



Universidad del Norte Santo Tomás de Aquino

Facultad de Ciencias de la Salud

Licenciatura en Terapia Ocupacional

**Desempeño ocupacional en las actividades de la vida
diaria básicas en paciente de 11 años con Síndrome de
Cornelia de Lange**

Autora: Sofía Fanjul Staffolani

Directora de tesis: Lic. Elisa Mariana Ríos

Asesora metodológica: Lic. María Salvatierra

Yerba buena, Tucumán.

2023

INDICE

Agradecimientos	4
Resumen	5
Introducción.....	6
Capítulo I: Planteo del problema	7
Objetivos de investigación	7
Objetivo general	7
Objetivos específicos	7
Preguntas de investigación	7
Capitulo II: Antecedentes	8
1° Antecedente.....	8
2° Antecedente	8
3° Antecedente	9
Capitulo III: Marco Teórico	11
Terapia Ocupacional.....	11
Modelo de ocupación humana	12
Desempeño Ocupacional	13
Ocupación.....	14
Actividades de la vida diaria (AVD)	14
Síndrome de Cornelia de Lange	17
Medida de Independencia Funcional - FIM	27
Capitulo IV: Marco Metodológico	30
Paradigma de investigación	30
Tipo y diseño de investigación	30
Variables.....	30
Variable número 1: Actividades de la vida diaria básicas.....	30

Variable número 2: Desempeño ocupacional.....	31
Variable número 3: Independencia funcional.....	31
Población	33
Muestra.....	33
Muestreo	33
Unidad de análisis.....	33
Criterios de inclusión.....	33
Consideraciones éticas.....	33
Técnica de recolección de datos y presentación de los instrumentos.....	33
Capítulo V: Marco Contextual	35
Capítulo VI: Resultados	36
Capítulo VII: Discusión, Conclusión y Propuestas	43
Discusión	43
Conclusión.....	46
Propuestas.....	48
Bibliografía.....	49
Anexo	51
Anexo 2	52
Anexo 3	53

Agradecimientos

En primera instancia, agradecimientos especiales para mi asesoría metodológica, Lic. María Salvatierra, y directora de tesis Lic. Elisa Ríos por apoyarme, ayudarme y orientarme a lo largo de esta investigación, y formación como futura profesional.

Mención especial para mi familia, sobre todo a mi mamá y abuela que fueron mis promotoras de que siga adelante y haga lo que me hace feliz. A mi papá, a mis hermanos, tíos, primos y abuelos, por haberme apoyado en cada momento.

A mis amigas de toda la vida, con las cuales compartí todo, que me ayudaron y acompañaron en cada decisión que tomé, en cada parcial o final que rendí.

A mis compañeras de la facultad, futuras colegas, que sin ellas nada hubiera sido lo mismo, fueron años duros, en donde hubo momentos de risas y de llantos, pero siempre al pie del cañón, ayudando y compartiendo.

Dedico este trabajo especialmente a mi Abuelo Daniel y Valentina que por más que no estén en este plano sé que me acompañaron en este proceso.

Gracias a todos por hacer posible que hoy esté en este lugar.

Resumen

Este trabajo de investigación tiene como objetivo conocer de qué manera se encuentra afectado el desempeño ocupacional en niña de 11 con síndrome de Cornelia de Lange en Tucumán, Yerba Buena, durante el año 2023, desde la Terapia Ocupacional.

El método con el cual he realizado esta investigación fue desde un enfoque cuantitativo y cualitativo, de tipo mixta, mediante la recolección de datos por medios de cuestionarios administrados a la paciente y su familia.

Mediante los resultados, se pudo demostrar que la paciente demuestra una cierta independencia en las actividades propuestas, y una cierta dependencia en otras, ya sea con supervisión o ayuda de un tercero, para ciertas actividades de la vida diaria será fundamental el aprendizaje de estas, para que la paciente a futuro pueda desarrollarse e integrarse en la sociedad, haciendo énfasis en la adquisición de habilidades de motricidad, cognitivo e intersocial para lograr un desempeño ocupacional óptimo en su vida.

Concluyendo, es importante que el terapeuta ocupacional intervenga, participe, se involucre, conozca y haga conocer adecuadamente las necesidades que hoy se observan en pacientes con síndrome de Cornelia de Lange. Fomentando así, una intervención actualizada y pertinente, siendo capaz de responder a las necesidades de forma creativa e innovadora y lograr el conocimiento de dicha patología en la sociedad.

Palabras claves: Síndrome de Cornelia de Lange- Actividades de la vida diaria- Desempeño ocupacional- Terapia Ocupacional-

Introducción

Este trabajo de investigación se lleva a cabo en una paciente de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange, 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; es de gran importancia explorar sobre este tema debido a la falta de conocimientos que existen sobre esta patología en el campo de la Terapia Ocupacional.

El Síndrome de Cornelia de Lange (en adelante SCdL) consiste en anomalías de desarrollo que afectan múltiples partes del cuerpo. Hoy en día se desconoce el porcentaje exacto de la población afectada, pero se estima que la condición afecta a 1 en cada 10.000 a 30.000 niños/as recién nacidos (HowsHealth -2012). Las facciones de Cornelia de Lange pueden ser expansivas y pueden manifestarse en forma continua, de complicaciones leves a complicaciones severas. Puede repercutir en diversas partes del cuerpo y los pacientes pueden mostrar alteraciones en sus rasgos físicos, cognitivos y de conducta.

Esta problemática será abordada desde la Terapia Ocupacional (en adelante T.O.), disciplina que promueve la salud y el bienestar a través del uso terapéutico de la ocupación. El principal objetivo es capacitar a las personas para participar en las actividades de la vida diaria. Los Terapistas Ocupacionales logran este resultado mediante la habilitación de los individuos para realizar aquellas tareas que optimizarán su capacidad para participar, o mediante la modificación del entorno para que éste refuerce la participación. (WOFT, Federación Mundial de Terapia Ocupacional- 2012)

En esta investigación se propone describir el desempeño ocupacional de una paciente con síndrome de Cornelia de Lange y determinar las limitaciones que presenta en vestimenta, higiene y alimentación como componente de las actividades de la vida diaria básicas.

Por otro lado, describir los abordajes realizados por el Terapeuta Ocupacional interviniente para superar las limitaciones identificadas en las actividades de la vida diaria básicas.

Es importante que la comunidad profesional tome conciencia acerca de esta patología, será útil para aquellas personas que estén en contacto o trabajen con pacientes

con dicha patología, o ya sea, padres, educadores y sobre todo Terapistas Ocupacionales.

Capítulo I: Planteo del problema

Objetivos de investigación

Objetivo general

Analizar el desempeño ocupacional en las actividades de la vida diaria básicas en paciente de 11 años con síndrome de Cornelia de Lange, desde la Terapia Ocupacional.

Objetivos específicos

1- Identificar el desempeño ocupacional en actividades de la vida diaria básica de higiene, alimentación y vestimenta para medir el grado de independencia funcional en paciente con síndrome de Cornelia de Lange.

2- Analizar las limitaciones que presenta la paciente en las actividades de la vida diaria básicas.

3- Describir los abordajes realizados por el terapeuta ocupacional para superar las limitaciones en actividades de la vida diaria básicas.

Preguntas de investigación

1- ¿Cuál es el grado de independencia funcional en actividad de la vida diaria básica de higiene, alimentación y vestido en paciente con Cornelia de Lange?

2- ¿Cuáles son las limitaciones que presenta el paciente en las actividades de la vida diaria básicas?

3- ¿Qué abordajes realiza el terapeuta ocupacional interviniente para superar las limitaciones identificadas en la paciente con Síndrome de Cornelia de Lange?

Capítulo II: Antecedentes

1° Antecedente

Autor/es: Daniela Benalcázar, MD. Evelyn Benalcázar, MD.

Título: Caso clínico. Síndrome de Cornelia de Lange.

Año: 2019.

Lugar de publicación: Argentina.

Objetivo: El objetivo de presentar este caso clínico es dar a conocer las características del síndrome. Buscar factores hereditarios y por último realizar exámenes de imagen que nos permitan el diagnóstico de patologías asociadas.

Metodología: Analítico descriptivo

Conclusión: aunque la sospecha de SdCL durante la vida intrauterina no está bien definida, es necesario realizar medicina preventiva desde el momento de la gestación para evaluar la existencia de malformaciones existentes, ya que con el diagnóstico oportuno y preciso se puede conseguir un tratamiento eficaz que evite complicaciones y posible deceso de los pacientes.

2° Antecedente

Autor/es: Anny Gabriela Calle. Jorge Emilio Chávez.

Título: Intervención de Terapia Ocupacional en la infancia. Autonomía personal y actividad desde la vida diaria.

Año: diciembre 2020.

Lugar de publicación: Madrid. España.

Objetivo: El propósito de la investigación fue analizar como la terapia ocupacional puede incidir en el aprendizaje para la realización de las actividades básicas de la vida diaria en niños y fomentar la autonomía.

Metodología: La metodología usada se sustentó en el paradigma interpretativo, enfoque cualitativo, el método fue documental bibliográfico-descriptivo.

Resultados: Los principales resultados señalan que la mayoría de los niños que poseen limitaciones en las AVD requieren la ayuda de un Terapeuta Ocupacional, el cuidado personal fue la limitación que requirió mayor asistencia. Las intervenciones del TO han incidido favorablemente en la progresiva adquisición de las habilidades de las AVDB en los niños.

Conclusión: Se concluye que la Terapia Ocupacional en conjunto con el apoyo de padres o cuidadores juega un papel importante en su desarrollo cognoscitivo-social para la ejecución de las AVD y la autonomía.

3º Antecedente

Autor/es: Sabina Barrios Fernández.

Título: Efectividad de la Terapia Ocupacional pediátrica para niños con discapacidad: una revisión sistemática.

Año: noviembre 2019.

Lugar de publicación: Cáceres, España.

Objetivo: este artículo examina diversas intenciones que los terapeutas ocupacionales practican en el ámbito de la pediatría. Siguiendo los principios de la Terapia Ocupacional basada en la evidencia o TOBE, los terapeutas debemos proveer a los clientes (niños y sus familias) de las prácticas con mejores evidencias disponibles.

Metodología: metodología de Cocharne y la declaración PRISMA. Dos revisores independientes determinan si los estudios cumplen con los criterios de inclusión: que se trate de una revisión sistemática o un ensayo controlado aleatorizado acerca de una intervención de Terapia Ocupacional para niños con discapacidad.

Conclusión: desde distintas disciplinas sanitarias, incluida la Terapia Ocupacional, la producción científica está creciendo de forma notable. Las revisiones

sistemáticas son un tipo de investigación secundaria que recopilan la información disponible sobre estudios primarios de cierta calidad realizados sobre un tema a partir de una pregunta de investigación, por lo que son tremendamente útiles. En los últimos años son varias las revisiones sistemáticas que se han realizado en el campo de la Terapia Ocupacional Pediátrica: en relación a intervenciones cognitivas y basadas en la ocupación, integración sensorial de Ayres, en cuanto a la educación de padres y profesores para mejorar la participación de sus hijos/alumnos.

Capítulo III: Marco Teórico

A continuación, se desarrollarán los conceptos fundamentales dentro de esta investigación.

Se parte de la Terapia ocupacional, luego se aborda el modelo de Ocupación humana, se profundiza en el desempeño ocupacional, las actividades de la vida diaria básicas, se desarrolla la patología mencionada Síndrome de Cornelia de Lange y finalmente se explicará la Medida de Independencia Funcional.

