las que pueden variar de ampollas individuales en las plantas de los pies o en las palmas de las manos a la aparición generalizada de ampollas en todo el cuerpo y al desarrollo de graves complicaciones sistémicas. El cuadro clínico, su progresión, pronóstico y el curso de la enfermedad, así como el tratamiento, pueden variar considerablemente. Actualmente no existe tratamiento para la causa de la enfermedad (Laimer y col. 2008; Netzwerk, 2009).

Patología de la EB: En principio, la clasificación de las tres formas principales de la EB hereditaria se realiza de acuerdo al nivel de formación de ampollas en la piel. Los niños con EB son conocidos como *niños piel de mariposa*.

EB simple (EBS): Formación de fisuras en la capa basal de queratinocitos.

EB de la Unión (JEB - del inglés Junctional EB): Presenta una separación en la lámina lúcida a lo largo de la membrana basal.

EB Distrófica (DEB): Presenta una disociación dermolítica de la cohesión debajo de la lámina densa de la membrana basal (Laimer y col., 2008; Netzwirk, 2009).

Existen subtipos dentro de cada uno de los tipos principales de la enfermedad. Además de las formas hereditarias, también existe una forma adquirida, conocida como EB adquirida, que es una afección autoinmune extremadamente rara (Laimer y col., 2008).

EB Simple (EBS): Es la forma más común de la enfermedad, siendo casi completamente de origen autosómico dominante. La forma progresiva es generalmente leve, usualmente con una mayor formación de ampollas en la infancia aunque puede continuar durante toda la vida. La curación de las ampollas intraepidérmicas, normalmente, se da sin cicatrices o atrofia de la piel. Las ampollas aparecen principalmente en zonas expuestas, tales como manos, pies, codos, rodillas, etc., especialmente en los meses de verano. Las uñas, boca, membranas mucosas y dientes no se ven afectados, como sí puede suceder en las otras formas de la EB (Netzwirk, 2009).

EB de la Unión (JEB): Esta forma de la enfermedad es de herencia autosómica recesiva, presentando una separación a lo largo de la lámina lúcida de la membrana basal, lo que resulta en una falta de cohesión entre la epidermis y la dermis.

Dependiendo de la severidad de la JEB, la progresión de la enfermedad puede variar de una mínima formación de ampollas a complicaciones potencialmente fatales. Por lo general las ampollas se curan sin dejar cicatrices, las que sí pueden existir en caso de infecciones secundarias, lo que puede también resultar en una atrofia de la piel ante un nuevo avance de la enfermedad. Normalmente, esta atrofia cutánea se presenta en manos, codos, pies y rodillas, pudiendo también presentar cambios distróficos en las uñas. También se pueden encontrar anomalías en los dientes, alopecia y pigmentación residual (Netzwirk, 2009).

Tabla N°1: EB simple (EBS).

Forma principal	Subtipos más comunes	Tipo de transmisión hereditaria	Gen mutado	Signos y síntomas
EB simple (EBS) Ampollas causadas por la citólisis de queratinocitos basales	EBS localizada (Weber-Cockayne) (EBS-loc)	AD	Queratina 5, 14	Ampollas y erosiones cutáneas, principalmente en palmas y plantas y especialmente en el verano
	EBS generalizada, otros (Koebner) (EBS-gen. otro)	AD	Queratina 5, 14	Ampollas y erosiones cutáneas generalizadas en todas las extremidades.
	EBS de Dowling-Meara (EBS-DM)	AD	Queratina 5, 14	Ampollas, erosiones cutáneas y tejidos granulados generalizados. Hiperqueratosis palmoplantar, distrofia ungueal, cicatrización atrófica inclusive en la mucosa oral.
	EBS recesiva (muy rara)	AR	Queratina 14	Ampollas y erosiones cutáneas generalizadas. Hiperqueratosis palmoplantar, distrofia ungueal, cicatrización atrófica.
	EBS-Ogna (muy rara)	AD	Plectina	Ampollas y erosiones cutáneas. Distrofia ungueal.
	EBS con distrofia muscular (EBS-DM) (muy rara)	AR	Plectina	Ampollas y erosiones cutáneas. Distrofia ungueal. Distrofia muscular progresiva que aparece entre el nacimiento y la cuarta década de vida.

Fine y col., (2008); Laimer y col., (2003).

EB Distrófica (DEB): Esta forma de la enfermedad es principalmente autosómica recesiva. Por lo general se observan cicatrices porque la formación de ampollas se da por debajo de la lámina densa, donde se encuentran los vasos sanguíneos y los nervios. Debido a ello las ampollas pueden ser muy profundas, contener sangre y ser dolorosas. La formación de ampollas se produce como resultado de una lesión, aunque puede a veces ser espontánea. Los signos clínicos pueden variar considerablemente. Las cicatrices, quistes de milium (pequeños quistes blancos), la distrofia ungueal y/o la pérdida de uñas son elementos típicos en esta forma de la enfermedad. Por lo general, también se desarrolla una contractura de los flexores de los dedos y una restricción de la abducción del pulgar. La pseudosindactilia puede desarrollarse debido a la fusión de los dedos en pies y manos. En casos extremos, los dedos pueden incluso estar casi totalmente unidos. A menudo se encuentran, también, mutilaciones en los dedos de manos y pies. La verdadera causa de la pseudosindactilia y de las mutilaciones es aún desconocida. Las membranas mucosas (especialmente en la boca y los tractos gastrointestinal y urogenital) también se ven afectadas en la DEB. La gravedad de la enfermedad varía de acuerdo al subgrupo, de leve (por lo general en la forma dominante) a un estado grave con una reducida expectativa de vida (RDEB severa generalizada, Hallopeau-Siemens).

Adicionalmente pueden presentarse otras complicaciones, como ser deformidades en los dientes, crecimiento defectuoso del cabello, anemia, una tendencia a la aparición de carcinomas de células escamosas (luego de la adolescencia temprana) y un retraso del crecimiento (Netzwerk, 2009; Pschyrembel, 2012).

Los subtipos más comunes, sus signos y síntomas

Tabla N°2: Los subtipos más comunes de EB.

EB de la Unión (JEB) Separación de la unión de la lámina lúcida	JEB de Herlitz (JEB-H)	AR	Laminina-332	Ampollas con cicatrices atróficas, erosiones cutáneas granuladas crónicas, distrofia de la base ungueal, pérdida de uñas, fragilidad de la mucosa oral, hipoplasia del esmalte dental, granulación y cicatrización en los tejidos de las vías respiratorias, falta de desarrollo. La muerte es usual dentro del primer año de vida.
	JEB No-Herlitz (JEB-nH)	AR	Laminina-332, Colágeno tipo XVII	Ampollas, erosiones cutáneas y tejidos granulados, cicatrización atrófica, alopecia cicatricial, pérdida de uñas.
	JEB con atresia pilórica (JEB-PA)	AR	Integrina $\alpha\beta 4$	Usualmente ampollamiento severo, erosiones cutáneas, tejido granuloso. Atresia pilórica congénita (obstrucción del píloro, la parte baja del estómago)
EB distrófica (DEB) Separación dermolítica	DEB dominante (DDEB)	AD	Colágeno tipo VII	Ampollas, erosiones cutáneas, miliaria;
debajo de la lámina densa				cicatrices atróficas (especialmente en las extremidades), distrofia ungueal y pérdida de uñas.
	DEB recesiva severa generalizada (Hallopeau-Siemens) (RDEB-sev gen)	AR	Colágeno tipo VII	Ampollas, erosiones cutáneas y tejidos granulados, cicatrización atrófica, alopecia cicatricial, pérdida de uñas, deformidades cicatriciales en manos y pies (pseudosindactilia, contracturas); fragilidad y cicatrización de la mucosa oral y microstomia.
	RDEB generalizada no Hallopeau-Siemens (RDEB-gen otro)	AR	Colágeno tipo VII	Ampollas, erosiones cutáneas y tejidos granulados, cicatrización atrófica, pérdida de uñas y atrofia ungueal; fragilidad y cicatrización de la mucosa oral.

Fine y col., (2008); Laimer y col., (2003).

Complicaciones cutáneas y extracutáneas más comunes

Tabla N°3: Complicaciones cutáneas y extracutáneas más comunes

Usualmente en casos de:	Complicaciones cutáneas		Estrategias terapéuticas (resumen)
RDEB-sev gen; RDEB gen, otras; a veces en JEB-nH y DDEB	Carcinoma de células escamosas	Suelen ser múltiples y agresivos, generalmente con una mala respuesta a la quimioterapia y radioterapia.	Examen cuidadoso y constante de heridas clínicamente sospechosas y que no sanen. Ablación temprana e intervención quirúrgica.
Todos los subtipos, especialmente en JEB-nH	Lesiones pigmentadas	Muy amplias, de color marrón claro u oscuro, a veces en la forma de lunares negros ocasionalmente unidos a una ampolla. Se vuelven más claros con la edad. Características clínicas e histopatológicas similares a las de un melanoma, aunque sin desarrollos malignos conocidos.	Exámenes regulares. De ser necesario, estudios histológicos de lesiones sospechosas (incluso en caso de ser múltiples).
RDEB	Melanoma	Riesgo aumentado en la niñez, incluso sin lesiones previas.	Exámenes regulares. De ser necesario, estudios histológicos de lesiones sospechosas (incluso en caso de ser múltiples).
RDEB-sev gen; raramente en JEB, DDEB y EBS	Pseudosindactilia	Deformidad de los dedos de pies y manos. Atrofia dactilar, contractura de los pulgares y articulaciones entre falanges y entre el metacarpo y las falanges. Deformidades y pérdida funcional parcial o total	Intervención quirúrgica, fisioterapia (incluyendo el uso de férulas nocturnas).
		de manos y pies. Significativa tendencia a recidivas postoperatorias (necesidad de repetir cirugías cada 5 años).	
Usualmente en casos de:	Manifestaciones extracutáneas		
JEB, DEB	Dientes y tracto gastrointestinal	Hipoplasia del esmalte dental (JEB), displasia dental, caries exoesivas, microstomía (boca pequeña) (DEB), pérdida prematura de dientes, constricción esofágica y anal (DEB), disfagia (DEB), constipación crónica, defecación dolorosa, crecimiento deficiente.	Higiene dental cuidadosa, ortodoncia, dilatación repetida del esófago (DEB), asesoramiento nutricional, regulación del movimiento intestinal, gastrostomía.
JEB, raramente en RDEB	Tracto respiratorio	Edema de las mucosas, ampollas, erosiones, cicatrices, ronquera, estenosis de la laringe, obstrucción respiratoria aguda.	Traqueotomía, corticosteroides, antibióticos.
JEB, RDEB	Ojos	Erosión corneal, cicatrices corneales, simblefaron (adhesión de uno o ambos párpados al globo ocular), falta de fluido lacrimal debido a las adhesiones, blefaritis (inflamación de los párpados), estenosis de los ductos lacrimales, deficiencia visual.	Gotas oftálmicas, analgesia, cirugía.
JEB, DEB	Tracto urogenital	Disuria, hematuria, estenosis, obstrucción. Reflujo vesicouretral, hidronefrosis, hipertensión renal, urosepsis, glomerulonefritis, amiloidosis, deficiencia renal.	Medición regular de la presión arterial y análisis de orina. Evitar instrumentación cuando no sea estrictamente necesario. Cateterismos, cistoscopia, dilatación uretral, meatotomía, hemodiálisis, diálisis peritoneal.
Todas las formas severas de la enfermedad	Metabolismo y síntomas generales	Pérdida de nutrientes y proteínas debido a las áreas sin piel. Metabolismo catabólico con una creciente necesidad de calorías. Deficiencias nutricionales. Crecimiento retardado, sanación deficiente de heridas. Salud deficiente, infecciones repetidas, anemia crónica.	Optimización de la nutrición oral. Terapia de sustitución de apoyo. Alimentación por gastrostomía.

(Fine y col., 2009; Laimer y col., 2008).

Diagnóstico

La gran importancia del diagnóstico radica en que los cambios a nivel molecular se correlacionan con los síntomas, curso y pronóstico de la enfermedad. Un diagnóstico preciso permite predecir el futuro de la persona afectada y planificar estrategias de adaptación y tratamiento para mejorar su calidad de vida. El procedimiento de diagnóstico comienza con la elaboración de una historia clínica precisa y un examen físico. La historia familiar es especialmente importante para determinar si la enfermedad cutánea formadora de ampollas tiene antecedentes en familiares consanguíneos (Netzwerk, 2009). Además de la historia clínica y el examen físico, se deben realizar dos procedimientos diagnósticos especiales, a saber:

- Mapeo antigénico
- Análisis de la mutación

En los últimos años se han llevado a cabo intensas investigaciones en terapia génica con el objetivo de encontrar una cura para la causa de la enfermedad. Aunque se han logrado avances sustanciales, en la actualidad sólo se tiene disponible tratamientos exclusivamente sintomáticos. Dichos tratamientos incluyen la prevención o reducción de la formación de ampollas mediante el uso de medidas de protección en la vida cotidiana. Otras complicaciones pueden reducirse mediante una nutrición adaptada, siendo a veces necesario realizar una gastrostomía endoscópica percutánea (PEG). El manejo profesional de las heridas también puede aliviar el dolor del paciente (Laimer y col., 2008). A veces puede ser necesaria una intervención quirúrgica para separar las uniones que se forman entre los dedos de pies y manos (pseudosindactilia). Tras esta intervención, la TO permite recuperar la máxima movilidad e independencia posibles. Es importante saber que la complejidad de la enfermedad requiere la intervención de un equipo interdisciplinario.

Evaluación de niños con EB

Lo mejor es ofrecerle al niño un ambiente con juegos adecuados en el que pueda jugar y ejercitarse de acuerdo a su edad y de la manera más normal posible, para así poder observarlo y evaluarlo. Lo ideal es una habitación con espacio suficiente para que pueda moverse libremente. Para minimizar el riesgo de que se caiga o golpee, el ambiente debe tener pocos muebles y los que haya no deben tener bordes agudos. Las colchonetas proporcionan una buena superficie para hacer equilibrio, juegos con pelotas y otros, ya que reducen la presión sobre las dolorosas ampollas que pueda tener. Estas colchonetas no son

adecuadas, sin embargo, para que gateen o se arrastren sobre ellas debido a su excesiva fricción, lo que genera la formación de ampollas. Un piso de parquet liso o colchonetas firmes revestidas con algún material liso son más adecuados. Antes de comenzar, el niño debe ser examinado para ver si tiene ampollas o heridas abiertas. Debe preguntárseles a los padres si la remoción de los vendajes es dolorosa y complicada. Se debe tener en cuenta que el dolor, en lugares particularmente prominentes, como rodillas, codos, abdomen, empeine y planta de los pies, puede dar lugar a tácticas de evasión del dolor en determinados movimientos o tareas.

¿Qué es lo que se tiene que observar?