Terapia Ocupacional

La asociación Argentina de Terapistas Ocupacionales (AATO) define la Terapia Ocupacional como:

“Una profesión cuyo objeto de intervención es la ocupación humana. Las y los Terapistas Ocupacionales intervienen en ámbitos sanitarios, educativos, laborales, judiciales y socio- comunitarios”.

Los T.O. son capacitados y formados para hacer el tratamiento a personas de diferentes grupos etarios cuyas ocupaciones se verán afectadas por situaciones de estrés, enfermedad, discapacidad u otro motivo lo cual afectará su desempeño ocupacional, calidad de vida, y su salud integral.

Los servicios de Terapia Ocupacional, se encuentran orientados a la habilitación, rehabilitación y promoción de la salud y bienestar. La intervención se centra en crear o facilitar oportunidades para participar en ocupaciones que lleven a la participación en las situaciones de vida deseadas. 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.

El instrumento de intervención de la T.O. son las ocupaciones y actividades que realizan todos los seres humanos a lo largo de sus vidas, desde que nacen hasta el final de la misma. Estas implican tanto aquellas que aprendemos y no son transmitidas a través de las relaciones vinculares y de la cultura como: actividades de la vida diaria

básicas, actividades de la vida diaria instrumentales y actividades de la vida diaria avanzadas.

Por otro lado, la Asociación Profesional Española de Terapeutas Ocupacionales (APETO) define la Terapia Ocupacional como: “Una profesión socio sanitaria, que a través de la valoración de las capacidades y problemas físicos, psicológicos y sociales del individuo pretende, con un adecuado tratamiento, capacitarse para alcanzar el mayor grado de independencia posible en su vida diaria, contribuyendo a la recuperación de su enfermedad y/o facilitando la adaptación a su discapacidad”.

Se tendrá en cuenta la relación estrecha entre el/la joven y su contexto-actividad. Los contextos se refieren a una variedad de condiciones circundantes que se interrelacionan e influyen en el desempeño de la persona (AOTA,2002).

Bajo estos conceptos, es evidente que la ocupación es la actividad principal del ser humano, por lo tanto, el desempeño de la misma, es uno de los aspectos fundamentales a tener en cuenta.

Modelo de ocupación humana

Este trabajo centra sus bases en el modelo de la ocupación humana, que surgió gracias a los esfuerzos para establecer una guía teórica de la práctica que reflejara una centralización en la ocupación. Se introdujo inicialmente en la década de 1980 (Kielhofner y Burke, 1980). Lo considera al ser humano como un sistema dinámico que siempre está en desarrollo y que cambia con el tiempo.

El Terapeuta Ocupacional facilita la participación del cliente en ocupaciones con el objetivo de modelar sus destrezas, la rutina, los pensamientos y sentimientos que tiene sobre sí mismo.

Este modelo es aplicable a cualquier persona, en cualquier momento de la vida, que tenga problemas en la vida ocupacional. Intenta dar una explicación a como se recogen, modelan y se llevan a cabo las ocupaciones; el MOHO conceptualiza que las personas están formadas por tres elementos que se encuentran en continua interacción: la volición, la habitación y la capacidad de desempeño, y todo ello influido por un componente externo: el ambiente.

Las ventajas del MOHO es que valora el significado de la actividad, por otro lado, una de sus desventajas es su falta de desarrollo del ambiente.

Actualmente el MOHO abarca las contribuciones de los investigadores y los profesionales de todo el mundo. Proporciona una forma de pensamiento sobre la adaptación ocupacional de las personas y del proceso de la terapia. Incorpora una visión de los sistemas del ser humano que destaca dos puntos principales; El primer punto es que el comportamiento es dinámico y dependiente del contexto, las características internas de una persona interactúan con el ambiente para crear una red de condiciones que influyan en la motivación, las acciones y el desempeño. El segundo punto es que la ocupación resulta esencial para la auto organización, es decir, al hacer cosas, las personas mantienen o modifican sus capacidades y generan experiencias continuas que afirman o remodelan su motivación. Por lo tanto, las características de las personas reflejan lo que han hecho en el pasado. El MOHO contempla a la Terapia Ocupacional como comprometida a hacer que las personas participen en la ocupación, lo que ayuda a mantener, restablecer o reorganizar sus ocupaciones de cada etapa de la vida.

Desempeño Ocupacional

El desempeño ocupacional requiere aprendizaje y experiencia en la realización de un rol, un nivel de desarrollo específico para desempeñar las tareas y la utilización de todos los componentes de la ejecución. Los déficits en las experiencias de aprendizaje de las tareas, de los componentes de la ejecución y/o del espacio vital, pueden producir limitaciones en el desempeño ocupacional.

Según la Asociación Americana de Terapia Ocupacional, define el desempeño ocupacional como; la capacidad para ejecutar aquellas tareas que hacen posible desarrollar los roles ocupacionales de una manera que sea satisfactoria y apropiada en relación con la edad del individuo, la cultura y el entorno. Los roles ocupacionales son los roles vitales que el individuo desarrolla dentro de la sociedad. Cada persona desarrolla distintos roles a lo largo de su vida, como, por ejemplo, estudiante, trabajador/a, madre, jubilada, etc.

Las áreas del desempeño ocupacional son amplias categorías de actividad humana que forman parte de la vida cotidiana. Son actividades de autocuidado, trabajo y actividades productivas, actividades de ocio y juego. Las actividades de autocuidado incluyen tareas como la alimentación, el vestido, la higiene, la socialización, la comunicación, etc. El trabajo y actividades productivas implican el cuidado de higiene del hogar y de otras personas, actividades educativas y actividades laborales. El juego y

el ocio incluyen la exploración y el desempeño, de actividades apropiadas a la edad de la persona.

Ocupación

Según Gary Kielhofner (2005) “La ocupación es la actividad principal del ser Humano en todas sus vertientes, fruto de un proceso evolutivo que culmina con el desarrollo de sus necesidades biológicas, psicológicas y sociales”.

Las ocupaciones se refieren a aquellas actividades diarias que las personas hacen individualmente, en familia y en la comunidad para ocupar el tiempo y darle propósito y sentido a la vida.

La Terapia Ocupacional estudia la ocupación de las personas en las áreas de autocuidado/auto mantenimiento, productividad y ocio, tiempo libre y juego.

Según Jackson (como fue citado en Blesedell Crepeuaet, 2005) La T.O, se centra en la participación ocupacional. Las personas buscan la Terapia Ocupacional porque necesitan ayuda para participar en las ocupaciones que valoran.

Por otro lado, Fischer y Pierce, “Las ocupaciones no son actividades aisladas, sino que están conectadas por una red de actividades diarias que ayudan a las personas a cumplir sus necesidades básicas y contribuir a las necesidades de su familia, de sus amigos y de la comunidad”. Es decir, la practica centrada en la ocupación se interesa por las ocupaciones significativas seleccionadas por las personas y realizadas en sus ambientes típicos.

Tal como fue explicado con anterioridad, la practica centrada en la ocupación, es uno de los focos de estudios de la Terapia Ocupacional.

Actividades de la vida diaria (AVD)

Según el marco de trabajo para la práctica de Terapia Ocupacional (2020) son definidas como: el conjunto de tareas o conductas que una persona realiza dentro de su estructura cotidiana, que le permiten vivir de forma autónoma e integrada en su entorno y cumplir su rol o roles dentro de la sociedad. Se caracterizan por tener un significado y propósito para la persona que las realiza, y su desempeño proporciona independencia personal y autonomía. Podemos desglosarlas en: AVD Básicas, AVD instrumentales y AVD avanzadas.

Reed y Sanderson (1980) las definieron a las actividades de la vida diaria como “Las tareas que una persona debería ser capaz de realizar para cuidar de sí misma independientemente, comprendiendo cuidado, comunicación y desplazamiento”.

Estas actividades de la vida diaria, pueden clasificarse según la asociación Americana de Terapia Ocupacional:

- Actividades de la Vida Diaria Básicas (AVDB), son aquellas actividades universales, ligadas a la supervivencia, sencillas y dirigidas a uno mismo.
- Actividades de la Vida Diaria Instrumentales (AVDI), se encuentran ligadas al entorno, tienen una mayor variabilidad cultural, no son finalistas, sino que son un medio para realizar otra actividad, tienen mayor complejidad motriz y cognitiva y están dirigidas al menos o interacción con el medio.

Las Actividades de la Vida Diaria están orientadas a la autonomía y ocupación humana, por lo tanto, estas actividades engloban las capacidades de autocuidado más elementales y necesarias. 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.

Los T.O pueden desempeñar un rol importante en los pacientes y posibilitar que los usuarios se desempeñen y se comprometan con aquellas ocupaciones que tienen significado personal y que promueven la participación.

Una de las áreas fundamentales en la que interviene el Terapeuta Ocupacional es en la del desarrollo de la autonomía personal, incluida las Actividades de la Vida Diaria (AVD), la adquisición de rutinas y conductas adaptativas que permitan al paciente utilizar su entorno de una manera constructiva y adecuada a sus intereses personales y posibilidades de desarrollo, así como a sus habilidades cognitivas, afectivas, motoras y sociales.

Actividades de la vida diaria básicas (AVD Básicas)

Continuando la línea de las actividades de la vida diaria, profundizaremos sobre actividades de la vida diaria básicas, las cuales, son actividades orientadas hacia el cuidado del propio cuerpo tales como: bañarse o ducharse, vestirse, comer o dormir.

También, estas actividades se orientan al cuidado de la vejiga y de los intestinos, la movilidad funcional y el cuidado de las ayudas técnicas personales.

En las AVD Básicas, se encuentran:

- Higiene personal: incluye maquillaje, afeitado, higiene bucal, peinado e higiene de uñas, así como el manejo del material para cada una de las actividades.
- Bañarse/ducharse: 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, vestido-desvestido de forma secuencial, abrocharse y ajustarse los vestidos y el calzado, ponerse y quitarse los dispositivos personales, prótesis u ortesis.
- 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 deambulación. Desempeñar la deambulación funcional y el transporte de objetos.

¿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 afecciones de los sistemas corporales, que pueden contribuir a una incapacidad propia de llevar a cabo cierta actividad. La dificultad para realizar esto, se considera discapacidad (OMS,2001).

Los Terapeutas Ocupacionales deben contar con conocimientos especializados en lo que respecta a la importancia de trabajar en el desarrollo de la persona.

Desde la TO se trabaja a partir de un enfoque 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 a partir de dicha interacción, crecer, ampliar su conocimiento y sus destrezas de exploración y competencia de enfrentarse a nuevos desafíos.

Para llevar a cabo las AVD o tomar decisiones sobre su existencia se crea una situación de dependencia, la cual es definida como el estado de carácter permanente en que se encuentran las personas, que, por razones derivadas de la edad, enfermedad o discapacidad, y ligadas a la falta de atención de otra u otras personas o ayuda importante para realizar las actividades de la vida diaria (Martinez,2014).

Síndrome de Cornelia de Lange

Hasta el año 1990 existía muy poca información disponible acerca del síndrome de Cornelia de Lange. Este síndrome es una dolencia genética de causa hasta hace poco desconocida que afecta muchos órganos y no siempre se manifiesta de forma severa. Se reconoce sobre la base de la configuración facial. La microcefalia y el retraso mental son comunes (pero no invariables) y puede comprometer también el crecimiento prenatal y posnatal y presentar malformaciones en las extremidades.

En el año 1932, la pediatra y primera profesora de pediatría de la Facultad de Medicina de Holanda, Cornelia Catharina de Lange (1871-1950) estudio atentamente el caso de dos niñas con grave deficiencia mental y del crecimiento que compartían rasgos mal formativos similares. En 1961, el Dr. Brachman había publicado el caso de un paciente con monodactilia bilateral en un cuadro mal formativo múltiple que correspondía a los que la Dra. De Lange publicaría 17 años más tarde.

Es un desorden multisistémico, con heterogeneidad clínica y genética, caracterizado por alteraciones neurológicas, cráneo-faciales principalmente cejas arqueadas, sinofridia, narinas antevertidas, filtrum largo, boca en “carpa”, alteraciones gastrointestinales y musculoesqueléticas.

La etiología es desconocida. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han visto en casos en hermanos, en gemelos y en descendencia de padres consanguíneos, lo que puede sugerir una herencia autosómica recesiva. También hay casos en padre o madre e hijo/a lo que sugiere una herencia autosómica dominante.

Existe un ligero predominio en mujeres (1,3/1)

Se encuentra dentro de las consideradas enfermedades raras ya que la prevalencia estimada de la población general es de 1/10000 y 1/30000, la incidencia exacta no se encuentra clara; es considerado un síndrome porque muestra una serie de signos clínicos muy frecuentes.

Es una enfermedad extremadamente rara y congénita ya que está presente desde el momento del nacimiento. Los síntomas pueden reconocerse al nacer o muy poco después. Es caracterizada por retraso pre y postnatal (se inicia antes del nacimiento, en el segundo trimestre). Afecta muchos órganos y no siempre se manifiesta de forma severa. Los principales signos clínicos son los rasgos faciales (dismorfia facial peculiar), malformaciones musculo esqueléticas (internas y externas) en manos, brazos y piernas y otras mal formaciones físicas. Los niños afectados pueden presentar un retraso psicomotor (retraso en la adquisición de las habilidades de comunicación, actividad mental y muscular) y retraso mental de leve a severo.

Causas: Se ha establecido una conexión entre genes específicos humanos y el síndrome de Cornelia de Lange. Se han encontrado tres mutaciones específicas de genes correlacionadas.

El espectro SCdL se ha venido asociando con una mutación (variante patogénica) en el material genético (ADN). Generalmente, esta causado por un cambio en uno de los siete genes. Los genes son instrucciones genéticas individuales incluidas en el ADN que nos hacen ser como somos. Los siete genes asociados son: NIPBL, SMC14, SMC3, RAD21, HDAC8, ANKDR11 y BRDA; una alteración en uno de estos genes afecta a lo que se conoce como “complejo de cohesinas”.

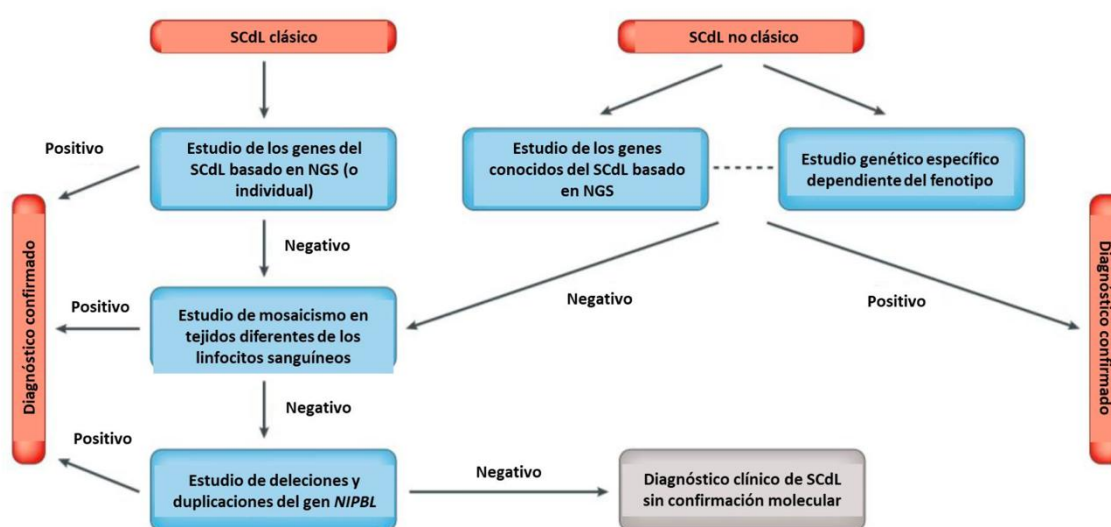
Si una alteración en el código genético afecta a uno de los siete genes asociados con el espectro SCdL, el complejo de cohesinas no funciona adecuadamente. Esto puede provocar una alteración en el desarrollo humano, y se cree que es la causa básica del SCdL clásico y de los síndromes incluidos en el espectro SCdL.

Los genes siempre codifican proteínas, en este caso, cada gen relacionado con el SCdL codifica una parte diferente del complejo proteínico de cohesinas.

Más del 50% de los individuos con el síndrome de Cornelia de Lange tienen una mutación en el gen NIPBL.



Infografía N° 1: Escala de gravedad según el gen afectado



Infografía N° 2: Diagrama de diagnóstico para el Síndrome Cornelia de Lange (SCdL).

Características Biomédicas

-Las mayores o tipo I se caracterizan por:

- Hipoprecimiento global (98% de los afectados), con microcefalia, que se manifiesta ya en el nacimiento (retraso intrauterino) y persiste en la vida adulta en los niños que sobreviven. Además, se asocia a prematuridad hasta en un 31% de los casos.
- Malformaciones externas acras: muy característicos defectos por reducción de extremidades que aparecen en una cuarta parte del total de los diagnosticados, manos y pies pequeños con cortedad de los dedos, en otros casos no tienen dedos o están mal formados.

- Rasgos faciales primitivos:
 - Sinofridia o sinofrisis (cejiuntos) presente en el 99% de los individuos lo cual hace que sea el rasgo más distintivo.
 - Nariz pequeña y respingona con los orificios antevertidos, 88% de los afectados
 - Hirsutismo que puede ser generalizado 78%
 - Pestañas largas 99%
 - Labios finos 94%
 - Filtro prominente 94%
 - Angiomas

Otras mal formaciones:

- Genitales: criptorquidia en 73% de los varones e hipoplasia genital en el 57%
- Cardiacas
- Digestivas
- Reno-urológicas: reflujo besico-ureteral en el 12%
- Oculares: defectos importantes en la visión
- Auditivas
- Limitaciones en la movilidad
- Deficiencia mental que se manifiesta al inicio como retraso en el desarrollo psicomotor. El cociente intelectual varía entre 30 y 86, con una media de 53.
- Anomalías en los pliegues y líneas de las manos

-Las formas menores o tipo II son las que muestran defectos de las extremidades y su inteligencia y fenotipo general están poco afectados. Habitualmente se diagnostican fuera del periodo neonatal.

-Tipo III o fenocopia muestra una gran variabilidad clínica, los rasgos faciales son similares pero la expresión es parcial y a diferencia de los tipos I y II, con frecuencia se asocia a anomalías cromosómicas o a exposición a teratógenos.

Parámetros	Tipo I (leve)	Tipo II (moderada)	Tipo III (grave)
Reducción de extremidades	No hay reducción	Alteraciones parciales (>2 dedos de la mano)	Alteraciones graves (<2 dedos de la mano)
Desarrollo y habilidades cognitivas	Retraso motor <2 años. Presentan capacidad de habla y comunicación	Retraso motor >2 años. Habla y comunicación limitada	Retraso motor profundo, pérdida significativa de comunicación
Crecimiento	>percentil 75	Entre percentil 25-27	<percentil 25

Características psicomotoras

En ocasiones presentan asociado retraso psicomotor, observándose en la adquisición de las habilidades de la coordinación, de la actividad mental y muscular. Puede observarse también retraso mental de nivel leve a severo.

- Poca habilidad para las relaciones sociales
- Comportamiento repetitivo y estereotipado
- Poca expresión facial de las emociones

El CI promedio de las personas con SdCL supone un retraso mental de leve a moderado.

En cuanto al desarrollo, el 25% de los niños presentan retraso en este aspecto. Los retrasos mayores se observan en el área de la comprensión oral y en el lenguaje expresivo.

Lo que más se destaca es que todas estas personas aprenden a comunicarse y progresan a lo largo de su vida.

- Lenguaje y habla: pueden presentar retraso en el lenguaje o dificultad para aprender los matices del lenguaje. En ocasiones es debido a que sufren apraxia oral-motriz. Tienen dificultades para producir los movimientos necesarios para hablar; ocurre con más facilidad cuando se encuentran en ambientes escolares.

- Características conductuales: puede ser hipersensible e irregular. La hipersensibilidad hace que el niño reaccione fuertemente al estímulo común y que la reacción continúe tiempo después que el estímulo termine. En algunos niños sus rutinas de comportamiento en las áreas de alimentación, sueño y aspectos emocionales son irregulares.

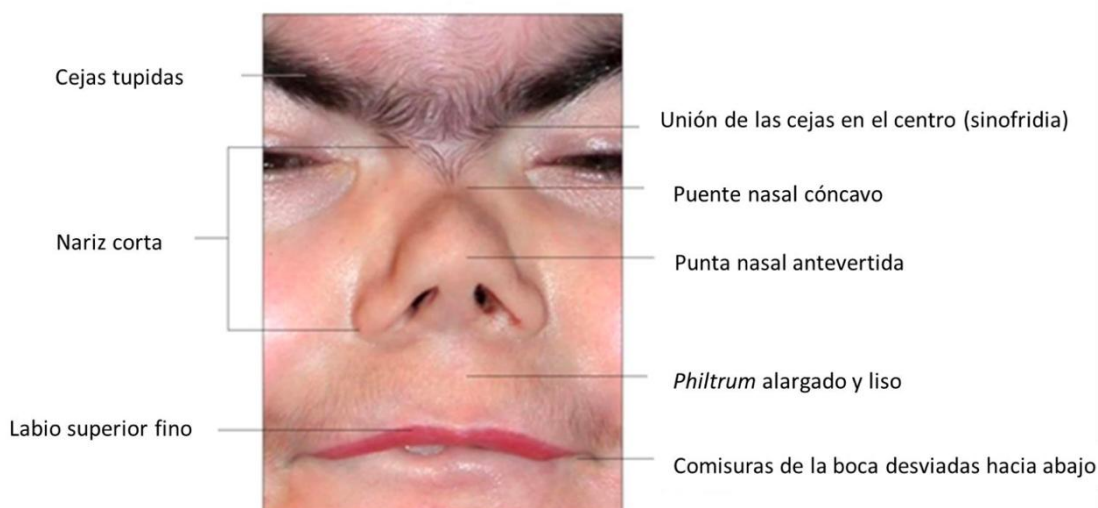
- Desarrollo motor: suele estar retrasado y deben monitorizarse cuidadosamente a los hitos del desarrollo. Hay evidencias que los niños con SCdL debido a una mutación del gen SMC1A pueden alcanzar ciertos hitos (por ej., sentarse, andar y pronunciar sus primeras palabras) a una edad más precoz que los niños con SCdL debido a mutaciones en el gen NIPBL (3). A los cinco años de edad, la mayoría de estos niños que tienen mutación en NIPBL son capaces de sentarse, andar de manera independiente y empezar a hablar.