(Al estar sentado)

¿De qué manera el niño llega a la posición sentada? ¿Cómo se sienta? ¿Se endereza a partir de la cadera, del tronco, de la cabeza? Observar su estabilidad al estar sentado. ¿Puede variar las posiciones al estar sentado? ¿Usa los brazos mientras está sentado? Hay que prestar atención a la coordinación entre las dos manos y entre los ojos y las manos.

Locomoción en el suelo.

(Por ejemplo, al gatear siguiendo una pelota)

¿De qué manera el niño se mueve? ¿Se arrastra, se desliza sobre la cola, gatea? ¿Usa los miembros de forma alternada? ¿Muestra signos de tomar una cierta posición en particular para aliviar el dolor? ¿Descansa el peso del cuerpo en un sólo lado?

Traslado desde el suelo a la posición vertical.

- ¿El niño se arrodilla al intentar pararse con la ayuda de un mueble?
- ¿Ha desarrollado algún método alternativo para pasar a la posición vertical?

(por ejemplo: a partir de la posición cuadrúpeda, o empujándose hacia arriba apoyando la cola contra la pared).

Al caminar.

- Marcha (sostiene el peso sobre los pies/posturas de alivio/posicionamiento de los pies, de la cadera, de la cabeza/ancho de la marcha/seguridad postural/balanceo de los

brazos/transferencia del peso del talón a la parte anterior del pie/superación de obstáculos/detención voluntaria/cambio de dirección/recoge objetos del suelo).

Subir y bajar escaleras.

- ¿Lo hace de a un escalón por vez o con pasos alternados?
- ¿Se sujeta de algo?

Saltar desde el suelo con los dos pies.

- ¿Consigue saltar con ambos pies? (desde el piso/desde una colchoneta o cama elástica).
- Timing, coordinación de piernas y brazos al saltar.
- Estabilidad al aterrizar.

Equilibrio al caminar.

Al caminar sobre una alfombra suave, sobre una tabla de equilibrio o sobre cojines blandos o bolsas de arena, observe lo siguiente:

- Equilibrio, estabilidad, movimientos compensatorios.
- ¿El niño muestra movimientos compensatorios excesivos al mantenerse de pie contra la fuerza de gravedad? ¿Muestra una necesidad creciente de mantener el equilibrio cuando está sobre una superficie inestable, tal como una estera de espuma?
- Velocidad de locomoción.
- Calidad de la locomoción.

Escalar barras empotradas en la pared o escaleras.

- Posición de las caderas, tronco y cabeza al subir.
- ¿Escala de a un escalón por vez o con pies alternados?
- Propiocepción (posicionamiento consciente de las extremidades sin control visual).
- Coordinación de las extremidades superiores e inferiores.

- Oposición del pulgar (siempre y cuando no haya deformidades en la mano) al sujetarse de las barras.

- Al lograr altura... ¿Se lo ve cuidadoso/asustado/confiado?
- ¿Evalúa sus propias capacidades?
- ¿Evalúa el peligro?

Lanzar y atrapar una pelota.

- Estabilidad al atraparla y arrojarla.
- Timing y coordinación entre las dos manos al atrapar la pelota.
- Capacidad para apuntar y regular la fuerza al lanzar.

Ampollas y erosiones.

Las ampollas pueden tener una influencia en el rendimiento, especialmente en tareas realizadas desde la posición de decúbito ventral (por ejemplo, posición de decúbito ventral extendida) o en cuatro patas (por ejemplo, prueba del reflejo tónico del cuello). El desempeño de tareas para el sistema vestibular (por ejemplo, la prueba de extensión del brazo de Schilder) también puede verse afectada por la presencia de ampollas en las plantas de los pies. Del mismo modo, otras actividades, tales como pararse en un pie o saltar, pueden causar problemas. Se puede lograr algún alivio llevando a cabo dichas actividades sobre una colchoneta, pero se debe tener siempre en cuenta que una superficie de apoyo blanda requiere un mayor rendimiento vestibular que un piso duro. Puede ser prudente no realizar ciertas actividades para evitar la formación de ampollas y el dolor. Para muchos niños, saltar en un pie puede ser una exigencia demasiado intensa.

Contracturas.

Al evaluar reacciones tónicas posturales o de apoyo, cualquier contractura o desequilibrio de la función muscular en las rodillas, caderas, tronco y cuello debe ser tomada en consideración. La pronación y supinación completa pueden verse afectadas por contracturas, las cuales deben ser consideradas al evaluar la diadoquinesis. La evaluación de la flexión lenta de los brazos hacia los hombros y el regreso a su extensión completa, que

es uno de los criterios a evaluar, puede estar limitada en niños con EB por alguna restricción en la extensión del codo.

Mutilaciones y pseudosindactilia en los dedos de manos y pies

Los niños con mutilaciones, pseudosindactilia y contracturas en las manos, resultantes de la RDEB-HS (DEB recesiva de Hallopeau-Siemens), tienen muy severas limitaciones en el movimiento de los dedos (Laimer y col., 2003). La prueba de la oposición del pulgar contra el dedo mayor es a menudo imposible de realizar. Las deformidades del pie y dedos del pie unidos, especialmente cuando el pulgar está afectado, tienen una gran influencia en la estabilidad y en el equilibrio del niño al estar de pie o al caminar.

Ojos.

Los niños con JEB y DEB pueden sufrir complicaciones con afectación ocular. Al evaluar el movimiento ocular, el seguimiento de un objeto en movimiento puede verse afectado por las cicatrizaciones que puedan haberse formado en el pasado (Laimer y col., 2003). Estos niños también pueden presentar inflamación e hipersensibilidad a la luz.

Habilidades motrices orales.

Algunos niños con DEB y JEB pueden presentar microstomía (boca pequeña) y adherencias en la lengua y encías (Laimer y col., 2003), de manera que la observación de los movimientos de la lengua y labios puede verse restringida.

Juegos con pelota.

Para evitar lesiones, utilice un balón inflable al realizar tareas con una pelota.

La percepción táctil.

La observación clínica no suele prestarle mucha atención a la percepción táctil. Las siguientes son algunas opciones para este tipo de evaluación:

- Localización del tacto en las manos: El terapeuta toca diferentes lugares de la mano del niño con un pincel suave. Manteniendo los ojos cerrados, el niño debe señalar el lugar donde el pincel ha tocado su mano.

Los valores estandarizados de esta prueba se pueden obtener en la sección de *Localización dactilar* del Miller Assessment for Preschoolers - MAP (Evaluación de Miller para niños en edad preescolar).

- Discriminación de dos puntos en las manos (utilizable a partir de los 6-7 años de edad): Utilizando una herramienta con dos puntos de toque con diferentes espaciamentos, el terapeuta toca los dedos o la palma de la mano del niño mientras éste mantiene sus ojos cerrados. El niño debe ser capaz de sentir el contacto y decir si se trata de uno o dos puntos de toque. El valor estándar en la punta del dedo índice es de 2-5 mm, mientras que en la falange proximal es de 6-10 mm (Waldner Nilsson, 2009).
- Discriminación de texturas: El niño sostiene dos pequeños bloques, uno en cada mano, donde cada bloque tiene diferentes superficies. Con los ojos cerrados, el niño debe decir si las texturas de los dos bloques son iguales o diferentes.
- Estereognosis: Con los ojos cerrados, el niño siente objetos de uso cotidiano dentro de una bolsa, tales como un lápiz, una bolita, una cuchara o una pieza de Lego. El niño debe nombrar al objeto o indicar un objeto semejante que está sobre la mesa. A partir de los 5 años de edad se pueden utilizar formas tales como un cubo, un prisma triangular, una estrella o una luna para evaluar las crecientes habilidades del niño. Se pueden emplear los valores normalizados de la sección *Estereognosis* del MAP. En niños con edades comprendidas entre 4.0 y 8.11 años se puede utilizar la Percepción Manual de Formas del Test de Integración y Praxis Sensorial (SIPT).

La discriminación precisa de superficies, formas y estructuras de objetos. Es una habilidad que requiere la coordinación de los sentidos táctil y propioceptivo.

Desarrollo de las funciones de la mano

Según Prinz (2009), las manos se utilizan para hacer contacto con otras personas, realizar tareas y satisfacer necesidades cotidianas. Ellas juegan un importante papel, tanto en la vida profesional como en las actividades recreativas, por lo que una buena prensión influye en muchas áreas de la vida diaria y en los diferentes roles que una persona pueda tener. La maduración de la prensión comienza a una edad muy temprana y puede verse severamente limitada por la EB. En consecuencia, este aspecto es algo especialmente importante desde el punto de vista de la terapia ocupacional. A continuación se ofrecerá un resumen del desarrollo de la prensión para entender un poco mejor de qué se trata.

Desarrollo de la prensión

1 mes de edad: Las manos de un recién nacido poseen, por lo general, una ligera flexión. Al tocar las palmas de las manos se estimula el reflejo de prensión, los dedos se abren y se cierran de forma descoordinada.

2-4 meses: Aparece el agarre a la estimulación táctil. El bebé sostiene firmemente cualquier cosa que se le ponga en la mano y agarra las cosas que encuentra en su entorno inmediato. Aproximadamente, a los 2 meses, el bebé presenta un agarre de tipo cubital-palmar. El desarrollo de la prensión continúa siendo radial, con el antebrazo en pronación.

4-6 meses: Se da el agarre palmar radial. El objeto se fija contra la palma de la mano con todos los dedos flexionados y con el pulgar abducido. El niño juega con sus manos y dedos y se los lleva a la boca. Se desarrolla así la coordinación entre el ojo y la mano y entre la mano y la boca. El bebé intenta alcanzar objetos, en un primer momento con ambas manos, luego con una. Aproximadamente, a partir de los 5 meses de edad, también puede agarrar objetos cuando el brazo está en supinación. A partir de los 6 meses el bebé deja caer objetos intencionalmente.

7-9 meses: El bebé se vuelve más hábil con sus manos. Pasa objetos de una mano a la otra a nivel de la línea media del cuerpo y consigue sostener un objeto diferente en cada mano simultáneamente. Se da el agarre de pinza lateral (como al agarrar una llave). El niño sostiene pequeños objetos entre la yema del pulgar extendido y la cara lateral del dedo índice; no hay oposición.

10-12 meses: El agarre en pinza pulgar-digital se presenta en este período. El niño agarra pequeños objetos oponiendo el pulgar contra el dedo índice. La articulación metacarpofalángica (MCF) del dedo índice está flexionada y las articulaciones interfalángica proximal (IFP) y distal (IFD) están extendidas. Se usan movimientos aislados del dedo índice para meter el dedo en agujeros y se desarrolla el agarre de precisión: se sostiene un pequeño objeto entre el pulgar y el índice con las articulaciones IFP e IFD flexionadas y el pulgar en oposición. El niño puede en cierta medida regular la presión.

Al final del primer año de vida ya se han desarrollado todas las funciones básicas de agarre. En los años siguientes el niño se volverá más hábil y preciso y es capaz de regular la presión y mejora la coordinación motriz fina.

12-24 meses (2 años): El niño usa herramientas, es decir, aprende a usar una cuchara y cómo sostener un vaso con ambas manos. Utiliza lápices para hacer garabatos y puede construir una torre de cuatro a seis bloques de altura. El niño puede apretar un botón a través de una ranura y colocar formas redondas en una caja de clasificación de formas.

24-36 meses (3 años): El niño aprende a vestirse a sí mismo y a abrir cierres. Puede pasar las páginas de un libro más fácilmente. La dominancia de una de las manos se hace más evidente. Comienza a verter agua o arena sin derramar demasiado.

36-48 meses (4 años): Consigue abrir canillas y los movimientos giratorios o de atornillado tienen éxito. Consigue llevar un vaso de agua sin derramar. El niño comienza a utilizar tijeras para cortar, construye con ladrillos de Lego y puede abotonar y desabotonar botones y cierres de mayor tamaño. La regulación de la presión es más refinada.

5 años: El niño puede cortar con una tijera sin problemas a lo largo de una línea. Puede recortar formas simples, tales como un círculo o un triángulo. Consigue poner una llave en la cerradura y girarla, como así también enhebrar pequeñas cuentas y atrapar una pelota con ambas manos.

6 años: Las herramientas se utilizan cada vez más y con mayor habilidad. Puede golpear clavos con un martillo y usar cuchillo y tenedor satisfactoriamente, pero de forma no totalmente coordinada. Puede untar el pan de forma independiente. Puede manipular hábilmente clavijas pequeñas en un cuadro de clavijas y atarse los cordones de los zapatos.

7 años: A esta edad el desarrollo de la mano es completo. Las herramientas son usadas ergonómicamente, la presión y la fuerza de agarre son bien reguladas y el desarrollo de la dominancia de una de las manos se ha completado (Steding Albrecht, 2003).

Evaluación de niños con EB

La mejor forma de evaluar el desarrollo de la prensión y las habilidades motrices finas, es a través de situaciones lúdicas apropiadas para la edad. Lo más importante es el reconocimiento de las restricciones causadas por las deformidades que estuvieren presentes y sus efectos sobre las habilidades ocupacionales de los niños en su vida cotidiana (en sus juegos y en su independencia). Es importante observar los diferentes tipos y formas de agarrar (por ejemplo pellizco, agarre de precisión, oposición y abducción del pulgar) a partir de los 12 meses de edad, dado que dependiendo de la forma de la enfermedad estas acciones ya pueden verse restringidas. Los bloques son muy adecuados para la observación de la

manipulación bimanual. Además de la función de agarre, también se puede evaluar la madurez de la percepción espacial y el desarrollo lúdico utilizando una caja de clasificación de formas.

A los 18 meses el niño puede construir una torre con tres o más bloques (edificio vertical); aproximadamente a los 24 meses empieza a colocar bloques uno junto al otro en una fila (edificio horizontal). A los 2.6 años ya combina ambas formas de construcción, pudiendo también por ejemplo construir un túnel para el tren (Largo, 2007).

Simple juegos de enhebrar permiten evaluar la precisión, el ajuste fino de la fuerza de prensión y la coordinación bimanual.

En la observación de niños mayores (de unos 4 años de edad) se debe hacer hincapié en la evaluación del uso de las herramientas y la madurez en la manipulación de tareas complejas.

Con un simple juego de pinzas se puede evaluar al niño agarrando un objeto cilíndrico y abriendo una tapa a rosca, por ejemplo, utilizando un pequeño frasco. Ambas actividades pueden ser difíciles para niños con EB debido a la abducción, generalmente, limitada del pulgar. Por otra parte, se puede evaluar el ajuste fino de la presión, la precisión y la coordinación entre el ojo y la mano. Al observar al niño recogiendo porotos secos con una mano, se puede evaluar la manipulación dentro de la mano al transferir porotos individuales desde la palma, a un agarre firme, para luego dejarlos caer uno a uno dentro de un recipiente, a través de un pequeño orificio. Broches de ropa o clips se pueden colocar en un recipiente. Aquí se puede observar su habilidad en la manipulación de objetos y si existe alguna restricción o impedimento. A partir de los 5 años de edad, el cortar formas simples (círculos, triángulos, rectángulos) con una tijera, muestra el buen uso de esta herramienta, pudiéndose observar cualquier posible problema en su manipulación. Al armar un pequeño tambor es posible observar cómo se utilizan las herramientas pertinentes a esta edad: tijera, lápiz, cinta adhesiva. Además, esta tarea requiere un alto grado de habilidad y percepción espacial. Niños a partir de los 5 años ya pueden llevarla a cabo. La construcción de una cortadora de césped con piezas para armar, requiere planificación y percepción espacial, siendo posible a partir de los 5 o 6 años. Un niño con deformidades en la mano puede mostrar si es capaz de lidiar con tornillos y si puede sostener cubos u otras piezas del juego de construcción.

La independencia en la vida cotidiana y el uso de accesorios de ayuda

Evaluación de niños con EB.

Weiss y col. (1993) proponen que se usen elementos simples y suaves, tales como una banana, para verificar si el niño puede cortar y recoger comida con un tenedor y una cuchara. De forma alternativa, también se utiliza la papilla terapéutica.

Se puede usar un cuadro con diferentes sistemas de cremalleras para estudiar posibles problemas en su manipulación. De esta forma se pueden implementar adaptaciones, tales como colocar un anillo en las cremalleras.

En esta sesión de evaluación se pueden también estudiar los problemas que el niño pueda tener al vestirse, desvestirse, calzar o descalzarse. Se puede observar también la manipulación de objetos de la vida cotidiana, como el sacar monedas y billetes de una billetera o cartera cerrada.

Se pueden evaluar, también, algunos aspectos del cuidado personal, como ser la aplicación de cremas, el peinarse o lavarse los dientes. Dado que el cambio de vendajes y curativos es una actividad importante en la vida de estos pacientes, es importante observar cómo realizan estas actividades para saber si lo pueden hacer de forma independiente. A partir de los 8 o 9 años de edad se le puede mostrar al niño cómo puede ayudar con esta actividad, siempre y cuando tengan una buena función manual.

En las sesiones se puede practicar también el uso de aparatos electrónicos, tales como teléfonos celulares y reproductores de mp3 o DVD. En síntesis, para obtener una visión general de las habilidades y dificultades en el día a día de estos pacientes, se les puede pedir a los padres que completen el cuestionario donde se evaluarán todos los ítems mencionados. Sus respuestas pueden ofrecer una valiosa información, la cual será aprovechada en la intervención terapéutica (Weiss y col., 1993).

Rehabilitación de la mano

Fisiopatología de la mano.

Para Weiss (1993) todos los pacientes con EB presentan fragilidad de las capas epiteliales, formación de ampollas causadas por la acción mecánica y escaras de difícil curación. Casi todos los pacientes con el subtipo de Hallopeau-Siemens, un tipo recesivo de

la epidermólisis bullosa distrófica (RDEB), presentan contracturas y deformidades en pies y manos, como la del tipo capullo. La mayoría de los pacientes con EB, que acuden a la terapia ocupacional para la rehabilitación de la mano, tienen este tipo particular de la enfermedad. En otros tipos, tales como la EB distrófica dominante, de la unión o simple, el número de pacientes que desarrollan deformidades es mucho menor (Fine y col., 2005). Se ha observado que, aparte de los síntomas distróficos de la piel, los huesos en estos pacientes tienen una densidad inferior a la normal. Fine y col. (2008) descubrieron que los niños con EB distrófica recesiva y de la unión se ven afectados por esta menor densidad ósea, por lo que son más propensos a sufrir fracturas astilladas. Las causas parecen ser múltiples y se necesitan estudios específicos para saber más sobre este fenómeno. Estos autores proponen la hipótesis de que un aumento de la actividad, y por lo tanto del uso de los huesos, puede tener un efecto preventivo en estos niños. Sin embargo, para las personas con el subtipo Hallopeau-Siemens de la RDEB, aumentar la actividad física es extremadamente difícil debido a la gravedad de la enfermedad. Con los otros subtipos es más fácil alcanzar algún grado de refuerzo porque las deformidades son menos graves y el metabolismo de la piel se encuentra más conservado. Este conocimiento pone de relieve la importancia del ejercicio físico como algo más que una mera profilaxis para prevenir contracturas en las articulaciones. La actividad física también mejora el metabolismo general y la resistencia de los huesos, mientras que la actividad muscular estimula y mejora el desarrollo de la densidad ósea.

Contracturas y deformidades.

En esta sección se describen las deformidades más comúnmente observadas en las manos de pacientes con RDEB del tipo Hallopeau-Siemens, dado que son ellos quienes presentan la mayor necesidad de intervención terapéutica. Ellos tienen una grave discapacidad para realizar sus actividades cotidianas y, por lo tanto, es el principal grupo de personas derivadas a la terapia ocupacional. Las férulas profilácticas, los vendajes, el uso de guantes de compresión y el ejercicio pueden ayudar a retrasar el desarrollo de contracturas y deformidades. La pseudosindactilia comienza a desarrollarse muy gradualmente desde la infancia y hasta los 20 años. El 98% de los pacientes con el subtipo Hallopeau-Siemens tiene este problema (Fine y col., 2005). La causa es un alargamiento de la comisura (espacio entre los dedos) desde el lado proximal al distal. La pseudosindactilia se caracteriza por una fusión de todos los dedos en la que el movimiento individual de los mismos ya no es posible. A veces se conserva un cierto movimiento del pulgar gracias a que este dedo es muy utilizado,

pero la separación de los dedos hacia afuera (abducción) se pierde completamente. En comparación, sólo el 3% de los pacientes con EB distrófica dominante sufren estos cambios, y lo hacen aproximadamente recién a los 40 años de edad. Un 17% de los pacientes con JEB-Herlitz se ven afectados a la edad de 15 años, y un 9% de los pacientes con JEB-no-Herlitz la sufren alrededor de los 45 años de edad (Fine y col., 2005). Las contracturas de flexión de los dedos se desarrollan junto con lapseudosindactilia. Estas contracturas reducen la capacidad de flexionar y extender los dedos, a veces incluso haciéndolo totalmente imposible. En la sindactilia congénita las adherencias de los dedos con largos diferentes a menudo limitan el crecimiento y pueden incluso provocar una fisura de rotación en los huesos de los dedos más largos. Las observaciones clínicas indican que estos síntomas, muy probablemente, estén también presentes en la pseudosindactilia en pacientes con EB. Una mala cicatrización o curación post-quirúrgica de las heridas puede causar contracturas e incluso cambios esqueléticos. Se pueden desarrollar varios patrones de contracturas. Estos patrones son sin embargo difíciles de clasificar dado que se superponen unos con otros (Weiss, 1993).

Los dedos.

A continuación se describirán algunos ejemplos de dichos patrones de contracturas. Uno de ellos afecta principalmente a las articulaciones interfalángicas proximales (AIP) mientras que las articulaciones interfalángicas distales (AID) permanecen libres, siendo que al mismo tiempo se presenta una contractura de los músculos aductores (aductor del pulgar, interóseo dorsal I) del primer metacarpiano (MC I). En otra variación, la contractura de flexión de los dedos se inicia distalmente. La primera contractura de flexión comienza en las articulaciones AID y, si se extiende a las articulaciones AIP, se desarrolla entonces una deformidad en forma de garra con los dedos fijos en posición de gancho. Los extensores extrínsecos que mantienen las articulaciones MCF en extensión, se acortan.

Cuando se desarrollan contracturas en los dedos y pseudosindactilia, existe un mayor acortamiento de los extensores extrínsecos que causan la hiperextensión de las articulaciones entre el metacarpo y las falanges y un debilitamiento de los músculos intrínsecos. Como resultado, los dedos se fijan en una posición de gancho. La pseudosindactilia, por su parte, no permite que los interóseos estén activos. El abductor corto del pulgar se acorta y debilita,

al igual que su antagonista. De la misma forma, el músculo oponente del pulgar puede volverse relativamente insuficiente.

Las contracturas en flexión pueden desarrollarse hasta transformar la mano en un puño cerrado, pero en este caso la contractura de cada dedo individual puede ser diferente. También se observa que las contracturas tienden a iniciarse en el lado cubital, mientras que los dedos del lado radial generalmente son afectados más tardíamente (Mullett, 1998). Una de las causas de este tipo de desarrollo podría ser que las actividades de la vida cotidiana utilizan más las funciones motoras más finas, como ser el agarre de precisión en tres puntos. El mayor uso de los tres primeros dígitos, que son los más dinámicos, puede retrasar el desarrollo de la deformidad. El anular y el meñique son más estáticos porque se utilizan primordialmente para sostener cosas. Una explicación biomecánica de este fenómeno podría ser la pérdida de tensión del arco transversal, comenzando desde el lado cubital (Mullett, 1998).

El pulgar.

La contractura de aducción, y en casos avanzados la contractura de pseudo-oposición, se desarrolla en el pulgar de modo que todo el primer metacarpiano es atraído en aducción y pseudo-oposición hacia el segundo metacarpiano.

La hiperextensión de la articulación MCF, a menudo, se desarrolla como forma de compensación. Para poder sostener objetos, el pulgar tiene que ser abducido y extendido. Debido a la enorme restricción de la abducción radial y palmar del pulgar, debe haber un mayor movimiento de la articulación MCF, resultando en una hiperextensión. Casi toda la apertura para agarrar objetos debe venir de la articulación MCF, y dicha hiperextensión puede causar algunos problemas secundarios, como ser una cierta inestabilidad y una subluxación de la articulación MCF. En estos casos también se desarrolla una contractura del abductor corto del pulgar, del oponente del pulgar y del primer interóseo dorsal (Mullett, 1998). De forma adicional, existen contracturas de las vainas neurovasculares de los dedos (Ludwikowski, 2009), lo que resulta en isquemia cuando los dedos están completamente extendidos. Esto debe ser tenido muy en cuenta al utilizar férulas de uso nocturno.

Las palmas y los arcos de las manos.

La posición de la palma y de los arcos de la mano es afectada por las contracturas de los dedos. Cuando los dedos tienen las articulaciones IFP e IFD fijas en flexión, formando una mano forma de garra, y las articulaciones MCF se fijan en extensión, se observa un aplanamiento automático de los arcos transversales. Si las contracturas de los dedos incluyen a las articulaciones MCF y son más fuertes en el lado cubital que en el lado radial de la mano, entonces el arco transversal se fuerza hacia el lado cubital porque los ligamentos de las articulaciones MCF IV y V proporcionan la mayor parte del movimiento (Mullett, 1998).

La muñeca.

Las contracturas en flexión comienzan en los dedos y a menudo se propagan a la muñeca, causando un cierto grado de contractura de flexión con una desviación cubital.

Desde el punto de vista biomecánico, el patrón de la contractura se puede explicar por la forma de la superficie de la articulación radio-cubital, que se inclina diagonalmente hacia el lado cubital proporcionando así una tendencia de desvío hacia ese mismo lado. El ángulo dorsopalmar de la superficie articular de 10°-20° promueve la posición flexionada.

La principal causa de la contractura en flexión es, probablemente, la postura de alivio adoptada como respuesta al dolor causado por la formación de ampollas. En esta posición la fuerza de los flexores es dominante. Como complicación secundaria, esta postura de alivio provoca que ciertos grupos musculares, tales como el flexor cubital, sean predominantes (Mullett, 1998).

Los espacios interdigitales.

Paralelamente a las limitaciones de movimiento, el desarrollo de las membranas interdigitales hace que los dedos parezcan haberse acortado. Esto también afecta al pulgar de forma significativa. Sin embargo, se puede observar que incluso en las contracturas más graves, el pulgar mantiene la capacidad de movimiento, al menos desde la articulación interfalángica, por lo que el paciente puede sostener objetos entre el pulgar y el puño. Las adhesiones interdigitales pueden transformar la mano en una manopla rodeada por una especie de capullo epidérmico. Dentro de este capullo los dedos se pueden mover de forma muy limitada. Algunos pacientes sienten esto como si estuvieran atrapados en el interior de su propio cuerpo.

La falta de movimiento, a su vez, causa contracturas de los músculos intrínsecos y extrínsecos. La densidad de los huesos, que ya es menor que en las personas sin EB, se debilita aún más y sufre cambios por osteoporosis, lo que puede incluso terminar en la resorción de la matriz ósea (Fine y col., 2005). También se puede observar que las manos que han tenido la forma de capullo durante mucho tiempo y luego son operadas aún se encuentran deformes. Las articulaciones MCF muestran una tendencia a la desviación cubital, aunque no está muy clara la causa de este fenómeno.

Causas de las contracturas y su relevancia en la vida cotidiana.

Ambas manos, tanto la dominante como la no dominante, se ven igualmente afectadas. No está claro en qué medida las lesiones, escaras y cicatrices resultantes afectan el desarrollo de las contracturas, aunque es poco probable que sean su única causa. De todas formas, las ampollas y escaras en ciertas áreas del cuerpo generan posturas de protección y alivio que pueden también ser promovidas por los vendajes. Todo esto genera restricciones de movimiento. Estas limitaciones de movimiento hacen que al paciente le sea más difícil llevar a cabo las actividades cotidianas necesarias para su propio cuidado. A los niños les resulta más difícil explorar y experimentar su entorno, dado que los vendajes, necesarios en ciertos lugares del cuerpo debido a las ampollas, y los guantes utilizados para prevenir la formación de membranas interdigitales, no permiten la experimentación táctil de toda la mano. Por lo general, sólo los dedos quedan al descubierto y son la única parte de la mano capaz de sentir. Además, las contracturas de los dedos tienen una fuerte influencia en la parte lúdica dado que no consiguen manipular ciertos objetos o juguetes. No obstante, también se ha observado que incluso con manos en forma de capullo es posible sostener un lápiz o bolígrafo, aunque la resistencia del paciente con relación al esfuerzo necesario para la escritura, es extremadamente limitada. La separación de los dedos y la reducción de las contracturas de flexión de forma quirúrgica puede aumentar la capacidad de agarre (Ludwikowski, 2009).

Cambios patológicos en las articulaciones causados por las contracturas.

Experimentos con animales han demostrado que los músculos se atrofian en muy poco tiempo cuando están inmovilizados, resultando en cambios en la mecánica y la estabilidad de la articulación.

La cápsula articular comienza a encogerse y a los 30 días se observan adhesiones entre el tejido de la cápsula y el cartílago. Luego éste se encoge gradualmente y se vuelve más delgado. A partir de los 60 días comienza un proceso de necrosis por presión en las superficies articulares que se presionan entre sí debido a la fijación de las mismas. Se observan también cambios bioquímicos y estructurales en la cápsula y en los ligamentos, tendones y fascia. La dirección de las fibras se modifica, formando enlaces cruzados que reducen la elasticidad y la resistencia de los tejidos (Mink y col., 2001).

Intervención de la terapia ocupacional enfocada en el uso de férulas y vendajes para prevenir contracturas

Vendajes y guantes de compresión.