Es habitual que los pacientes con SCdL sufran infecciones respiratorias recurrentes (repetidas) que pueden afectar a los senos paranasales, la garganta, las vías respiratorias altas o los pulmones. Se piensa que las infecciones respiratorias en el SCdL están influenciadas por diferencias en su anatomía (como se han formado las vías respiratorias), hipotonía (tono y fuerza muscular bajos) y una mala coordinación de la deglución y la tos.

Criterios clínicos del espectro SCdL (puntuación)

El Grupo internacional de Consenso en SCdL ha acordado unos criterios para el espectro que se basa en hallazgos principales y sugerentes. Estos criterios se basan en la puntuación total obtenida.

- Una puntuación de 11 o más indica SCdL clásico, si al menos 3 hallazgos principales están presentes. Si se alcanza una puntuación de 11 o más, se confirma el diagnóstico de SCdL, con independencia de si hay una alteración en uno de los 7 genes asociados.
- Una puntuación de 9 o 10 indica SCdL no clásico, si al menos 2 hallazgos principales están presentes.
- Una puntuación de 4 o más es suficiente para justificar la petición de un estudio genético del SCdL, si hay al menos un hallazgo principal presente.
- Una puntuación de 4 o menos es insuficiente para justificar un estudio genético de SCdL.



Infografía N° 3: Rasgos faciales principales del SCdL

Problemas de salud que pueden tener un niño con Síndrome de Cornelia de Lange:

- Problemas gastrointestinales
- Estreñimiento
- Reflujo gastroesofágico
- Problemas sensoriales:

Ojos y sistema visual: algunos pueden tener rasgos faciales que hagan parecer mayores a lo que realmente son. Cejas gruesas y pobladas que se unen en el medio (sinofridia), y las pestañas largas son muy frecuentes. Estos pacientes suelen

experimentar problemas en la visión. Generalmente estos pacientes son miopes (significa que los objetos distantes aparecen borrosos, mientras que los objetos cercanos lo ven con normalidad).

Orejas y audición: generalmente tienen las orejas en una posición baja, tienen vello y están malformadas. La pérdida de audición es muy común y ocurre en el 85-90% de los pacientes afectados; generalmente esta pérdida de audición afecta a ambos oídos. La pérdida de audición puede estar causada por anomalías en el oído interno y en el oído externo.

Nariz y garganta: estos pacientes suelen tener un puente nasal bajo y curvado hacia dentro, y las fosas nasales fácilmente visibles porque las narinas están hacia arriba. Las infecciones frecuentes en los senos frontales son muy comunes.

- Sistema musculoesquelético: estos pacientes suelen recibir servicios de rehabilitación a lo largo de su vida. Los dispositivos de asistencia pueden ayudar a estos pacientes a mejorar sus funciones motoras y su movilidad, mejorando así su calidad de vida. El equipamiento puede incluir prótesis (p.ej. férulas y aparatos dentales), trípodes (bastón) y silla de rueda. Los equipamientos de seguridad (por ejemplo, cascos, alarmas de puertas y arneses con cinturones) limitan el riesgo de lesiones y deberían considerarse para todo paciente con SCdL.

- Anomalías en los miembros superiores: Las malformaciones mayores se encuentran habitualmente en los miembros superiores. Suelen aparecer con mayor frecuencia en el lado derecho. Las más frecuentes son:

Ausencia de antebrazo

Fusión anormal de los huesos del antebrazo

Ausencia de radio o cubito

Escaso desarrollo del radio o luxación de la cabeza radial

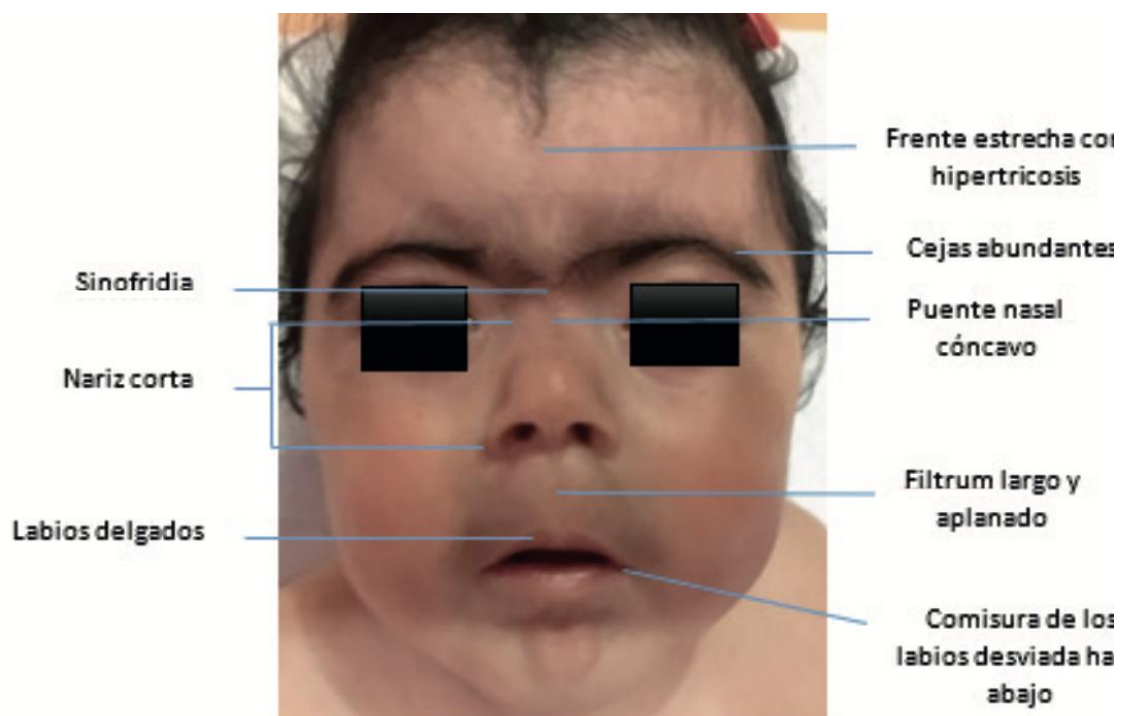
Falta de uno o más dedos en manos y/o pies

Manos y pies pequeños

- Malformaciones en los miembros inferiores: alrededor del 50% de los pacientes presentan una pequeña diferencia en la longitud de sus piernas. Algunos sufren un problema de cadera debido a un reducido flujo sanguíneo hacia la cabeza del fémur; también pueden tener luxaciones de cadera a lo largo de su vida. Suelen tener malformaciones menores en los miembros inferiores, por ejemplo, pueden encontrarse pies pequeños, dedos de los pies unidos entre sí, o dedos grandes del

pie curvados hacia dentro (hallux valgus). Los tendones de las rodillas y de los talones (el tendón de Aquiles) suelen estar acortados y tensos.

El Síndrome Cornelia de Lange es un trastorno genético con una incidencia baja y poco conocida, la cual produce patrones de crecimiento alterados, discapacidad intelectual, patologías cardíacas, renales, entre otras, así como también malformaciones faciales y en las extremidades. El grado de afectación de esta patología es muy variable, no todos los pacientes presentan todas las anomalías descritas, lo que dificulta su diagnóstico clínico y hace necesario la confirmación de la patología a través de estudios citogenéticos. Por estos motivos la atención médica oportuna, estimulación psicomotora y un adecuado asesoramiento familiar son los pilares para que los pacientes con SCdL tengan una mejor calidad de vida. Es importante tomar en cuenta que el manejo de cada paciente es individualizado, cada persona es única y el tratamiento dependerá de su evolución y características propias.

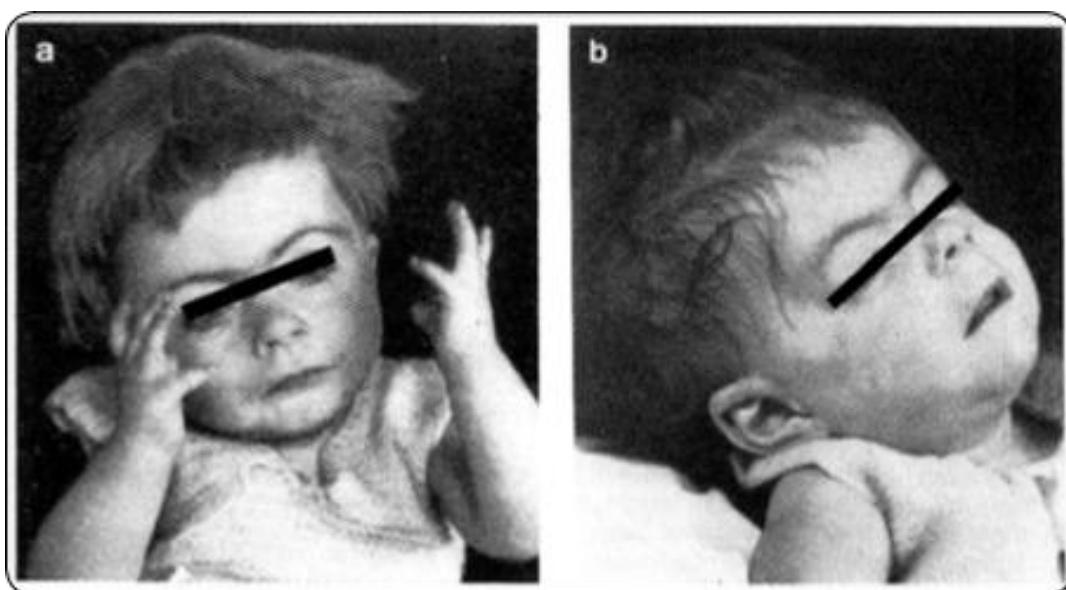


Infografía N° 4: Rasgos clásicos SCdL

Pestañas largas y abundantes



Infografía N° 5: ojos y pestañas de paciente con SCdL



Infografía N° 6: Primeros dos casos de SCdL



Infografía N° 7: Fenotipos faciales según el gen en pacientes con SCdL

Pronostico: es todavía difícil hacer una estimación del pronóstico de vida que tienen los pacientes. Faltan datos longitudinales para saber que esperanza de vida pueden tener. Hoy en día, se conoce que las principales complicaciones están producidas por el reflujo gastroesofágico y la epilepsia. Pero puede ser que en un futuro cobren más importancia los problemas cardiacos y los asociados a un envejecimiento precoz. Es difícil predecir la expectativa de vida porque cada individuo es único y depende del grado de afectación en el organismo de cada uno de ellos, por ende, el manejo individualizado es la clave para una mejor calidad de vida.

Medida de Independencia Funcional - FIM

Por último, vamos a evaluar con FIM, la cual es una herramienta estandarizada que se utiliza para evaluar el nivel de independencia funcional de una persona en diferentes áreas, como la movilidad, la comunicación y el autocuidado. Esta mundialmente aceptada como medida de discapacidad.

Posee validez para monitorizar los avances en el estado funcional de los pacientes sometidos a tratamiento de rehabilitación.

Consta de 18 áreas y 7 niveles de medida de independencia funcional, valora la cantidad de ayuda que requiere una persona para realizar las Actividades de la vida diaria con seguridad y efectividad, y para valorar la cantidad de ayuda que requerirá una persona discapacitada en su medio. Mide lo que realmente la persona puede hacer independientemente del diagnóstico y de las capacidades potenciales. Todos los ítems deben ser completados.