Los espacios interdigitales se pueden vendar para evitar el desarrollo de adherencias. Como alternativa a los vendajes, se pueden utilizar guantes de compresión, aunque esto se debe hacer con ciertas precauciones y la piel debe ser capaz de tolerar el ponerse y quitarse los guantes repetidamente. Estos guantes poseen una cremallera en el dorso de la mano y ejercen una cierta presión con el fin de cumplir su función eficazmente, llegando sólo hasta la falange proximal sin obstaculizar la destreza de los dedos. Una almohadilla en la palma de la mano debe mantener la eminencia tenar en abducción, limitando la aducción del pulgar y del índice para mantener la apertura de la primera comisura (el espacio que sería ocupado por las adherencias) por el mayor tiempo posible (Pözlleitner, 2009).

Las férulas como prevención de las contracturas.

Las férulas nocturnas son el método más eficaz para proporcionar al paciente una plena libertad de movimiento durante el día, mientras que a la noche se usan en forma alternada en la mano derecha e izquierda para contrarrestar las contracturas en flexión.

Existe una amplia variedad de férulas que han mostrado buenos resultados en la práctica. En su tesis, Pözlleitner (2009) utilizó un cuestionario parental para evaluar cuáles modelos habían tenido éxito y cuáles no. Los padres también respondieron cuáles fueron los problemas y dificultades con los que se encontraron. Las siguientes informaciones se basan

en gran medida en dichos resultados. Aparte de las férulas nocturnas, también se probó el uso de férulas de estiramiento de uso diurno. Sin embargo, este tipo de férulas no tuvo un buen resultado en la práctica.

Tipos de férulas para la prevención de contracturas.

Férula de masilla de elastómero: Este tipo de prevención de contracturas se puede utilizar incluso en niños relativamente pequeños, con quienes se hace más difícil lograr que cumplan con el necesario tiempo de uso de la férula termoplástica. La masilla elastomérica blanda hace que sea más fácil trabajar con rapidez, dado que el niño sólo necesita concentrarse en el procedimiento por un corto período de tiempo. Sin embargo, con este método no es posible corregir la posición de la muñeca.

Férula de uso nocturno: La férula de uso nocturno debe ser colocada de forma tal que proporcione la mejor corrección posible al déficit de extensión de los dedos y al déficit de abducción radial del pulgar. La férula tiene la ventaja de ser fácilmente manipulable y pueden usarse vendajes en los dedos de la mano o individuales de forma simultánea. También se puede reajustar en cualquier momento para tratar nuevas situaciones.

Férula de uso nocturno con los dedos separados: Con esta variación de la férula palmar de uso nocturno, los dedos se mantienen separados con tiras de velcro.

Esta férula tiene la ventaja de que la fuerza sobre cada dedo se puede regular individualmente y la dirección de la presión se puede orientar de forma precisa. Los dedos se colocan ligeramente en abducción por medio de la colocación apropiada de las tiras. La desventaja es que sólo se pueden utilizar vendajes de un grosor específico (Pölzleitner, 2009).

Intervención de la terapia ocupacional direccionada al desarrollo de la percepción

Para Steding Albrecht (2006) la intervención terapéutica se puede orientar a las alteraciones de la percepción, siempre teniendo en cuenta las necesidades especiales de los niños con EB.

El desafío en el tratamiento de los problemas relacionados con el sistema propioceptivo está en evitar la presión y la fricción. Es necesario considerar qué posibilidades se pueden crear para que el niño reciba señales claras de su cuerpo,

experimente con la posición de su cabeza y sus extremidades y aprenda a regular la cantidad de energía muscular necesaria.

En el entrenamiento del sistema vestibular se pueden utilizar toboganes, hamacas, tablas con rueditas y otros elementos en los que es necesario encontrar formas de minimizar la presión y la fricción. Las hamacas, por ejemplo, tienen el peligro de que el niño se caiga y se lastime. A continuación se presentan algunas opciones: El uso de corderito y de rodillos en un tobogán reduce la fricción. Otra opción es sentar al niño en una cesta acolchada, evitando así completamente la fricción. Se puede utilizar un acolchado especial sobre las tablas con rueditas para reducir la presión sobre las rodillas, tobillos y abdomen.

Las hamacas de plataforma, por lo general, tienen sus lados acolchados. Para los niños con EB se recomienda utilizar un acolchado adicional en el asiento y revestir las cuerdas con un material blando para ofrecer un apoyo más suave. Las hamacas son, generalmente, fabricadas de manera que el niño esté bien contenido. De esta manera puede experimentar no sólo estímulos vestibulares, sino también la propiocepción y el feedback a través de la piel. Al subir y bajar de la hamaca existe una cierta fricción, por lo que se puede utilizar una tabla acolchada para evitarla.

Hacer equilibrio sobre accesorios colocados a nivel del piso reduce el riesgo de lesiones y ofrece una excelente oportunidad para ejercitar las reacciones de equilibrio. Se pueden colocar colchonetas suaves sobre el piso para proporcionar un mejor acolchado. También se pueden utilizar elementos de espuma revestida para construir un circuito de equilibrio en un área de juegos. De la misma forma, se pueden utilizar sacos de arena, barras de equilibrio, colchones suaves, almohadones de aire y barras especiales de equilibrio. Los músculos y los arcos de los pies también son ejercitados en el circuito de equilibrio, ya que el pie debe adaptarse constantemente a las diferentes superficies. Además de utilizar barras de pared adaptadas, se pueden utilizar escalones de espuma recubiertos con un material blando para experimentar alturas.

Un mini trampolín o un colchón de rebote también promueven el equilibrio y la coordinación motriz. La presión resultante, es por lo general, bien tolerada. Se pueden utilizar rodillos y tambores, al igual que hamacas adaptadas y de plataforma, para promover el enderezamiento del cuerpo contra la fuerza de gravedad.

Intervención de la terapia ocupacional enfocada a las actividades cotidianas y el uso de accesorios asistenciales

Vestirse y desvestirse.

Según Luckmann y col. (2000) en la vida de un niño, ser capaz de vestirse y desvestirse sin ayuda es un paso importante hacia la independencia. Debido a las dificultades en agarrar y sostener objetos, a veces los padres hacen estas tareas en lugar del niño, incluso cuando ello ya no es necesario. El proceso se puede simplificar siguiendo ciertas reglas. Por un lado, la elección de la ropa tiene que ser apropiada para evitar la fricción y la presión. Por el otro, hay ciertas adaptaciones que se pueden implementar en cierres, botones, etc. que hacen más fácil el abrir y cerrar las prendas de vestir.

Al elegir las prendas se debe tener en cuenta lo siguiente:

- ✓ Que no haya etiquetas ásperas, costuras abultadas o elásticos apretados.
- ✓ Que tengan cuellos anchos.
- ✓ La ropa deportiva suele dejar respirar a la piel y evita la acumulación de transpiración que conduce a una mayor formación de ampollas (ropa interior, camisetas, chaquetas).
- ✓ Los overoles tienen la ventaja de no tener una cintura ajustada; pantalones con la cintura bordada causan menos fricción.

Consejos:

- ✓ La colocación de vendajes profilácticos puede proteger contra costuras ásperas y cierres.
- ✓ La ropa interior se puede usar al revés, de modo que las costuras estén mirando hacia afuera y consecuentemente haya menos fricción sobre la piel.
- ✓ Para que subirse los pantalones y la ropa interior sea más fácil, se pueden coser bucles de tela en los lados.
- ✓ Use elásticos en lugar de puños y botones en las mangas de las camisas.

Tejidos bien tolerados:

- ✓ El algodón y la seda son los materiales mejor tolerados.
- ✓ Tejidos sintéticos.
- ✓ Tejidos mixtos elásticos (suaves y que se estiren fácilmente).

Cierres:

✓ Los cierres pueden tener un anillo o bucle agregado. Para proporcionar una tensión adecuada en el cierre al cerrar, se puede agregar un bucle en la base de la cremallera o de la prenda. Para hacer que el vestirse y desvestirse sea más fácil, a veces es mejor no abrir la cremallera por completo.

✓ Use botones grandes.

✓ Velcro - Si el velcro cierra de forma precisa, es posible agregar un bucle.

Medias:

✓ Deben ser de un material elástico suave.

✓ Deben tener la parte superior sin elástico.

Zapatos:

Comprarles zapatos a los niños es un tema especial ya que ellos no sienten exactamente si los zapatos les quedan bien. El sistema nervioso de los niños no está desarrollado lo suficiente para ser conscientes de los puntos de presión. Por esta razón, a veces, los niños se ponen los zapatos en el pie equivocado y no lo notan. Cuando se trata de sentir si los dedos de sus pies están demasiado apretados, a menudo los niños retraen el dedo del pie hacia atrás y no es posible saber si el zapato le queda bien o no. La longitud y el ancho del pie se pueden medir con precisión y los zapatos se pueden seleccionar de forma acorde. Podría ser útil comprar un dispositivo de medición, que algunas zapaterías tienen, para usar en casa.

¿Qué es la terapia ocupacional?

La T.O es, según la definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS):

El conjunto de técnicas, métodos y actuaciones que, a través de actividades aplicadas con fines terapéuticos, previene y mantiene la salud, favorece la restauración de la función, suple los déficit invalidantes y valora los supuestos comportamentales y su significación profunda para conseguir la mayor independencia y reinserción posible del individuo en todos sus aspectos: laboral, mental, físico y social. (2016, p. 1)

En ocasiones la traducción literal del término TO, da pie a confundir la finalidad de esta disciplina con la intención de tener ocupada o entretener a la persona. Por lo que es importante remarcar que el fin de la T.O es *conseguir la máxima funcionalidad* de la persona con algún tipo de limitación, ya sea física, cognitiva, conductual o una variedad de ellas, a

través de la actividad con sentido y/o talleres terapéuticos con objetivos, tanto generales como específicos.

Los profesionales que desarrollan esta profesión están dotados de conocimientos socio-sanitarios englobados en del área de la rehabilitación, los cuales permiten la intervención en tres ámbitos: auto mantenimiento, productividad y ocio de la persona, comúnmente llamadas actividades de la vida diaria.

Actividades básicas de la vida diaria

Las Actividades Básicas de la Vida Diaria (ABVD) son aquellas actividades que engloban las capacidades de auto cuidado más elementales y necesarias, que el ser humano realiza de forma cotidiana. Son actividades que toda persona realiza, en mayor o menor medida, a lo largo del día. Por lo que no es difícil imaginarse el problema delante de la imposibilidad de poder llevarlas a cabo por uno mismo, bien sea por déficit cognitivo-conductual, como por déficit motor.

En las ABVD se encuentran.

- Higiene personal: incluye el afeitado, el maquillaje, la higiene bucal, el peinado y la higiene de las uñas, así como el manejo del material para cada una de las actividades.
- Ducha: implica transferencia al lugar de la ducha, manejo de envases necesarios, graduar la temperatura, enjabonarse, mojarse y secarse.
- *Vestido: incluye la correcta elección de las prendas en función del clima y la situación, así como la acción de vestido-desvestido.*
- Alimentación: implica el reconocimiento de los cubiertos y la capacidad de llevar el cubierto del plato a la boca.
- Control de esfínteres: incluye el control completo del vaciado voluntario de la vejiga urinaria y del intestino.
- Uso del inodoro: incluye transferencia, posición en el inodoro, manejo de la ropa y limpieza de la zona.
- Movilidad funcional: incluye moverse de una posición a otra, transferencias y de ambulación.

¿Por qué se afecta la realización de estas actividades?

Existen diferentes causas para que una persona no pueda llevar a cabo una actividad, entre las cuales se encuentran las afecciones de los sistemas corporales, que pueden contribuir a una incapacidad propia para llevar a cabo cierta actividad. La dificultad para realizar esto, se considera discapacidad (OMS, 2001).

“La auténtica Terapia Ocupacional se centra en la humanidad de las personas y en su capacidad para elegir e iniciar actividades que brinden la base para el descubrimiento del significado” (Crepeau y col., 2010, p. 28).

Los terapeutas ocupacionales deben contar con conocimientos especializados en lo que respecta a la importancia de trabajar en el desarrollo de la persona, así como también “aumentar la capacidad limitada para el movimiento en actividades mediante el empleo de equipamiento especializado (...) que puede maximizar la función” (Kielhofner, 2006, p. 4).

Desde la disciplina de TO se tiene especial mirada sobre las ocupaciones del niño desde que nace y a lo largo de todo su desarrollo (Alchouron, 2013). A través de su hacer, el niño experimenta e interactúa con el mundo, logrando así, a partir de dicha interacción, crecer, ampliar su conocimiento y sus destrezas de exploración y competencia y enfrentarse a nuevos desafíos.

Una habilidad importante que se desarrolla a partir del primer año de vida, hasta los 2 años, es el uso de ambas manos, la *habilidad bimanual* (Bruner, 1970, citado en Case-Smith, 1995). El niño normal progresa desde la asimetría a la simetría, y desde ella a los diferentes movimientos asimétricos, que son utilizados en actividades que requieren del uso bimanual del miembro superior. Para los 10 meses de edad el infante ya logra acciones bimanuales, con una mano sostiene el objeto y con la otra logra manipular partes del mismo. (Fagard, 1998; Fagard y col., 1989, citados en Exner, 2001). La estabilidad efectiva de los objetos va a depender de que el niño presente un correcto control de hombro, codo y muñeca. El refinamiento de la habilidad bilateral, va a depender en gran parte de poder continuar desarrollando las habilidades de los alcances, la toma, la liberación y la manipulación.

Los terapeutas ocupacionales están íntimamente inmersos a la hora de pensar en dirigirse a habilidades motoras finas. Sin embargo, a lo largo del tiempo, las habilidades motoras finas no siempre fueron un área fuerte de interés e intervención. Para los años 80, se dio un giro en la comunidad de los terapeutas y comenzó a darse importancia a la funcionalidad de la

mano en los niños. Los enfoques de neurodesarrollo e integración sensorial, fueron dirigiendo su mirada a cómo el niño se desenvolvía en su medio y en el día a día y, como para la mayoría de las actividades de la vida diaria la funcionalidad de las manos era crucial, comenzó a darle aún más importancia a esto (Exner, 2001).

Colocación/quita de prendas de tronco superior

Vestido de prenda abierta.

1. Buscar la sisa e introducir la mano no dominante.
2. Subir la manga totalmente hasta el hombro.
3. Sujetar con la boca el cuello de la chaqueta.
4. Echar toda la prenda hacia atrás.
5. Llevar la chaqueta sobre el hombro del brazo dominante.
6. Introducir el brazo en la otra manga y terminar de colocar la prenda.

Desvestido de prenda abierta.

1. Retirar la chaqueta del hombro del brazo dominante.
2. Sacar el hombro del brazo dominante.
3. A continuación sacar el codo del mismo lado.
4. Dejar caer la chaqueta hacia atrás.
5. Sacar la manga del brazo no dominante.

Vestido de prenda cerrada.

1. Buscar la sisa y meter la mano del brazo no dominante en la manga.
2. Subir bien el jersey hasta el hombro y la sisa.
3. Introducir el brazo dominante.
4. Buscar la apertura del cuello.
5. Pasar la cabeza por la apertura del cuello.
6. Colocar bien alrededor del cuerpo.

Desvestido de prenda cerrada.

1. Subir el cuerpo de la camiseta o jersey con la mano dominante hasta colocarlo debajo de la axila.
2. Coger el cuello por la parte de atrás.
3. Sacar la camiseta por la cabeza hasta que esta salga completamente.
4. Bajar el jersey del lado del brazo no dominante hasta el codo.
5. Coger el puño del lado del brazo dominante por la boca y tirar hasta que se esconda la mano.
6. Sujetar el puño entre las piernas y sacar totalmente el brazo dominante. A continuación sacar el brazo no dominante cuidando de no flexionarlo y llevarlo hacia atrás.

Capítulo 4

Marco metodológico

Paradigma

Se realizó un estudio desde un enfoque cuantitativo ya que los datos que se recolectaron fueron analizados considerando las variables previamente determinadas, y tuvo como finalidad asegurar la precisión y el rigor que requiere la ciencia (Hernández Sampieri y col., 2010).

Tipo de estudio

Descriptivo: Sirvió para analizar cómo es y cómo se manifestó el fenómeno y sus componentes. Permitió detallar el fenómeno estudiado básicamente a través de la medición de uno o más de sus atributos (Hernández Sampieri y col., 2010).

No experimental: se observó la patología tal y como ocurre naturalmente, sin intervenir en su desarrollo. No existió manipulación de variables por parte del investigador (Hernández Sampieri y col., 2010).

Transversal: se realizó en un solo momento temporal; por lo tanto, permitió estimar la magnitud y distribución de la patología en un momento dado (Hernández Sampieri y col., 2010).

Estudio de caso: un caso es un dato que describe cualquier fase o el proceso de la vida entera de una unidad en sus diversas interrelaciones dentro de su escenario cultural, ya sea que esa unidad sea una persona, una familia, un grupo social, una institución social, una comunidad o una nación. En este caso, se efectuó el estudio a una sola persona debido al bajo porcentaje de niños con dicha patología.

Variables 1: Comportamiento funcional

Definición conceptual: Hace referencia a las capacidades que tienen las personas, en este caso el niño, desde las diferentes áreas de la ocupación.

Definición operacional: Para la valoración del comportamiento funcional se utilizó la evaluación general de terapia ocupacional adaptada. Con descripción de áreas motora, sensorceptivas, cognitiva, AVD, inter e intra personal y de la productividad (Anexo N°1).

Variable 2: Actividades de la vida diaria-vestido y desvestido.

Definición conceptual:

Vestirse: cubrirse el cuerpo con prendas para adorno o resguardarse del frío.

Desvestirse: sacarse la ropa de manera total o parcial.

Definición operacional: Se evaluó mediante la aplicación de un instrumento de observación diseñado para la presente investigación. El mismo constó de 4 apartados con 24 ítems (Anexo N°2). Las categorías se detallan a continuación:

Sub variable *vestido*.

Categorías parciales para prenda cerrada:

- Totalmente dependiente: Cuando el niño no sea capaz de cumplir con ninguno de los ítems del apartado o realiza solo 1 sin colaboración de terceros.
- Moderadamente dependiente: Si el niño puede realizar 2 o 3 ítems del apartado sin colaboraciones de terceros.
- Levemente dependiente: Si el niño puede realizar 4 o 5 ítems del apartado sin colaboraciones de terceros.
- Independiente: Si el niño puede realizar todos los ítems del apartado sin colaboraciones de terceros.

Categorías parciales para prenda abierta:

- Totalmente dependiente: Cuando el niño no sea capaz de cumplir con ninguno de los ítems del apartado o solamente pueda realizar 1 ítems sin colaboración de terceros.
- Moderadamente dependiente: Cuando el niño pueda cumplir 2 o 3 ítems del apartado sin colaboración de terceros.
- Levemente dependiente: Cuando el niño pueda cumplir con 4 o 5 ítems del apartado sin colaboración de terceros.
- Independiente: Cuando el niño pueda cumplir los 6 ítems sin colaboración de terceros.

Categorías finales para sub variable vestido:

- Independiente en vestimenta de miembro superior: si el niño cumple con 8 o más ítems sin colaboración de terceros
- Dependiente en vestimenta de miembro superior: si el niño cumple menos de 8 ítems o requiere ayuda de un tercero.

Sub variable *desvestido*.

Categorías parciales para prenda abierta:

- Totalmente dependiente: Cuando el niño no sea capaz de cumplir con ninguno de los ítems del apartado o solamente pueda realizar 1 ítems sin colaboración de terceros.
- Moderadamente dependiente: Cuando el niño pueda cumplir 2 o 3 ítems del apartado sin colaboración de terceros.
- Levemente dependiente: Cuando el niño pueda cumplir con 4 ítems del apartado sin colaboración de terceros.
- Independiente: Cuando el niño pueda cumplir con los 5 ítems del apartado sin colaboración de terceros.

Categorías parciales para prenda cerrada:

- Totalmente dependiente: Cuando el niño no sea capaz de cumplir con ninguno de los ítems del apartado o solamente pueda realizar 1 ítems sin colaboración de terceros.
- Moderadamente dependiente: Cuando el niño pueda cumplir 2 o 4 ítems del apartado sin colaboración de terceros.
- Levemente dependiente: Cuando el niño pueda cumplir con 5 o 6 ítems del apartado sin colaboración de terceros.
- Independiente: Cuando el niño pueda cumplir con los 7 ítems del apartado sin colaboración de terceros.

Categorías finales para sub variable desvestido:

- Independiente en vestimenta de miembro superior: si el niño cumple con 8 o más ítems sin colaboración de terceros
- Dependiente en vestimenta de miembro superior: si el niño cumple menos de 8 ítems o requiere ayuda de un tercero.

Variable 3: Abordajes desde la TO

Definición conceptual: Hace referencia a las estrategias y herramientas utilizadas desde la TO para el tratamiento de pacientes con la patología involucrada, es decir la EB tipo Distrófica.

Definición operacional: se utilizó la observación directa y el análisis detallado de la intervención, contrastando con los supuestos teóricos que la fundamentan.

Consideraciones éticas

En primer lugar se solicitó la autorización de los padres, luego, en el momento de llevar a cabo la recolección de datos se solicitó por escrito el consentimiento informado y la garantía de confiabilidad de los padres del niño menor de edad participe.

Presentación de los instrumentos

Se utilizó la evaluación general de terapia ocupacional adaptada, conformada por 5 categorías adaptadas, entre las cuales se encuentra el área motora, área sensoperceptivas, área cognoscitiva, área interpersonal y el área intrapersonal (Anexo N°1).

Se realizó la adaptación de la Evaluación de actividades de la vida diaria vestido-desvestido para evaluar la independencia o dependencia de vestimenta en tronco superior. Estuvo conformada por 4 apartados con 24 ítems (Anexo N°2).

Capítulo 5

Resultados

Contexto

Se realizó la presente investigación a un niño de 12 años de edad con diagnóstico de EB tipo distrófica. El estudio se llevó a cabo en consultorios ubicados en Yerba Buena, Tucumán. El período de investigación fue desde julio a octubre de 2017, en donde se determinaron las limitaciones que presentaba el niño para vestirse en su tronco superior y sus posibles abordajes desde la TO.

Hallazgos

Descripción del caso según la evaluación general de la terapia ocupacional adaptada.

En cuanto al comportamiento funcional:

❖ *En el área motora*

- En articulaciones y pliegues cutáneos presenta adherencias.
- La piel está lesionada y presenta poca elasticidad y distensibilidad, se evidencia tejido retráctil no funcional, en lugar de cicatriz.

✓ Mano:

- Presenta contracciones que comienzan desde zona distal a proximal.
- Posición de garra.
- Mano derecha con mayor funcionalidad.
- Movimiento tipo en *bloque*.
- Manipulación intramano, simultánea, alternada y disociada se encuentra alterada.
- La mano izquierda logra las prensiones índice- pulgar y pulgar-dedo medio sin lograr el resto de las prensiones.
- La mano derecha sólo logra presión pulgar-dedo medio.
- Movimiento de aducción del pulgar se encuentra conservado.
- Movimiento de abducción del pulgar se encuentra alterado.

❖ *Área sensorceptiva*

Se encuentra entre los parámetros normales, tanto sea la discriminación visual, auditiva, olfativa, espacial, acústica, gustativa y temporal.

En la discriminación táctil se encuentran alteraciones en la localización del estímulo, discriminación de 2 puntos, estereognosia y grafestesia.

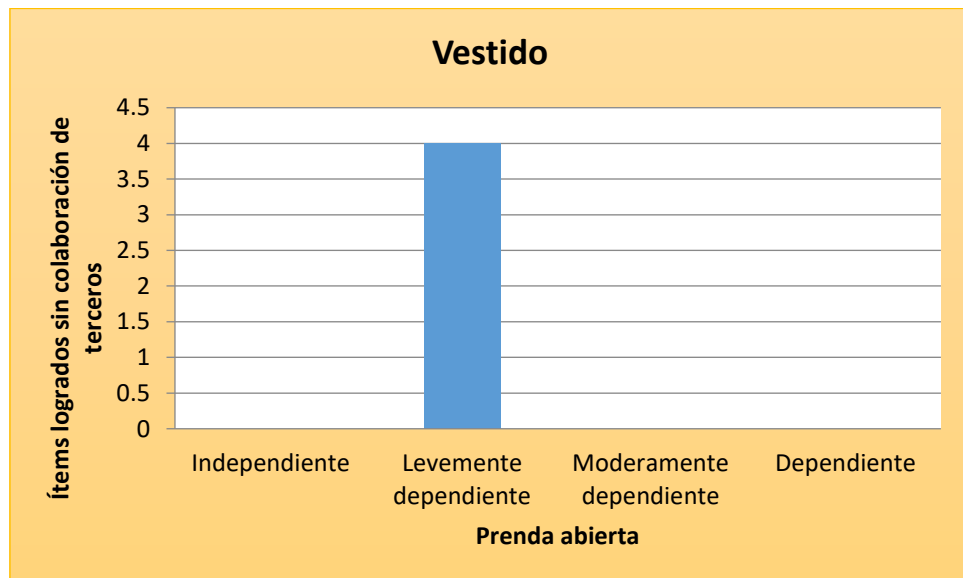
En cuanto al área cognoscitiva no se observan alteraciones ni disfunciones.

❖ *Área intrapersonal e interpersonal*

Se encuentra sumamente afectada. Es un niño temeroso y deposita su confianza en muy pocas personas debido a su miedo a lastimarse. De carácter introvertido con personas desconocidas en su ámbito.

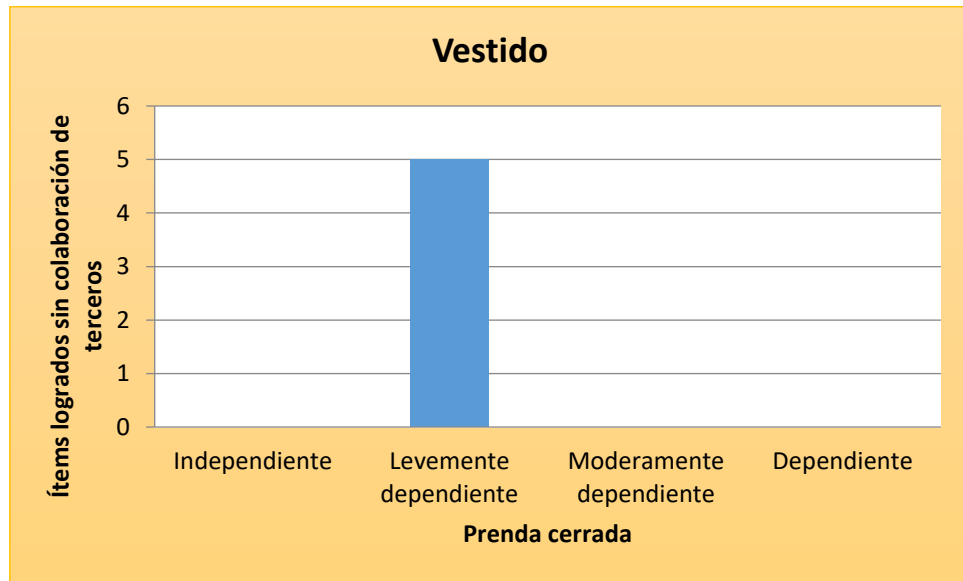
Evaluación de actividades de la vida diaria vestido-desvestido.

Gráfica N°1: Actividades de la vida diaria-vestido, prenda abierta, categoría parcial.



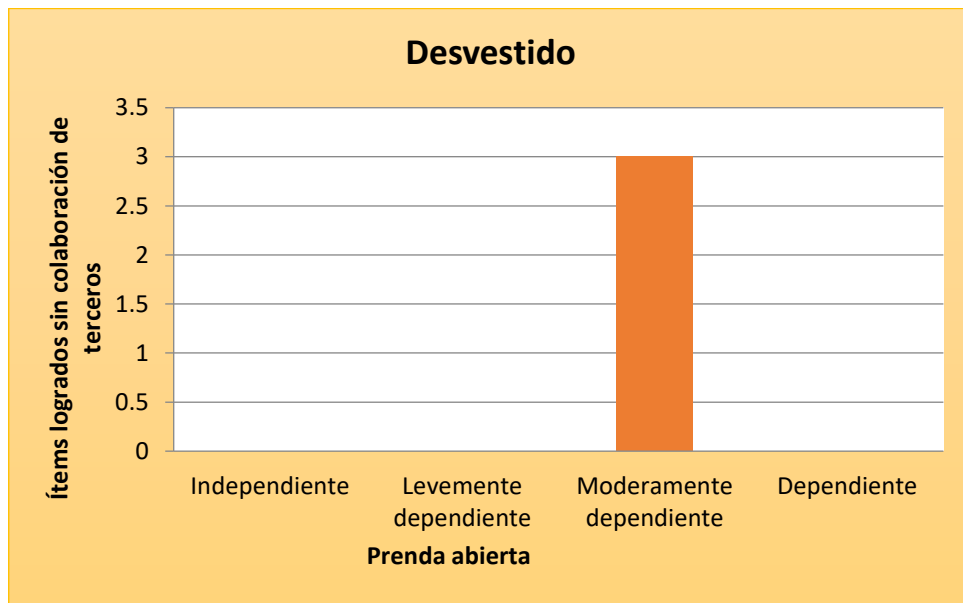
En cuanto al vestido de prenda abierta, el niño pudo realizar 4 ítems sin colaboración de terceros, por lo que se lo categorizó como levemente dependiente.

Gráfica N°2: Actividades de la vida diaria-vestido, prenda cerrada, categoría parcial.