Valora 18 actividades que se agrupan en 2 dimensiones, 13 ítems motores y 5 ítems cognitivos. Estos 18 ítems se agrupan en 6 bloques que evalúan: cuidados personales, control de esfínteres, transferencias, locomoción, comunicación y conciencia del mundo exterior. Incluye 7 niveles que van desde la dependencia completa hasta la independencia. La puntuación final puede oscilar entre 18 puntos (dependencia total) a 126 puntos (independencia completa). Las áreas en las cuales se basa la FIM, permite valorar el aspecto motor, visto desde: la parte motora como la alimentación, cuidado personal, el baño, vitales para el desarrollo funcional en las actividades diarias.

Tanto el vestido superior como el vestido inferior, indican las habilidades que pueden tener las diferentes extremidades, y establecer el segmento en que se enfocara el tratamiento. El aseo perineal, valorara que tan minucioso o cuidadoso sea el paciente respecto a su aseo. El control de esfínter tanto vesical como intestinal, refleja los cuidados que debe tenerse con el paciente a la hora de realizar el tratamiento. Las transferencias son importantes ya que en ocasiones es necesario o básico encontrarse en un lugar como el baño y satisfacer sus necesidades fisiológicas inmediatas, o tan sencillo como la transferencia del baño a la ducha. La escala también evalúa la deambulación, que permite ver si el paciente tiene alguna deficiencia al moverse en la actividad de la marcha o en el manejo de la silla de ruedas, también al subir o bajar escaleras. Debe tenerse en cuenta que estas actividades motoras también requieren el aspecto cognitivo como base para la ejecución, como, por ejemplo, la memoria. Por otra parte, el FIM cognitivo que evalúa la comprensión, la expresión, la interacción social, la resolución de problemas y la memoria, permite identificar los factores que el paciente tiene a su favor tanto para una rehabilitación, como para su desempeño autónomo en el hogar.

Independencia: no precisa ayuda de otra persona

7: Independencia completa, todas sus habilidades requeridas, es capaz de realizarlas, con seguridad, sin modificación en la conducta, sin ayuda técnica y en un tiempo adecuado.

6: Independencia modificada, la actividad requiere una ayuda técnica, requiere excesivo tiempo o existen algún peligro al realizarla.

Dependencia: El sujeto requiere a otra persona para supervisión o asistencia para realizar la actividad. Requiere una persona para el cuidado.

5: Supervisión para la realización o dando órdenes sin contacto físico, la ayuda da o coloca las ayudas técnicas.

4: Ayuda con contacto físico mínimo, el paciente realiza al menos el 75% del esfuerzo.

3: Asistencia media, el paciente realiza entre el 50 y el 75% del esfuerzo.

Dependencia completa: El paciente realiza menos del 50% del esfuerzo, máxima o completa ayuda es requerida o la actividad no sería realizada.

2: Máxima asistencia, el paciente realiza entre el 25 y el 50% del esfuerzo.

1: Ayuda total, realiza menos del 25% del esfuerzo.

Es una escala práctica, se realiza de rutina en las valoraciones del servicio de medicina física y rehabilitación, aporta información sobre el estado funcional del paciente.

Capítulo IV: Marco Metodológico

Paradigma de investigación

El presente trabajo será diseñado bajo un planteamiento metodológico de enfoque cualitativa y cuantitativa, de tipo mixta, mediante recolección de datos por medio de cuestionarios, evaluaciones no estandarizadas, a la población seleccionada.

Tipo y diseño de investigación

El tipo de investigación es descriptiva, con el objetivo de analizar el desempeño ocupacional en las actividades de la vida diaria básicas en paciente de 11 años con síndrome de Cornelia de Lange, en Yerba Buena, durante el año 2023. La misma mide y evalúa diversos aspectos, dimensiones o componentes del fenómeno a investigar.

El diseño de investigación es de tipo no experimental ya que, la investigación se realiza sin manipular deliberadamente variables. Se trata de una investigación de corte transversal, ya que se recolectarán datos en un momento determinado (Hernández Sampieri et al., 2014)

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

Variable número 1: Actividades de la vida diaria básicas

Definición conceptual: son actividades orientadas hacia el cuidado del propio cuerpo tales como: bañarse o ducharse, vestirse, comer o dormir. También, estas actividades se orientan al cuidado de la vejiga y de los intestinos, la movilidad funcional y el cuidado de las ayudas técnicas personales.

Definición Operacional: Para medir esta variable se aplicará un test de actividades de la vida diaria básicas, higiene, vestido y alimentación. Se evaluará según los criterios de:

- No tiene ningún problema
- Necesita asistencia

- Necesita supervisión
- No puede hacerlo

Variable número 2: Desempeño ocupacional

Definición conceptual: la capacidad para ejecutar aquellas tareas que hacen posible desarrollar los roles ocupacionales de una manera que sea satisfactoria y apropiada en relación con la edad del individuo, la cultura y el entorno.

Definición operacional: Para medir esta variable se aplicará un cuestionario de 14 preguntas cerradas y abiertas respecto al desempeño ocupacional.

Este se dividirá en las categorías de actividades de la vida diaria, higiene, vestido y alimentación.

Las preguntas serán de modalidad dicotómicas SI /NO y un segundo espacio para ampliar su motivo de elección.

Variable número 3: Independencia funcional

Definición conceptual: capacidad funcional de la persona para realizar las actividades de la vida diaria y realizar las actividades que le permita la vida de manera independiente

Definición operacional: esta variable se evaluará mediante la evaluación estandarizada FIM (Functional Independence Measure) Valora 18 actividades que se agrupan en 2 dimensiones, 13 ítems motores y 5 ítems cognitivos. Estos 18 ítems se agrupan en 6 bloques que evalúan: cuidados personales, control de esfínteres, transferencias, locomoción, comunicación y conciencia del mundo exterior. Incluye 7 niveles que van desde la dependencia completa hasta la independencia. La puntuación final puede oscilar entre 18 puntos (dependencia total) a 126 puntos (independencia completa). Las áreas en las cuales se basa la FIM, permiten valorar el aspecto motor, visto desde: la parte motora como la alimentación, el cuidado personal, el baño, vitales para el desarrollo funcional en las actividades diarias.

Los criterios de evaluación son:

Independencia: No precisa ayuda de otra persona.

7: Independencia completa, todas las habilidades requeridas, es capaz de realizarlas, con seguridad, sin modificación en la conducta, sin ayuda técnica y en un tiempo adecuado.

6: Independencia modificada, la actividad requiere una ayuda técnica, requiere excesivo tiempo o existe algún peligro al realizarla.

Dependencia: El sujeto requiere a otra persona para supervisión o asistencia para realizar la actividad. Requiere a una persona para el cuidado.

5: Supervisión para la realización o dando órdenes sin contacto físico, la ayuda da o coloca las ayudas técnicas.

4: Ayuda con contacto físico mínimo, el sujeto realiza al menos el 75% del esfuerzo.

3: Asistencia media, el sujeto realiza entre el 50 y el 75% del esfuerzo.

Dependencia completa: El sujeto realiza menos del 50% del esfuerzo, máxima o completa ayuda es requerida o la actividad no sería realizada.

2: Máxima asistencia, el sujeto realiza entre el 25 y el 50% del esfuerzo.

1: Ayuda total, realiza menos del 25% del esfuerzo.

Independiente:

7 Independencia Total 109-129

6 Independiente con adaptaciones 91-108

Dependiente

5 Solo requiere supervisión (no toca al sujeto) 90-73

4 Solo requiere mínima asistencia (sujeto aporta 75% o más) 72-55

3 Requiere asistencia moderada (sujeto aporta 50% o más) 54- 37

2 Requiere asistencia máxima (sujeto aporta 25% o más) 36-19

1 Requiere asistencia total (sujeto aporta menos 25%) 18-0

Población

Niña de 11 años con diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange, en la ciudad de Yerba Buena.

Muestra: compuesta por una niña de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange, en la ciudad de Yerba Buena.

Muestreo: La técnica de muestreo será no probabilística por conveniencia ya que no todos tendrán la oportunidad de participar, sino que se tendrán en cuenta los criterios de selección del estudio.

Unidad de análisis: 1 niña de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange, en la ciudad de Yerba Buena.

Criterios de inclusión: Niña de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange y padres/familiares de la misma en la ciudad de Yerba Buena, que firmen el consentimiento informado.

Criterios de exclusión: Niños menores de 11 años o mayores de 11 años. Que no residan en la ciudad de Yerba Buena, que no hayan firmado el consentimiento informado.

Consideraciones éticas

Se solicitará consentimiento informado de las personas encuestadas, así mismo se garantiza la confidencialidad de la información y el anonimato de quien lo solicite; autorización de UNSTA para iniciar el trabajo de investigación.

Técnica de recolección de datos y presentación de los instrumentos

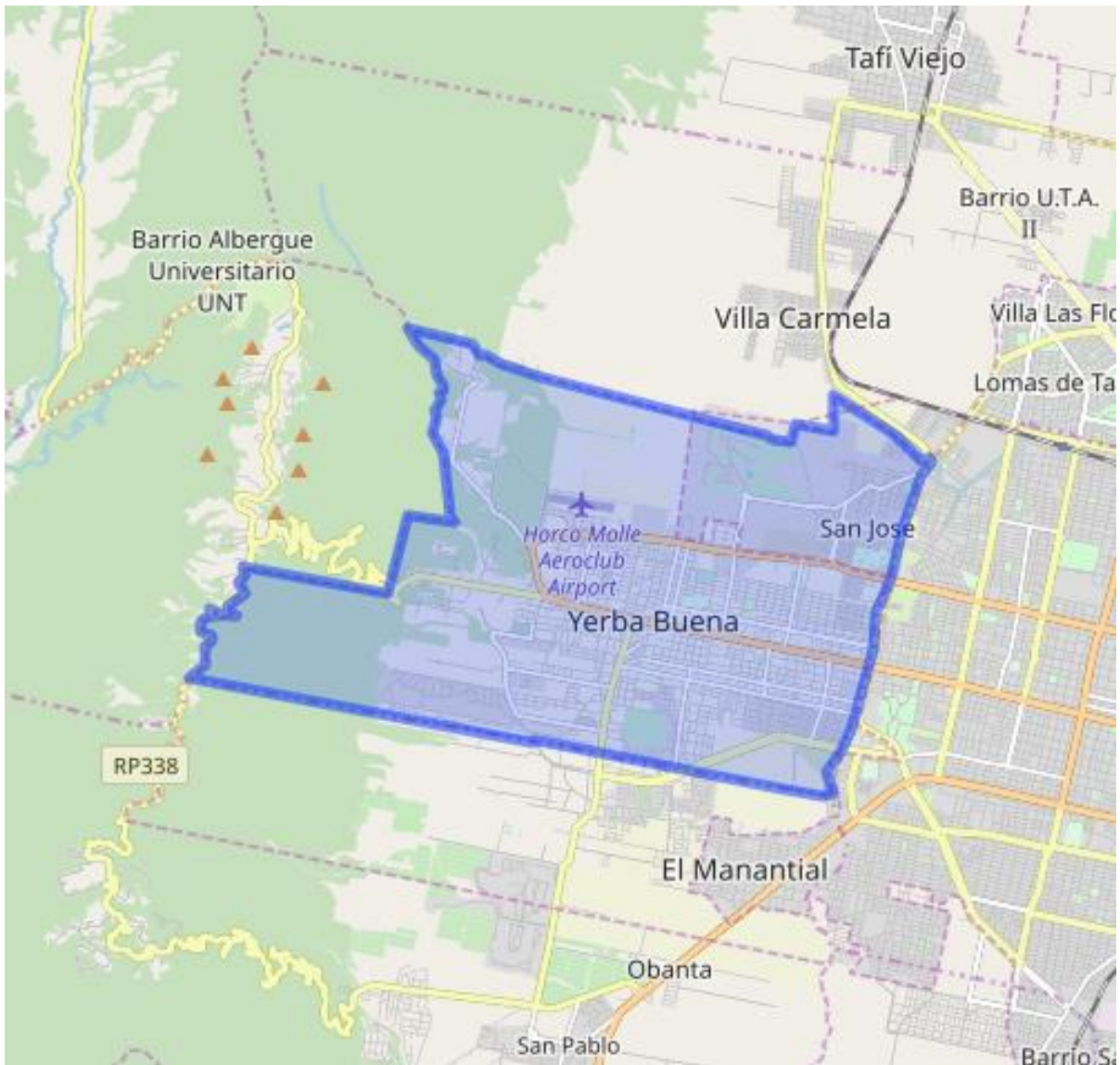
Para llevar a cabo la investigación, se realizarán cuestionarios, tanto a la paciente bajo análisis como a sus padres, familiares y hermanos en caso de existir. La misma estará conformada por 14 preguntas, las cuales 6 recogerán información sobre la actividad de la vida diaria básica de Higiene, 3 recogerán información sobre vestido y 5 recogerán información sobre alimentación. Estas son preguntas abiertas y cerradas, con el fin de recabar información tanto cuantitativa como cualitativa.

Para medir la variable de actividades de la vida diaria básicas se aplicará un cuestionario basado en un test de autoevaluación, dividido en higiene, vestido y alimentación.

Una vez obtenida toda la información necesaria, será representada en gráficos y tablas con sus respectivos análisis descriptos por los mimos, triangulando datos de información tanto cuantitativa como cualitativa, de tal manera que sirva esta información como verdadero aporte a la sociedad con respecto a este Síndrome.

Capítulo V: Marco Contextual

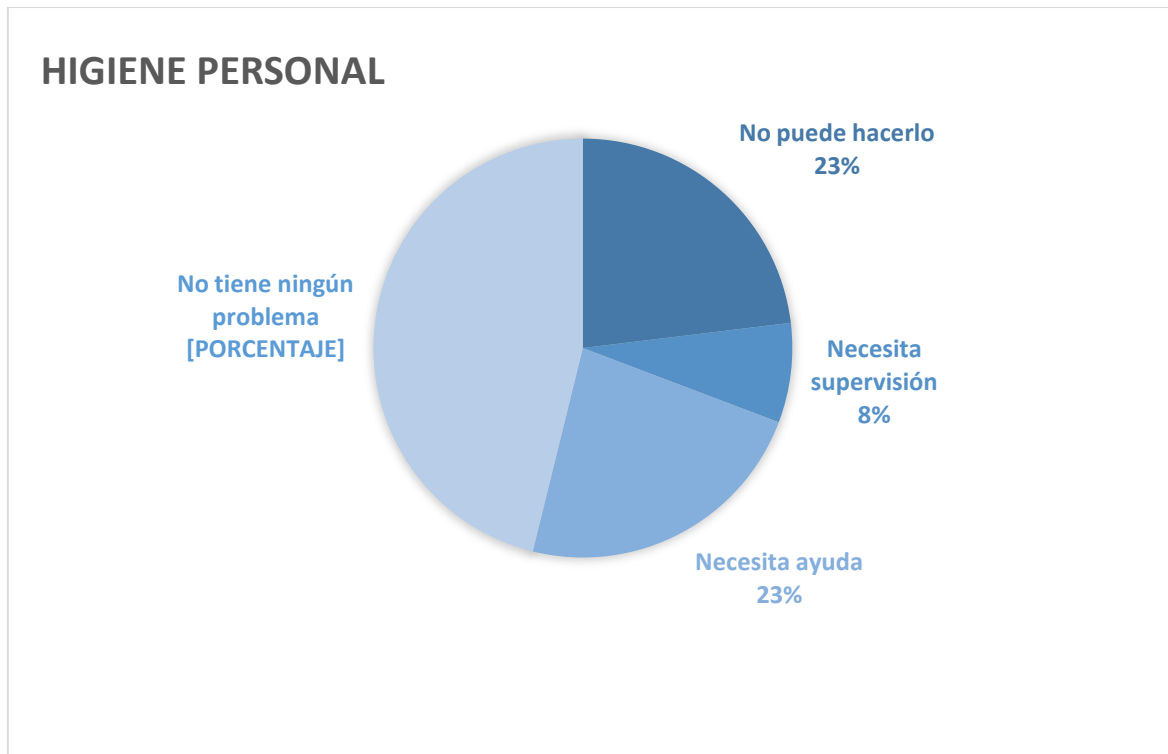
La presente investigación se realizó a niña de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange y padres/familiares de la misma en la ciudad de Yerba Buena.



Capítulo VI: Resultados

Cuestionario Actividades de la Vida Diaria Básicas (AVDB)

Gráfico 1: Higiene personal



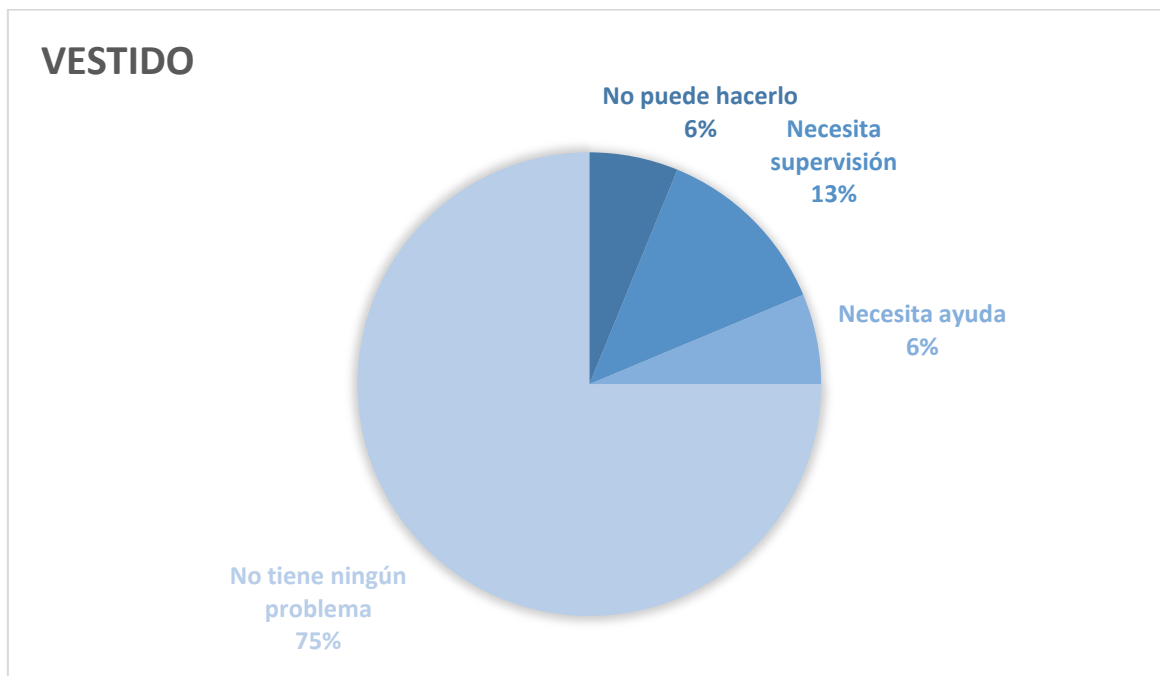
En el siguiente gráfico de higiene personal, la paciente no presenta dificultad (46%) en lavado de manos/cara, control de esfínteres, mantenimiento en la posición del inodoro, transferencia a y de la posición del inodoro, secado con toalla y cepillado de pelo.

Necesita ayuda (23%) en atado de pelo, bañarse o ducharse, enjabonarse.

Necesita supervisión (8%) en cepillado de dientes.

No puede hacer (23%), higiene de pelo, aplicación de cremas, lociones, desodorantes y cuidado de uñas (manos y pies).

Gráfico 2: Vestido



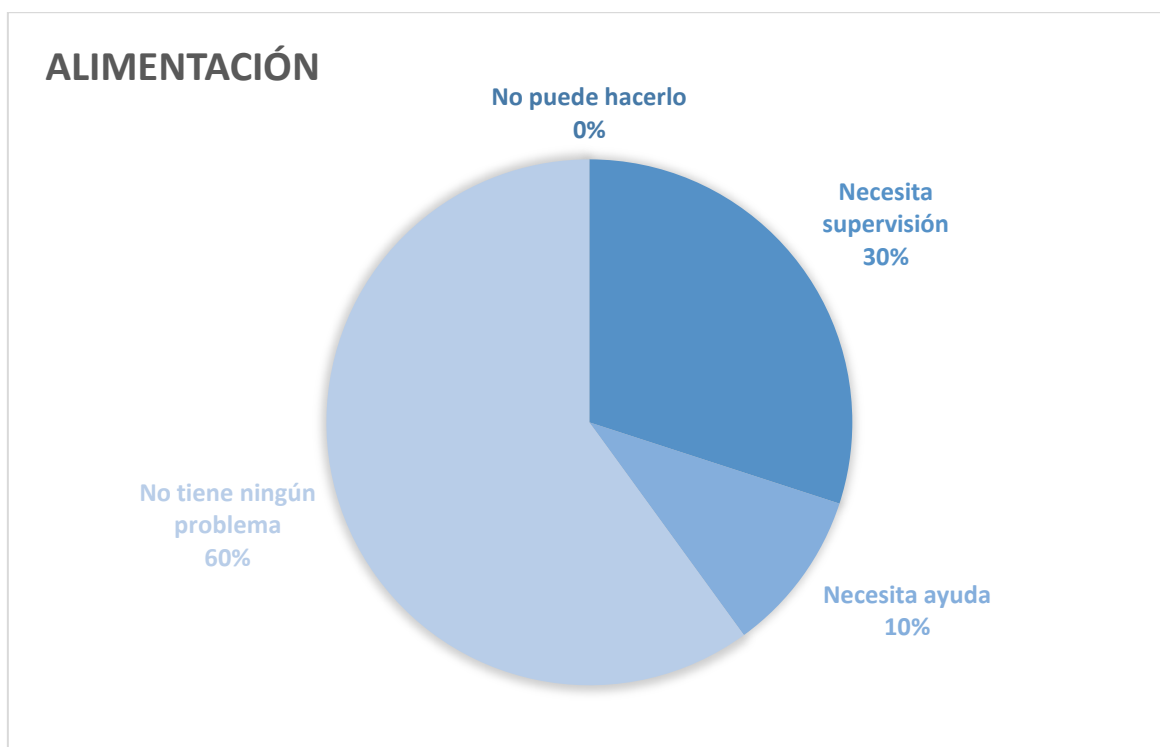
En el siguiente gráfico de vestido no presenta dificultad (75%) en colocación de remera, quitado de remera, colocación de pantalón, quitado de pantalón, colocación de medias, quitado de medias, colocación de calzado, quitado de calzado, uso de cierres, uso de abrojos, colocación de buzo/campera y quitado de buzo/campera.

Necesita ayuda (6%) para el uso de botones.

Necesita supervisión (13%) para desatado de trenzas y selección de vestidos y accesorios adecuados al momento del día, clima y ocasión.

No puede hacer (6%) atado de cordones.