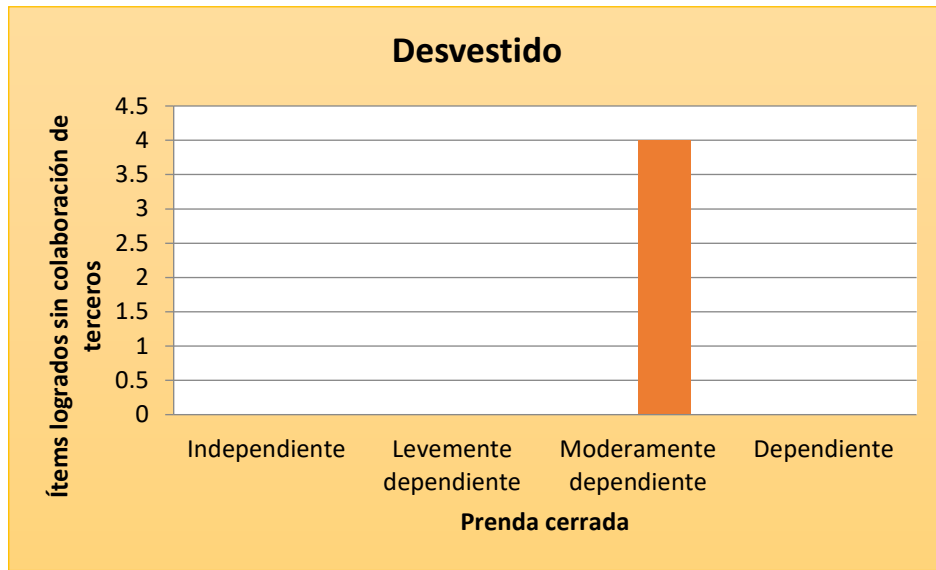
En cuanto al vestido de prenda cerrada, el niño pudo realizar 5 ítems sin colaboración de terceros, por lo que se lo categorizó como levemente dependiente.

Gráfica N°3: Actividades de la vida diaria-desvestido, prenda abierta, categoría parcial.



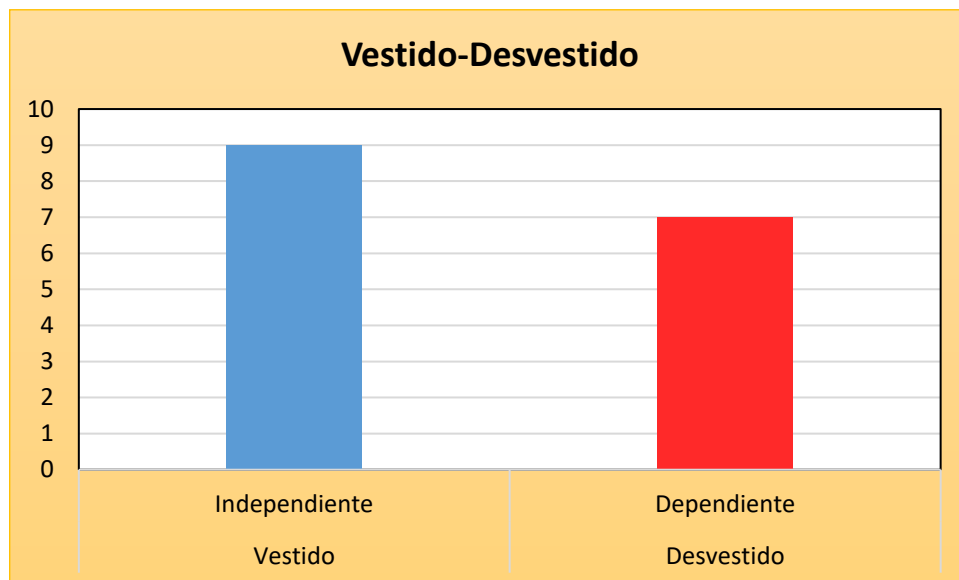
En cuanto al desvestido de prenda abierta, el niño pudo realizar 3 ítems sin colaboración de terceros, por lo que se lo categorizó como moderadamente dependiente.

Gráfica N°4: Actividades de la vida diaria-desvestido, prenda cerrada, categoría parcial.



En cuanto al desvestido de prenda cerrada, el niño pudo realizar 4 ítems sin colaboración de terceros, por lo que se lo categorizó como moderadamente dependiente.

Gráfica n°5: Actividades de la vida diaria, vestido, categoría final.



En cuanto al vestido y desvestido en categoría final, el niño pudo realizar 9 ítems sin colaboración de terceros en vestido, por lo que se lo categorizó como independiente. En cuanto al desvestido pudo realizar sin colaboración de terceros 7 ítems, por lo que se lo categorizó dependiente.

Intervenciones llevadas a cabo desde la terapia ocupacional.

Tratamiento de la percepción táctil, vestibular y propioceptivo.

A continuación se presentan los recursos utilizados en el caso:

- Hamacas de plataforma: presenta una base de goma espuma acolchonada. Su función es experimentar estímulos vestibulares, propioceptivos y el feedback a través de la piel.

Figura N°1: Hamaca.



- Accesorios colocados a nivel del piso: se utilizaron vigas de madera para estimular las reacciones de equilibrio. A su vez se utilizaron colchonetas, pelotas, aros, gomones, etc., para estimular la destreza motora gruesa.

Figura N°2: Colchonetas y gomones.



- Mini-trampolín o un colchón de rebote: se utilizó para promover el equilibrio y la coordinación motriz.

Figura N°3: Colchón de rebote.



Para mejorar la sensación táctil también se utilizaron materiales terapéuticos de uso habitual, tales como crema de afeitar, plastilina, lentejas y porotos.

Intervención terapéutica para la función de la mano

Se utilizaron férulas de reposo nocturno para evitar adherencias y deformidades en el descanso. A su vez durante el día el paciente utilizó vendajes compresivos y férulas en su mano derecha con liberación de la articulación interfalángica del dedo pulgar, otorgándole mayor funcionalidad a la mano.

Intervención de la terapia ocupacional enfocada a las actividades cotidianas y el uso de accesorios asistenciales

Vestirse y desvestirse.

Se capacitó a los padres en la elección de las prendas. La ropa deportiva se adaptó. Las remeras se cortaron en sus costuras y se le agregaron velcro para una mayor facilidad al momento de su colocación. Se añadieron *anillos* en los cierres de sus camperas para lograr un agarre más eficaz y funcional. En este caso el niño utiliza ropa de algodón o seda, un número mayor a su talle para facilitar su vestido/desvestido. Se evitan las camisas, ropa ajustada al cuerpo o texturas ásperas, evitando la fricción y la presión.

Intervención de la terapia ocupacional enfocada en el uso de férulas y vendajes para prevenir contracturas

Vendajes y guantes de compresión.

Se realizaron vendajes de compresión en ambas manos. Se tomaba desde los 2/3 del antebrazo hasta los espacios interdigitales de los dedos, manteniendo al pulgar en abducción. La finalidad del mismo fue reducir las adherencias y evitar retracciones de los dedos.

Figura N°4: Vendajes.



Tipos de férulas utilizadas para la prevención de contracturas.

Se utilizó con el paciente férulas de reposo nocturno, su principal función es limitar la flexión de los dedos y lograr una mayor apertura de la mano, sobre todo teniendo en cuenta la abducción del pulgar. La colocación de la férula es sobre una capa de vendaje previo para evitar lastimados en la piel.

Figura N°5: Uso de férulas.



Capítulo 6

Discusión

Se realizó la presente investigación teniendo como único caso a un niño de 12 años de edad, con diagnóstico de EB tipo distrófica. El estudio se llevó a cabo en los consultorios ubicados en Yerba Buena, Tucumán. El período de investigación fue desde julio a octubre de 2017, en donde se determinaron las limitaciones que presenta el niño para vestirse en su tronco superior y sus posibles abordajes desde la TO.

Descripción del caso según la evaluación general de la terapia ocupacional

En el área motora, el paciente presenta diagnóstico de EB tipo distrófica. En las articulaciones de la mano y pliegues cutáneos se generan adherencias. La piel está lesionada y allí se presenta una cicatriz que es reemplazada por tejido no funcional o *tejido retráctil*. La piel tiene poca elasticidad y distensibilidad, lo que hace que sea aún más limitado el movimiento. La evaluación realizada coincide con el aporte de (Ludwikowski, 2009), quien afirma que las adherencias y contracturas generan restricciones de movimiento. Estas limitaciones hacen que al paciente le sea más difícil llevar a cabo las actividades cotidianas necesarias para su propio cuidado.

Por lo tanto, a medida que pasa el tiempo, el aparato flexor (que es más poderoso que el extensor) pasa a tener una marcada dominancia y el aparato extensor se sobreelonga y debilita.

En relación a la alineación ósea se va perdiendo porque hay menos crecimiento óseo a causa de las retracciones. Se generan contracciones que comienzan desde zona distal a proximal, llevando la mano a posición de *garra*. Mediante cirugía del dedo índice en extensión (anquilosis), se logró revertir esta postura levemente dándole más funcionalidad a la mano. Estos datos coinciden con el aporte de Mullett (1998), quien afirma que la primera contractura de flexión comienza en las articulaciones IFD y se extiende a las articulaciones IFP. Se desarrolla entonces una deformidad en forma de garra, con los dedos fijos en posición de gancho. Los extensores extrínsecos que mantienen las articulaciones MCF en extensión, se acortan. Por otro lado, Ludwikowski (2009) afirma que la posición de la palma y de los arcos de la mano es afectada por las contracturas de los dedos. Cuando los dedos tienen las articulaciones IFP e IFD fijas en flexión, formando una mano en forma de garra, y las articulaciones MCF se fijan en extensión, se observa un aplanamiento automático de los arcos transversales.

El movimiento de la mano del niño deja de ser armonioso y disociado, y por el contrario emerge un movimiento de tipo *bloque* (sin disociación). Aparece rigidez al movimiento, ampollas en toda la mano y lesiones. Por lo tanto, la manipulación intramano, simultánea, alternada y disociada, no puede ser desempeñada con total éxito y en algunos casos, sin éxito alguno.

Los diferentes tipos de prensiones logran desempeñarse parcialmente y dependiendo de la mano. La mano izquierda logra índice- pulgar; pulgar-medio. Mientras que la mano derecha no logra pulgar- índice.

Los movimientos de aducción del pulgar están conservados. Gracias a este movimiento el paciente logra las oponencias ya mencionadas anteriormente, mientras que la separación del pulgar o abducción se encuentra nula. Estos aportes coinciden con las afirmaciones de Fine y col. (2005), quien alude que, a veces, se conserva un cierto movimiento del pulgar gracias a que este dedo es muy utilizado, pero la separación de los dedos hacia afuera (abducción), se pierde completamente.

En cuanto al área sensoperceptiva se encuentra todo dentro de los parámetros normales: la discriminación visual, auditiva, olfativa, espacial, acústica, gustativa y temporal. La discriminación táctil se encuentra alterada con una marcada disfunción: presenta alteraciones en la localización del estímulo, discriminación de 2 puntos, esterognosia y grafestesia. Esto ocurre debido a su diagnóstico, al no tener la primer capa de piel el estímulo procesado por el cerebro en el área primaria somatosensorial, aparece difuso y poco claro *dónde me tocaron y qué estoy tocando*. Estas alteraciones del área sensoperceptiva coinciden con las pruebas ya mencionadas de *discriminación de 2 puntos* (Waldner Nilsson, 2009) en donde el niño debe ser capaz de sentir el contacto y decir si se trata de uno o dos puntos de toque. A su vez la evaluación de *estereognosis* del Test de Integración y Praxis Sensorial (SIPT), en donde el niño siente objetos de uso cotidiano dentro de una bolsa, tales como un lápiz, una bolita, una cuchara o una pieza de lego. El niño debe nombrar al objeto o indicar uno semejante que está sobre la mesa.

En el área cognoscitiva no se observaron alteraciones ni disfunciones ya que se trata de una patología puramente motora. En cuanto al área intrapersonal e interpersonal, se encuentra sumamente afectada.

Los niños con este tipo de diagnóstico sufren mucho la enfermedad. Son muy conscientes ya que no hay retraso mental alguno, por lo menos en este caso específico. Es un niño temeroso, quien deposita su confianza en muy pocas personas debido a su miedo a lastimarse. De carácter introvertido con personas desconocidas en su ámbito.

En este caso en particular, es un niño que está entrando en la pubertad. Desde la psicología evolutiva se conoce que esta etapa del desarrollo es crítica, sumando al componente emocional que le toca vivir desde la pubertad. Cuenta con una rutina diaria de intervención constante de médicos, enfermeros y terapeutas. Tiene una enfermera las 24 horas del día que realiza el cambio de vendas de todo su cuerpo dos veces al día, ya que él no lo puede realizar de manera independiente. Esto le genera mucha frustración e impotencia.

Esta información contrarresta a la investigación sobre *Estrés y calidad de vida en pacientes con epidermólisis ampollar* (2016), en donde se afirma que en ocasiones, el efecto de los padres de un niño con EB, al ver a un adolescente o adulto con la enfermedad y darse cuenta de la complicidad que el tiempo traerá, produce sentimientos de desesperanza. El apoyo y la información de familiares y personas que tienen más tiempo con la enfermedad, hace que estos sentimientos disminuyan, proporcionando consejos y recomendaciones para solventar de mejor manera las vicisitudes que se les presenten y manejar mejor su enfermedad.

En cuanto a la evaluación del paciente, demuestra que es independiente en colocación de prendas y es dependiente en la quita de las mismas. Esta información se relaciona con la teoría de Luckmann (2000), quien afirma que en la vida de un niño, ser capaz de vestirse y desvestirse sin ayuda, es un paso importante hacia la independencia. Es una actividad sumamente compleja agarrar y sostener objetos y, a veces, los padres hacen estas tareas en lugar del niño, incluso cuando esto ya no es necesario. En este caso el niño cuenta con atención de enfermeras y cuidadoras las 24 horas del día, quienes le facilitan la colocación y quita de prendas al niño, sin permitirle lograr independencia.

En cuanto a la intervención de la terapia ocupacional se destaca que el paciente utiliza férulas de reposo para evitar adherencias y posturas viciosas que impidan una mejor funcionalidad de la mano, y que está a su vez, siga retrayéndose. Esta intervención coincide con el tipo de férula que plantea Pölzleitner (2009), quien afirma que dicha férula debe ser

colocada de forma tal que proporcione la mejor corrección posible al déficit de extensión de los dedos y al déficit de abducción radial del pulgar. La férula tiene la ventaja de ser fácilmente manipulable y de que se usen vendajes en los dedos de la mano o individuales, de forma simultánea. También se puede reajustar en cualquier momento para tratar nuevas situaciones.

En el tratamiento de percepción táctil, vestibular y propioceptiva se utilizaron hamacas con plataforma, accesorios colocados a nivel del piso y un mini-trampolín. Esta información coincide con los aportes de Steding Albrecht (2006) quien afirma que el desafío en el tratamiento de los problemas relacionados con el sistema propioceptivo está en evitar la presión y la fricción. A su vez, en el entrenamiento del sistema vestibular se pueden utilizar toboganes, hamacas, tablas con rueditas y otros elementos en los que es necesario encontrar formas de minimizar la presión y la fricción. También aporta que hacer equilibrio sobre accesorios colocados a nivel del piso reduce el riesgo de lesiones y ofrece una excelente oportunidad para ejercitar las reacciones de equilibrio. Se pueden colocar colchonetas suaves sobre el piso para proporcionar un mejor acolchado. También se pueden utilizar elementos de espuma revestida para construir un circuito de equilibrio en un área de juegos. Un minitrampolín o un colchón de rebote también promueven el equilibrio y la coordinación motriz. La presión resultante es, por lo general, bien tolerada. Se pueden utilizar rodillos y tambores, al igual que hamacas adaptadas y de plataforma, para promover el enderezamiento del cuerpo contra la fuerza de gravedad.