Gráfico 3: Alimentación



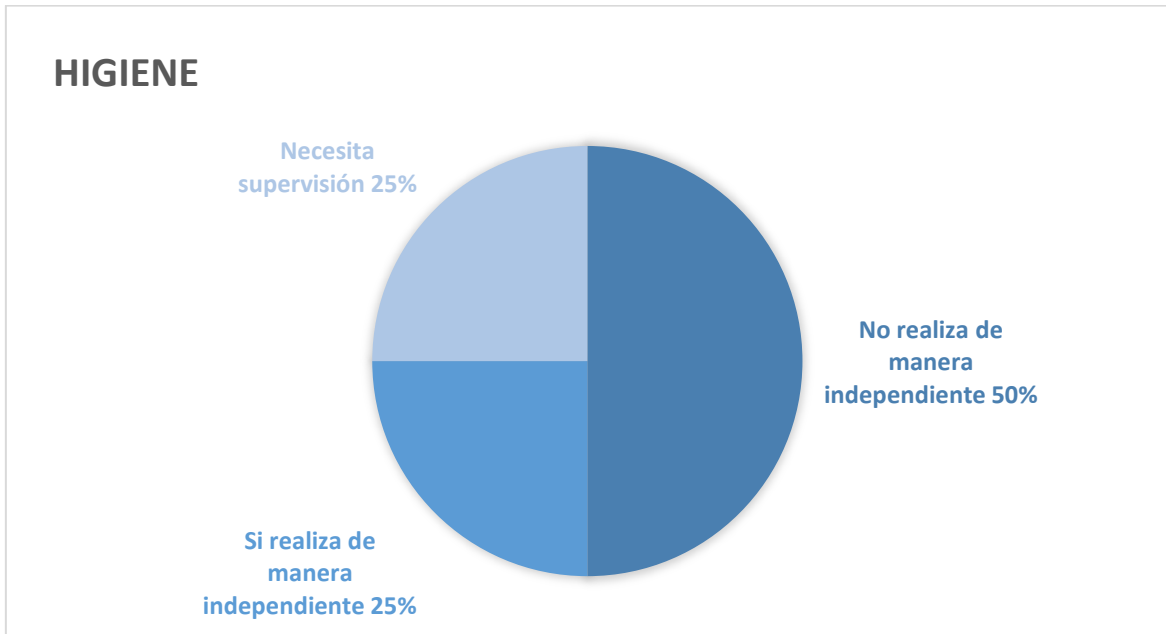
En el siguiente grado de alimentación, no presenta dificultad (60%) para uso de cuchara, uso de tenedor, uso de vaso/taza, servido de alimentos, servido de bebidas, modales en la mesa y capacidad para mantener y manipular comida y líquidos en la boca y tragarlos.

Necesita ayuda (10%) para uso de cuchillo.

Necesita supervisión (30%) para preparar comida o infusiones simples y compartir con la familia en la mesa.

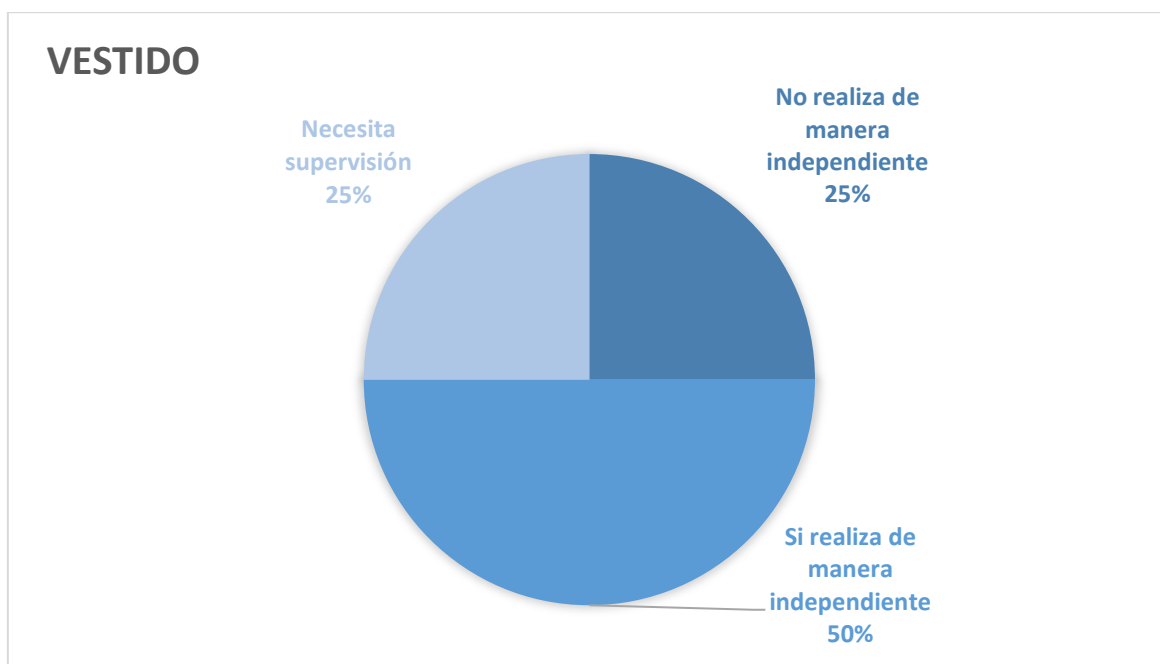
Cuestionario de desempeño ocupacional

Gráfico 4: Higiene



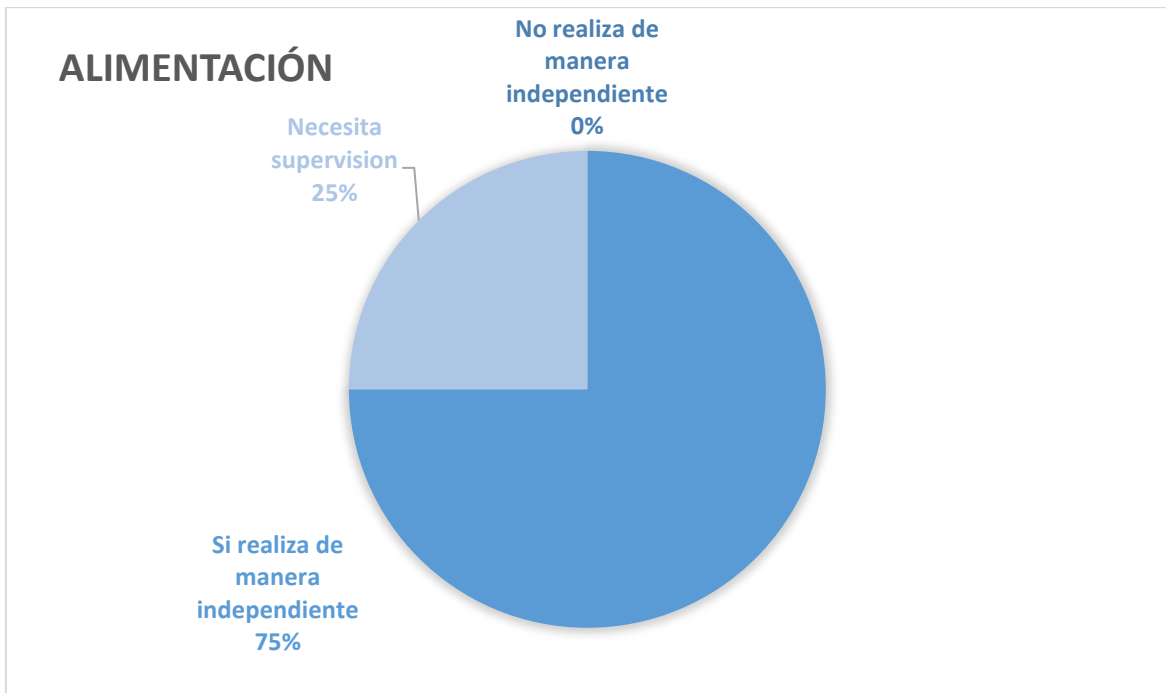
En el siguiente gráfico de Higiene, realiza de manera independiente (25%) lavado de cara/manos. No realiza de manera independiente (50%) el peinado, específicamente en atado de pelo, baño (lavado de cabeza). Necesita supervisión (25%) cepillado de dientes.

Gráfico 5: Vestido



En el siguiente gráfico de vestido, la paciente puede realizar de manera independiente (50%) vestirse y desvestirse de forma secuencial. Necesita supervisión (25%) para el ajustarse vestimenta, y no realiza de manera independiente (25%) el atado de cordones.

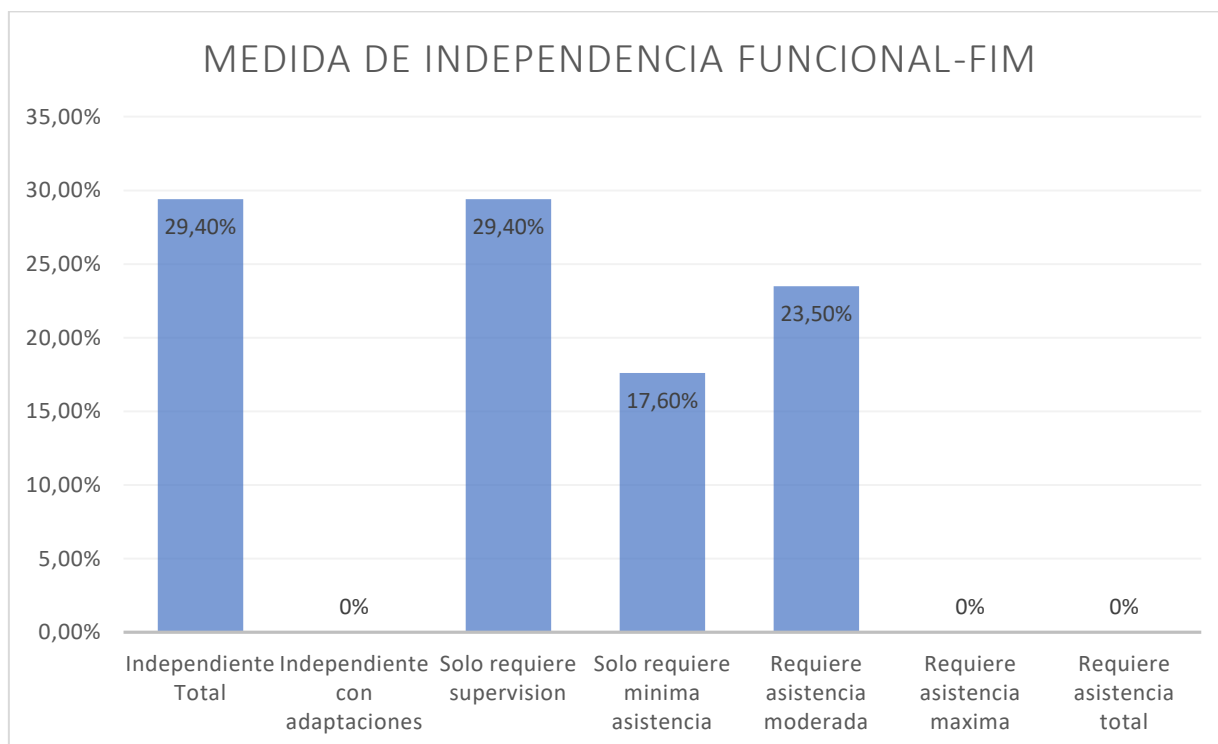
Gráfico 6: Alimentación



En el siguiente gráfico de alimentación, realiza de manera independiente (75%) comer, reconoce y sabe la función de los utensilios necesarios para la alimentación. Necesita supervisión (25%) para el uso de dispositivos electrónicos a la hora de alimentarse.