En cuanto a la intervención de la terapia ocupacional, enfocada a las actividades cotidianas y el uso de accesorios asistenciales, se utilizó ropa deportiva adaptada: las remeras se cortan en sus costuras y se le agrega velcro para una mayor facilidad al momento de su colocación. Se añadieron *anillos* en los cierres de sus camperas para poder lograr un agarre más eficaz y funcional. En este caso el niño utiliza ropa un número mayor a su talle para facilitar su vestido/desvestido, siempre con ropa de algodón, evitando camisas, ropa ajustada al cuerpo o texturas ásperas, evitando la fricción y la presión. El algodón y la seda son los materiales mejor tolerados. Esta información es compatible con los datos que plantea Luckmann (2000), en donde afirma que la elección de la ropa tiene que ser apropiada para evitar la fricción y la presión. Por el otro, hay ciertas adaptaciones que se pueden implementar en cierres, botones, etc. que hacen más fácil el abrir y cerrar las prendas de vestir.

Capítulo 7

Conclusiones

Al finalizar este estudio que trató el tema *¿Cómo afecta la Epidermólisis Bullosa tipo distrófica en la vestimenta del tronco superior? Estudio de caso*, se llega a las siguientes conclusiones.

Respecto a los objetivos propuestos para este estudio, se lograron a corto plazo de tiempo. Se describió el comportamiento funcional y se determinaron las limitaciones que presenta un niño con EB tipo distrófica en la vestimenta como componente de las actividades de la vida diaria. A su vez, se describieron los abordajes realizados por el TO interviniente para superar las limitaciones identificadas en la colocación de la vestimenta.

En cuanto al comportamiento funcional, en el área motora:

En articulaciones y pliegues cutáneos presenta adherencias. La piel está lesionada, presentando poca elasticidad y distensibilidad, con tejido retráctil no funcional en lugar de cicatriz. También la alineación ósea se encuentra alterada.

En cuanto a la mano se destacan contracciones que comienzan desde zona distal a proximal y posición de garra. La mano derecha presenta mayor funcionalidad que la mano izquierda. El movimiento es tipo en *bloque* en ambas manos. La manipulación intramano, simultánea, alternada y disociada, se encuentra alterada. La mano izquierda logra las prensiones índice- pulgar y pulgar-dedo medio. En cambio la mano derecha solo logra la prensión pulgar-dedo medio. El movimiento de aducción del pulgar se encuentra conservado, mientras que el movimiento de abducción del pulgar se encuentra alterado.

En cuanto al vestido de prenda abierta, el niño presenta complicaciones al momento de echar la prenda hacia su espalda y al llevar toda la prenda sobre su lado dominante. Esto se debía en gran medida a sus limitaciones en los rangos articulares principalmente en sus codos, al no poder llevar su mano hacia el codo opuesto, terminaba por ser una acción tremendamente dificultosa.

El paciente no puede subir la chaqueta hasta el hombro y la axila, como ya se mencionó antes, presenta limitaciones en sus hombros producto de la patología por los cuales le resulta muy complicado poder subir sus prendas hasta el hombro, demandándole un gran gasto energético.

En cuanto al desvestido de prenda abierta, el niño no puede sacar la sisa del hombro del brazo dominante, ya que presenta mayores torpezas motrices en su brazo no dominante al darle poco uso en sus actividades cotidianas.

A su vez, en el desvestido de prenda cerrada, presenta complicaciones al sacar la camiseta por su cabeza debido exclusivamente al dolor que genera su roce con su cara y su miedo a lastimarse. También le resulta dificultoso sacar su brazo no dominante debido al poco entrenamiento motriz del mismo y su poca utilización del mismo en su cotidianidad.

Cabe señalar que en el área sensoperceptiva se constata que la discriminación visual, auditiva, olfativa, espacial, acústica, gustativa y temporal, se encuentra entre los parámetros normales. En cambio, la discriminación táctil está alterada en la localización del estímulo, discriminación de 2 puntos, estereognosia y grafestesia.

En relación al área cognoscitiva, no presenta disfunciones ni alteraciones. Sin embargo, el área intrapersonal e interpersonal se encuentra afectada.

En cuanto a las actividades de la vida diaria, el paciente es independiente en vestido y desvestido de miembro superior.

En cuanto a la intervención de la TO, el paciente utilizó férulas de reposo por las noches y vendaje compresivo en ambas manos, manteniendo el dedo pulgar en abducción. En el tratamiento de percepción táctil, vestibular y propioceptiva, se utilizaron hamacas con plataforma, accesorios colocados a nivel del piso y un minitrampolín.

Sobre la intervención de la TO enfocada a las actividades cotidianas y uso de accesorios asistenciales, se utilizó ropa deportiva adaptada: las remeras se cortaron en sus costuras y se le agregó velcro para una mayor facilidad al momento de su colocación. Se añadieron *anillos* en los cierres de sus camperas para poder lograr un agarre más eficaz y funcional. El niño utilizó ropa un número mayor a su talle para facilitar su vestido/desvestido, siempre con ropa de algodón, evitando camisas, ropa ajustada al cuerpo o texturas ásperas, evitando la fricción y la presión.

Sobre mi apreciación personal, estimo que el hecho de que la EB distrófica es una enfermedad poco frecuente hace que el diagnóstico, tratamiento y progreso de los pacientes no sean temas ampliamente abordados por la literatura profesional. Por lo tanto, como aprendizaje, estimo que es necesario e importante que el terapeuta ocupacional intervenga,

participe, se involucre, conozca y haga conocer adecuadamente las necesidades y carencias que hoy se observan en pacientes con dichas patologías.

Desde el punto de vista teórico, esta investigación puede generar reflexión y discusión sobre la realidad del tema investigado y necesidad de aprendizaje por parte de la comunidad profesional.

Propuestas

Se deben tomar iniciativas encaminadas a mejorar las intervenciones de patologías tan poco frecuentes, partiendo desde una base teórica y sin caer en la improvisación. Revertir las desigualdades y favorecer, mediante mayores y mejores recursos, a dicha población que se encuentra en situación de vulnerabilidad. Desde la terapia ocupacional, se puede ofrecer el conocimiento pertinente y actualizado, respondiendo a las necesidades de forma creativa e innovadora.

Por otra parte, es preciso ofrecer un instrumento evaluador que permita determinar el grado de independencia que posee un niño en cuanto a las vestimentas del tronco superior.

Anexos

Anexo N°1: Evaluación general de terapia ocupacional

Se confeccionó un instrumento de observación de 4 apartados con 24 ítems. La valoración de los distintos apartados se realizó de la siguiente manera:

Edad: 13 años.

Diagnóstico: Epidermólisis Bullosa Tipo Distrófica.

➔ **Función motora:**

❖ *Postura*

Sentado:

Parado:

Agachado:

Arrodillado:

Marcha:

❖ *Amplitud Articular*

Hombro:

	Derecho	Izquierdo
Flexión		
Extensión		
Abducción		
Aducción		

Codo:

	Derecho	Izquierdo
Flexión		
Extensión		

Antebrazo:

	Derecho	Izquierdo
Pronación		
Supinación		

Muñeca:

	Derecho	Izquierdo
Flexión		
Extensión		
Inclinación cubital		
Inclinación radial		

❖ *Tono muscular:*

Normal:

Hipertono:

Hipotono:

Fluctuante:

Espasticidad:

❖ *Coordinación* (C: cumple; CP: cumple parcialmente; NC: no cumple)

General	Estática:		
	Bimanual:	General:	
		Manual:	Mov. simultáneos:
			Mov. alternados:
			Mov. disociados:
			Mov. de manipuleo:
			Mov. gestuales:

❖ *Prensiones*

Digitales:	Bidigitales:
	Pluridigitales:
Palmares:	Dígito palmar:
	Plena palma:
	Prensa centrada:
	Garra:

❖ *Lateralidad*

Equilibrio:

Estático:

Dinámico:

➔ **Función sensorceptiva**

❖ *Discriminación táctil:*

Superficial:

Profunda:

Combinada:

❖ *Discriminación visual:*

Color:

Formas:

Tamaños:

❖ *Discriminación acústica:*

Intensidad:

Distancia de sonido:

Dirección:

❖ *Discriminación gustativa:*

Salado:

Dulce:

Ácido:

Amargo:

❖ *Discriminación olfativa:*

Sustancias:

Alimentos (calidad):

❖ *Discriminación temporal*

Antes:

Ahora:

Después:

Ayer:

Hoy:

Mañana:

Mañana-tarde-noche:

❖ *Discriminación espacial*

Arriba:

Abajo:

Adentro:

Afuera:

Entre:

A la izquierda:

A la derecha:

Atrás:

Chico:

Grande:

❖ *Discriminación de la imagen corporal*

En sí mismo:

En otro:

En una figura:

➔ **Función cognoscitiva**

❖ *Atención*

Normal:

Alterada, por estímulos externos:

Alterada, por estímulos internos:

❖ *Concentración*

Centrada:

Distribuida:

Alterada, por estímulos externos:

Alterada, por estímulos internos:

❖ *Comprensión de consignas:*

Oral:

Gestual:

Escrita:

Normal:

Variable:

Lenta:

❖ *Memoria*

Mediata:

Inmediata:

❖ *Aprendizaje*

Velocidad lenta:

Velocidad media:

Velocidad rápido:

❖ *Pensamiento*

Normal:			
Alteraciones:	Cuantitativas:	En el curso:	Acelerado:
			Lentificado:
			Incoherente:
	Cualitativo:	En el contenido:	Erróneo:
			Sobrevalorado:
			Delirios:
			Mágico:
			Obsesivo:

➔ **Función intrapersonal**

❖ *Autoestima*

Normal:

Baja:

❖ *Motivación*

Sobre interesado:

Motivado:

Poco motivado:

Indiferencia:

❖ *Voluntad*

Abulia:

Activo:

Inquieto:

❖ *Humor*

Exuberante:

Alegre:

Apropiado:

Triste:

Depresivo:

❖ *Afectividad*

Normal:

Hipertimia:

Hipotimia:

Ambivalencia:

❖ *Aspecto físico*

Normal:

Desprolijo:

➔ Función interpersonal

❖ *Relación con los demás*

Grupo primario:

Grupo de pares:

❖ *Personalidad*

Aislado:

Cooperativo:

Integración pasiva:

Conversador:

Expansivo:

Competitivo:

❖ *Roles*

Líder:

Sigue al líder:

Juega diferentes roles:

❖ *Relación con el terapeuta*

Accesible:

Indiferente:

Negativo:

Muy dependiente:

Impulsivo:

Agresivo:

Controlador:

Anexo n°2: Evaluación de actividades de la vida diaria, vestido/desvestido

→ Vestido

Prenda Abierta	Sí logra	No logra
1) Busca la sisa e introduce la mano dominante.		
2) Sube la manga totalmente hasta el hombro.		
3) Sujeta con la boca el cuello de la chaqueta.		
4) Echa toda la prenda hacia atrás.		
5) Lleva la chaqueta sobre el hombro del brazo dominante.		
6) Introduce el brazo en la otra manga y termina de colocar la prenda.		

- Si el niño no es capaz de realizar ningún apartado o mínimamente realiza 1, se lo considera como totalmente dependiente en vestido de prenda abierta.
- Si el niño puede realizar 2 o 3 apartados, se lo considera como moderadamente dependiente en vestido de prenda abierta.
- Si el niño puede realizar 4 ó 5 apartados, se lo considera como levemente dependiente en vestido de prenda abierta.
- Si el niño puede realizar los 6 apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como independiente en vestido de prenda abierta.

Prenda cerrada	Sí logra	No logra
Busca la sisa e introduce la mano del brazo no dominante en la manga.		
Sube bien el jersey hasta el hombro y la sisa.		
Introduce el brazo dominante.		
Busca la apertura del cuello.		
Pasa la cabeza por la apertura del cuello.		
Coloca bien alrededor del cuerpo.		

- Si el niño no es capaz de realizar ningún apartado o mínimamente realiza 1, se lo considera como totalmente dependiente en vestido de prenda cerrada.
- Si el niño puede realizar 2 o 3 apartados, se lo considera como moderadamente dependiente en vestido de prenda cerrada.
- Si el niño puede realizar 4 o 5 apartados, se lo considera como levemente dependiente en vestido de prenda cerrada.
- Si el niño puede realizar los 6 apartados sin colaboraciones de terceros, se lo considera como independiente en vestido de prenda cerrada.

Vestido	Prendas colocadas de manera independiente	Prendas colocadas con ayuda de terceros
Prenda abierta		
Prenda cerrada		
Total		

- Si el niño logra colocarse 8 o más prendas sin colaboración de terceros, se lo considera como *independiente en vestimenta de miembro superior*.
- Si el niño no logra colocarse 8 o más prendas sin colaboración de terceros, se lo considera como *dependiente en vestimenta de miembro superior*.

→ Desvestido

Prenda abierta	Sí logra	No logra
1) Retira la chaqueta del hombro del brazo dominante.		
2) Saca el hombro del brazo dominante.		
3) Saca el codo del mismo lado.		
4) Deja caer la chaqueta hacia atrás.		
5) Saca la manga del brazo no dominante.		

- Si el niño no es capaz de lograr ninguno de los 5 apartados, o mínimamente logra 1, se lo considera como *totalmente dependiente* en desvestido de prenda abierta.
- Si el niño puede realizar 2 o 3 apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *moderadamente dependiente* en desvestido de prenda abierta.
- Si el niño realiza 4 apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *levemente dependiente* en desvestido de prenda abierta.
- Si el niño puede realizar los 5 apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *independiente* en desvestido de prenda abierta.

Prenda cerrada	Sí logra	No logra
1) Sube el cuerpo de la camiseta o jersey con la mano dominante hasta colocarlo debajo de la axila.		
2) Agarra el cuello por la parte de atrás.		
3) Saca la camiseta por la cabeza hasta que salga completamente.		
4) Baja el jersey del lado del brazo no dominante hasta el codo.		
5) Agarra el puño del lado del brazo dominante por la boca y tira hasta que se esconda la mano.		
6) Sujeta el puño entre las piernas y saca totalmente el brazo dominante.		
7) Saca el brazo no dominante cuidando de no flexionarlo y llevarlo hacia atrás.		

- Si el niño no es capaz de lograr ninguno de los 7 apartados, o mínimamente logra 1, se lo considera como *totalmente dependiente* en desvestido de prenda cerrada.
- Si el niño puede realizar entre 2 y 4 apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *moderadamente dependiente* en desvestido de prenda cerrada.
- Si el niño realiza 5 o 6 apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *levemente dependiente* en desvestido de prenda cerrada.
- Si el niño puede realizar los 7 apartados sin colaboración de terceros, se lo considerara como *independiente* en desvestido de prenda cerrada.

Desvestido	Prendas retiradas de manera independiente	Prendas retiradas con colaboración de terceros
Prenda abierta		
Prenda cerrada		
Total		

-Si el niño puede realizar 8 o más apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *independiente en desvestido de miembro superior*.

- Si el niño no puede realizar 8 o más apartados sin colaboración de terceros, se lo considera como *dependiente en desvestido de miembro superior*.

Anexo N°3: Datos sobre evaluación general de terapia ocupacional

Edad: 13 años.

Diagnóstico: Epidermólisis Bullosa Tipo Distrófica.

➔ **Función motora:**

❖ *Postura*

Sentado: realiza

Parado: realiza

Agachado: no realiza

Arrodillado: no realiza

Marcha: realiza

❖ *Amplitud Articular*

Hombro:

	Derecho	Izquierdo
Flexión	0°- 90°- 110°	0°- 90°- 110°
Extensión	0°- 55°	0°- 35°
Abducción	0°- 90°	0°- 90°
Aducción	0°- 40°	0°- 35°

Codo:

	Derecho	Izquierdo
Flexión	150°- 55°	155°- 63°
Extensión	-	-

Antebrazo:

	Derecho	Izquierdo
Pronación	90°	90°-20°
Supinación	90°	90°- 25°

Muñeca:

	Derecho	Izquierdo
Flexión	155°- 100°	165°- 110°
Extensión	-5°	-10°
Inclinación cubital	25°	10°
Inclinación radial	20°	20°

❖ *Tono muscular:*

Normal:

Hipertono:

Hipotono:

Fluctuante:

Espasticidad:

❖ *Coordinación* (C: cumple; CP: cumple parcialmente; NC: no cumple)

General	Estática:		
	Bimanual:	General:	
		Manual:	Mov. simultáneos: cp
			Mov. alternados: cp
			Mov. disociados: nc
			Mov. de manipuleo: nc
			Mov. gestuales: nc

❖ *Prensiones*

Digitales:	Bidigitales: cumple
	Pluridigitales: cumple parcialmente
Palmares:	Dígito palmar: cumple
	Plena palma: no cumple
	Prensa centrada: no cumple
	Garra: no cumple

❖ *Lateralidad*

Equilibrio:

Estático: realiza

Dinámico: realiza

➔ **Función sensoperceptiva**

❖ *Discriminación táctil:*

Superficial: alterada

Profunda: alterada

Combinada: alterada

❖ *Discriminación Visual:*

Color: sin alteración

Formas: sin alteración

Tamaños: sin alteración

❖ *Discriminación Acústica:*

Intensidad: sin alteración

Distancia de sonido: sin alteración

Dirección: sin alteración

❖ *Discriminación Gustativa:*

Salado: sin alteración

Dulce: sin alteración

Ácido: sin alteración

Amargo: sin alteración

❖ *Discriminación olfativa:*

Sustancias: sin alteración

Alimentos (calidad): sin alteración

❖ *Discriminación temporal*

Antes: sin alteración

Ahora: sin alteración

Después: sin alteración

Ayer: sin alteración

Hoy: sin alteración

Mañana: sin alteración

Mañana-tarde-noche: sin alteración

❖ *Discriminación espacial*

Arriba: sin alteración

Abajo: sin alteración

Adentro: sin alteración

Afuera: sin alteración

Entre: sin alteración

A la izquierda: sin alteración

A la derecha: sin alteración

Atrás: sin alteración

Chico: sin alteración

Grande: sin alteración

❖ *Discriminación de la imagen corporal*

En sí mismo: sin alteración

En otro: sin alteración

En una figura: sin alteración

➔ **Función cognocitiva**

❖ *Atención*

✓ Normal

Alterada, por estímulos externos:

Alterada, por estímulos internos:

❖ *Concentración*

Centrada:

✓ Distribuida

Alterada, por estímulos externos:

Alterada, por estímulos internos:

❖ *Comprensión de consignas:*

Oral:

Gestual:

Escrita:

✓ Normal

Variable:

Lenta:

❖ *Memoria*

Mediata: sin alteración

Inmediata: sin alteración

❖ *Aprendizaje*

Velocidad lenta:

✓ Velocidad media

Velocidad rápido:

❖ *Pensamiento*: sin alteración

Normal:			
Alteraciones:	Cuantitativas:	En el curso:	Acelerado:
			Lentificado:
			Incoherente:
	Cualitativo:	En el contenido:	Erróneo:
			Sobrevalorado:
			Delirios:
			Mágico:
			Obsesivo:

➔ **Función intrapersonal**

❖ *Autoestima*

Normal:

✓ Baja

- Motivación

✓ Sobre interesado:

Motivado:

Poco motivado:

Indiferencia:

❖ *Voluntad*

Abulia:

✓ Activo

Inquieto:

❖ *Humor*

Exuberante:

Alegre:

✓ Apropiado

Triste:

Depresivo:

❖ *Afectividad*

Normal:

Hipertimia:

Hipotimia:

✓ Ambivalencia

❖ *Aspecto físico*

✓ Normal

Desprolijo:

➔ **Función interpersonal**

❖ *Relación con los demás*

Grupo primario: sin alteración

Grupo de pares: sin alteración

❖ *Personalidad*

Aislado:

Cooperativo:

❖ *Integración pasiva*

Conversador:

Expansivo:

Competitivo:

❖ *Roles*

Líder:

Sigue al líder:

- ✓ Juega diferentes roles
- Relación con el terapeuta
- ✓ Accesible

Indiferente:

Negativo:

Muy dependiente:

Impulsivo:

Agresivo:

Controlador:

Anexo n° 4: Datos sobre la evaluación de actividades de la vida diaria, vestido/desvestido

Vestido

Prenda Abierta	si logra	No logra
1) Busca la sisa e introducir la mano dominante.	x	
2) Subir la manga totalmente hasta el hombro.	x	
3) Sujetar con la boca el cuello de la chaqueta.	x	
4) Echar toda la prenda hacia atrás.		X
5) Llevar la chaqueta sobre el hombro del brazo dominante.		X
6) Introducir el brazo en la otra manga y terminar de colocar la prenda.	x	

- El niño logró realizar 4 apartados sin colaboración de terceros; se lo consideró como *levemente dependiente* en vestido de prenda abierta.

Prenda cerrada	Sí logra	No logra
Busca la sisa e introduce la mano del brazo no dominante en la manga.	x	
Sube bien el jersey hasta el hombro y la sisa.		X

Introduce el brazo dominante.	X	
Busca la apertura del cuello.	X	
Pasa la cabeza por la apertura del cuello.	X	
Coloca bien alrededor del cuerpo.	X	

- El niño logró realizar los 5 apartados sin colaboraciones de terceros; se lo consideró como *levemente dependiente* en vestido de prenda cerrada.

Vestido	Prendas colocadas de manera independiente	Prendas colocadas con ayuda de terceros
Prenda abierta	4	2
Prenda cerrada	5	1
Total	9	3

- El niño logró colocarse 9 prendas sin colaboraciones de terceros; se lo consideró como *independiente en vestimenta de miembro superior*.

Desvestido

Prenda abierta	Sí logra	No logra
1) Retira la chaqueta del hombro del brazo dominante.	x	
2) Saca el hombro del brazo dominante.		x
3) Saca el codo del mismo lado.	x	
4) Deja caer la chaqueta hacia atrás.		x

5) Saca la manga del brazo no dominante.	x	
--	---	--

- El niño logró realizar 3 apartados sin colaboración de terceros; se lo consideró *moderadamente dependiente* en desvestido de prenda abierta.

Prenda cerrada	Sí logra	No logra
1) Sube el cuerpo de la camiseta o jersey con la mano dominante hasta colocarlo debajo de la axila.	x	
2) Agarra el cuello por la parte de atrás.	x	
3) Saca la camiseta por la cabeza hasta que salga completamente.		X
4) Baja el jersey del lado del brazo no dominante hasta el codo.		X
5) Agarra el puño del lado del brazo dominante por la boca y tira hasta que se esconda la mano.	x	
6) Sujeta el puño entre las piernas y saca totalmente el brazo dominante.	x	
7) Saca el brazo no dominante cuidando de no flexionarlo y llevarlo hacia atrás.		X

- El niño logró realizar 4 apartados sin colaboración de terceros; se lo consideró como *moderadamente dependiente* en desvestido de prenda cerrada.

Desvestido	Prendas retiradas de manera independiente	Prendas retiradas con colaboración de terceros
Prenda abierta	3	2
Prenda cerrada	4	3
Total	7	5

- El niño logró realizar 7 apartados sin colaboración de terceros; se lo consideró como *dependiente en desvestido de miembro superior*.

Bibliografía

- Alchourum, C. (2013). ¿Qué es la Terapia Ocupacional? *Revista Argentina de Terapia Ocupacional*. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina: Asociación Argentina de Terapistas Ocupacionales.
- Aubert, J., Berenguer, L., Cofré, M. J., Leyton, C., González, A., y Sepúlveda, R. (2013). Explorando la participación ocupacional en niños con epidermólisis bullosa integrados al sistema educacional chileno. *Revista Chilena de Terapia Ocupacional*, 13(1), p. 81.
- Becker, H., Steding-Albrecht, U. (2006). *Ergotherapie im Arbeitsfeld Padiatrie*. Stuttgart, New York. Thieme.
- Case Smith, J. (1995). Grasp, Release, and Bimanual Skills in the First Two Years of Life. En Pehoski, C. & Henderson, A. *Hand Function in the Child*. St. Louis: Mosby., pp. 113-135.
- Crepeau, E. B., Cohn, E. S. y Schell, B. A. (2005). *Consideraciones generales de la intervención. Sección I: Intervención en terapia ocupacional*. Recuperado de https://ucampus.uchile.cl/m/medicina_catalogo/programa?bajar=1&id=22362
- Crepeau, E. B., Cohn, E. S. y Schell, B. A. (2005). *Terapia Ocupacional*. (10ª ed.). Buenos Aires, Argentina: Médica Panamericana.
- Exner, C. E. (2001). Remediation of Hand Skill Problems in Children. En Pehoski, C. & Henderson, A. *Hand Function in the Child*. St. Louis: Mosby; pp. 197-222.
- Fine, J. D., Johnson L. B. , Weiner, M., Stein, A., Cash, S., Deleoz, J., Devries, D. T. y Suchindran, C. (2005). Pseudosyndactyly and Musculoskeletal Contractures in Inherited Epidermolysis Bullosa: Experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry, 1986-2002. *J Hand Surg*, 30(1), pp. 14-22.
- Fine, J. D., Eady, R. A., Bauer, E. A., Bauer, J. W., Bruckner-Tuderman, L., Heagerty, A., Hintner, H., ... Zambruno, G. (2008). The Classification of Inherited Epidermolysis Bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol*; 58, pp. 931-950.
- Fine, J. D. y Mellerio, J. E. (2009). Extracutaneous Manifestations and Complications of Inherited Epidermolysis Bullosa. Part I. Epithelial-associated tissues. *J Am Acad Dermatol*; 61, pp. 367-384.

- Fine, J. D. y Mellerio, J. E. (2009). Extracutaneous Manifestations and Complications of Inherited Epidermolysis Bullosa. Part II. Other Organs. *J Am Acad Dermatol*; 61, pp. 387-402.
- Hernández Sampieri, R., Fernández-Collado, C. y Baptista Lucio, P. (2010). Metodología de la investigación (5ª ed.). México: Mc Graw Hill.
- Instituto Javeriano (2015). Normas APA. Recuperado de <http://www.reddolac.org/profiles/blogs/normas-apa-para-los-escritos-académicos>
- Kielhofner, G. (2006). *Fundamentos conceptuales de la Terapia Ocupacional*. (3ª ed.). Buenos aires, Argentina: Médica Panamericana.
- Laimer, M., Lanschützer, C. M., Nischler, E., Klausegger, A., Diem, A., Pohla-Gubo, G., Bauer, J. W y Hintner, H. (2008). *Epidermolysis bullosa hereditaria*. *Monatsschr Kinderheilkd*; 156:110- 121.
- Largo, R. H. (2007). *Baby jahre. Entwicklung und Erziehung in den ersten vier Jahren*. Munchen: Piper.
- Luckmann, J., Sweeney, K. y Orizaga Samperio, J. (2000). *Cuidados de Enfermería Saunders*. México: McGraw-Hill Interamericana.
- Ludwikowski, B. (2009). Surgical Interventions. In: Fine, J. D., Hintner, H. (eds.). *Life with Epidermolysis Bullosa (EB), Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy*. New York: Springer-Verlag Wien, pp. 246-257.
- Mink, A. J. F., Veer, H. J., Vorselaars, J. A. C. y Bischoff, H. P. (2001). *Manuelle Therapie der Extremitäten. Funktionsuntersuchungen und manualmedizinische Behandlungstechniken*. Stuttgart: Urban and Fischer.
- Mullett, F. (1998). A Review of the Management of the Hand in Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *J Hand Ther*; 11(4), pp. 261-265.
- Netzwerk, E. B. (2009). *Epidermolysis bullosa*. Recuperado de <http://www.netzwerk-eb.de>
- OMS. (2001). *Discapacidades*. Recuperado de <http://www.who.int/topics/disabilities/es/>.
- OMS. (2016). *Terapia Ocupacional*. Recuperado de <http://www.who.int/disabilities/care/es/>

- Pfendner, E. G., Nakano, A., Pulkkinen, L., Christiano, A. M. y Uitto, J. (2003). *Prenatal diagnosis for epidermolysis bullosa: a study of 114 consecutive pregnancies at risk* *Prenat Diagn.* 23(2003), pp. 447-456. Recuperado de <http://dx.doi.org/10.1002/pd.619> Medline.
- Pölzleitner (2009). Las férulas como prevención de las contracturas. En Fine, J. D. y Hintner, H. *Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB) etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento*. Nueva York: Springer-Verlag Wien.
- Pschyrembel, W. (2012). *Pschyrembel - Klinisches Wörterbuch (263)*. Berlin, New York: de Gruyter.
- Reyna Medina, J. Á., Ramírez, M. T. G. y Salas Alanís, J. C. (2016). *Estrés y calidad de vida en pacientes con epidermólisis ampollar*. Recuperado de [http://www. Medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2016/dcm162d.pdf](http://www.Medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2016/dcm162d.pdf)
- Río García, C. D. (2015). Calidad de vida de los pacientes con epidermólisis bullosa. Recuperado de <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/epidermólisis-bullosa-simple-piel-mariposa/>
- Steding Albrecht, U. (2006). *Das Bobath-Konzept im Alltag des Kindes. Ergotherapeutische Prinzipien und Strategien*. Stuttgart: Thieme.
- Waldner Nilsson, B. (2009). *Handrehabilitation. Grundlagen, Erkrankungen* (Bd. 1). Heidelberg: Springer Medizin Verlag.
- Weil, M. y Amundson, S. (1993). Relationship Between Visuomotor and Handwriting Skills of Children in Kindergarten. *Am J Occupat Ther*; 48(11): pp. 982-988.