FIM- Medida de Independencia Funcional

Gráfico 7: FIM



En el siguiente gráfico se analizó a través de la medida de independencia funcional FIM, presentando independencia total en un 29,4% en transferencia a la cama, silla o silla de ruedas, transferencia al baño, marcha o silla de ruedas, escaleras e interacción social.

Independiente con adaptación en un 0%.

Solo requiere supervisión en un 29,4% en vestido de parte superior, control de intestinos, control de vejiga y transferencia a ducha o bañera.

Solo requiere mínima asistencia en un 17,6% en alimentación, compresión y expresión.

Requiere asistencia moderada en un 23,5% en baño, resolución de problemas y memoria.

Requiere asistencia máxima un 0%.

Requiere asistencia total en un 0%.

Capítulo VII: Discusión, Conclusión y Propuestas

Discusión

Luego de haber finalizado este trabajo de investigación sobre desempeño ocupacional en actividades de la vida diaria básicas en paciente de 11 años con síndrome de Cornelia de Lange, los datos obtenidos fueron analizados desde el marco teórico y los antecedentes previamente mencionados.

Tal como fue mencionado en el marco teórico, que el Síndrome de Cornelia de Lange es un desorden multisistémico, con heterogeneidad clínica y genética, caracterizado por alteraciones neurológicas, lo cual, por medio de esta investigación, puedo destacar la correlación directa entre dicho síndrome y el desempeño ocupacional en las actividades de la vida diaria básicas de la paciente.

En una primera instancia, es importante destacar, el significado de la palabra ocupación, a lo cual, tal como fue mencionado con anterioridad, citare a Gary Kielhofner (2005), quien refiere que “La ocupación es la actividad principal del ser Humano en todas sus vertientes, fruto de un proceso evolutivo que culmina con el desarrollo de sus necesidades biológicas, psicológicas y sociales”. Teniendo en cuenta el significado holístico de la palabra, la etapa cronológica de la paciente y el diagnóstico, se realizó el proceso de análisis de datos y evaluación.

En lo que refiere a las actividades de la vida diaria básicas, destaco el concepto previamente mencionado dentro del *Antecedente número 2, Intervención de terapia ocupacional en la infancia. Autonomía personal y actividad desde la vida diaria (Anny Gabriela Calle. Jorge Emilio Chávez)*, las cuales se definirán como las tareas que una persona debe ser capaz de realizar para cuidar de sí mismo independientemente, incluyendo el cuidado personal, la comunicación y el desplazamiento (Reed & Sanderson, 1980). En bases a este concepto, se pudo constatar, que la paciente posee mayor dependencia en las actividades de aseo, no pudiendo realizar de manera independiente actividades de higiene de pelo, aplicación de cremas, lociones, desodorante y cuidado de manos y necesitando ayuda a la hora de ducharse y enjabonarse. Esto coincide con lo mencionado en el *antecedente número 2, Intervención de terapia ocupacional en la infancia. Autonomía personal y actividad desde la vida diaria (Anny Gabriela Calle. Jorge Emilio Chávez)*. Es aquí, donde al encontrar puntos

en común con dicho antecedente, puedo decir que este síndrome sí produce anomalías en el desarrollo, afectando de manera directa en las actividades de aseo, imposibilitando la independencia y autonomía, siendo fundamental la presencia de un terapeuta ocupacional dentro del equipo terapéutico.

Es necesario destacar que, en este caso en particular, se observa tanto manos como pies pequeños, sinofridia, nariz corta, puente nasal cóncavo, labios delgados, filtrum largo y aplanado, comisura de los labios desviado hacia abajo, cejas abundantes, e hipertricosis. Esta clínica es destacada en el *1 antecedente, Caso clínico. Síndrome de Cornelia de Lange (Daniela Benalcázar, Evelyn Benalcázar)*, donde explica que dicha población presenta anormalidades físicas congénitas con mayor predominio en miembro superior que en inferior, las más frecuentes son: ausencia de antebrazo, fusión anormal de los huesos del antebrazo, ausencia de radio o cubito, escaso desarrollo del radio o luxación de la cabeza radial, falta de uno o más dedos en manos y/o pies y en algunos casos se presenta manos y pies pequeños. Este análisis sobre la clínica de los pacientes es fundamental tenerlo en cuenta a la hora de analizar el desempeño ocupacional en las actividades de la vida diaria básicas.

Según el análisis de datos obtenidos de los cuestionarios, se observó mayor dificultad en actividades que requieren motricidad fina y gruesa; esto se observa en actividades específicamente de vestido, siendo incapaz de realizar de manera independiente la actividad de atado de cordones y necesitando ayuda para el uso de prendas con botones. Así también, en actividades de alimentación, se observa mayor dificultad a la hora de utilizar cuchillo en el momento de cortar los alimentos. Esto coincide con ya mencionado en el marco teórico,” aquellos quienes posean dicho diagnóstico pueden presentar un retraso psicomotor (habilidades de motricidad fina y gruesa, habilidades de manipulación y coordinación, retraso en la adquisición de las habilidades de comunicación, actividad mental y muscular) y retraso mental de leve a severo.

Por último, si nos centramos en la definición expuesta dentro del marco teórico, Según la Asociación Americana de Terapia Ocupacional, define el desempeño ocupacional como; la capacidad para ejecutar aquellas tareas que hacen posible desarrollar los roles ocupacionales de una manera que sea satisfactoria y apropiada en relación con la edad del individuo, la cultura y el entorno, puedo destacar que es de suma importancia que la paciente continúe con su tratamiento de Terapia Ocupacional

de manera periódica, para así lograr una mejor inserción y desempeño en sus actividades.

Conclusión

El presente trabajo de investigación, se desarrolló en la ciudad de Yerba Buena, Tucumán.

El objetivo fue analizar el desempeño ocupacional en las actividades de la vida diaria básicas en paciente de 11 años con síndrome de Cornelia de Lange.

Por medio de la herramienta de evaluación estandarizada FIM y una serie de cuestionarios, se pudo describir el grado de independencia funcional en las actividades de la vida diaria básica de higiene, alimentación y vestido, el comportamiento funcional y determinar las limitaciones que presenta la paciente.

Al observar a los gráficos sobre actividades de la vida diaria básicas de higiene personal, vestido, alimentación y su desempeño ocupacional, la paciente estudiada tiene mayor dependencia en las actividades que requieran motricidad fina, como ser higiene de pelo, cepillado de dientes, aplicación de cremas, abrochado de prendas y dominio de cuchillo.

Como conclusión preliminar puedo decir, que una de las limitaciones que presenta la paciente están íntimamente relacionadas con las anomalías físicas propias de dicho síndrome. Por lo cual, se observa la necesidad de la presencia de un Terapeuta Ocupacional, el cual trabaje actividades motrices, referido a la toma y manejo de objetos mediante el uso de pinzas y prensiones y/o adaptaciones, para así mejorar su desempeño, promoviendo mayor autonomía e independencia en actividades de la vida diaria básicas.

Es de completa incumbencia del Terapeuta Ocupacional trabajar sobre los miembros superiores en la paciente a través de actividades ludomotrices, adaptaciones, usos de accesorios y dispositivos externos, etc. para desarrollar habilidades para que sea competente en los que haceres diarios. Haciendo hincapié en reforzar aquello que la paciente todavía no realiza de manera independiente, como, por ejemplo, abrochado y desabrochado de prendas, atado y desatado de cordones, y selección de vestidos y accesorios adecuados al momento del día, clima y ocasión.

En los gráficos sobre actividades de la vida diaria básicas de alimentación y su desempeño ocupacional, podemos decir que la paciente es más independiente que dependiente en las actividades planteadas, de igual manera es importante resaltar, que a la hora de alimentarse si o si necesita de algún dispositivo electrónico, y que presenta

una selectividad alimentaria, ya que prefiere los alimentos más blandos y claros. Otro tema observado y analizado es que la paciente prefiere comer aislada con un televisor/Tablet, siendo muy poco común que comparta mesa con sus familiares.

Considerando las habilidades de la paciente, es importante mantener la frecuencia en la estimulación de las actividades para favorecer su independencia y constancia en las mismas.

Es importante destacar, que la Terapia Ocupacional, tiene como fin conseguir la máxima funcionalidad de la persona con algún tipo de limitación, ya sea física, cognitiva, conductual o una variedad de ellas, por medio de actividades significativas para el paciente, las cuales tengan objetivos terapéuticos claros y específicos. En este caso en particular es clara la necesidad de un terapeuta ocupacional dentro del equipo interdisciplinario, no solo para el trabajar sobre el desempeño ocupacional de las actividades de la vida diaria básicas, sino también para fomentar a su autonomía e independencia y mejorar su calidad de vida.

Propuestas

El Síndrome de Cornelia de Lange, es una patología no muy conocida y poco común, por ello es importante que los profesionales de la salud sepan sobre dicha enfermedad, y es de suma importancia la intervención de Terapistas Ocupacionales en este ámbito ya que ayudaran a que los pacientes logren la mayor independencia posible en todas sus ocupaciones, para así tener una mejor calidad de vida.

A partir de los datos obtenidos, se pueden establecer las siguientes propuestas, tomando iniciativas para mejorar la intervención de dicha patología:

-Ofrecer un conocimiento pertinente y actualizado respondiendo a las necesidades de forma creativa e innovadora.

-Brindar orientación y pautas de trabajo en el hogar.

-Participación activa de la familia

-Brindar información para la sociedad, familiares y otros terapeutas.

El fin de la investigación es poder brindar un abordaje holístico, contemplando todos los aspectos presentes alrededor de la paciente.

La Terapia Ocupacional tiene esa mirada amplia, creativa y facilitadora para alcanzar la calidad de vida de esta paciente y su entorno familiar. Es necesario detenernos a observar más minuciosamente todo lo que compete a la persona y aplicar las acciones apropiadas.

Bibliografía

Polatajko, H.J., Townsend, E.A. & Craik, J. (2007). Canadian Model of Occupational Performance and Engagement (CMOP-E).

WFOT- World Federation of Occupational Therapy. (2012) Definición .de la Terapia Ocupacional

<http://www.woft.org/Aboutus/AboutOccupationalTherapy/DefinitionofOccupationalTherapy.aspx>

Kielhofner, G. (1980). Terapia Ocupacional. Modelo de Ocupación Humana. Teoría y Aplicación. Editorial Medica Panamericana.

Asociación Argentina de Terapistas Ocupacionales. (2021). Definición de Terapia Ocupacional. [Terapia Ocupacional – AATO \(terapia-ocupacional.org.ar\)](http://terapia-ocupacional.org.ar)

Asociación Profesional Española de Terapeutas Ocupacionales (2019). Definición de Terapia Ocupacional. <https://www.apeto.com/que-es-la-to-definicion.html>

Asociación Americana de Terapeutas Ocupacionales. (2021). Definición de desempeño ocupacional. <https://www.aota.org/publications/ot-practice/ot-practice-issues/2020/developing-the-ot-licensure-compact>

Intervención de terapia ocupacional en la infancia. Autonomía personal y actividad desde la vida diaria. Anny Gabriela Calle. Jorge Emilio Chávez.

<https://www.dominiodelasciencias.com/index.php/es/article/view/1456>

Síndrome de Cornelia de Lange. Por: C. J. Fields
<https://www.unr.edu/ndsip/spanish/recursos/causa-de-la-sordera-y-ceguera/sindrome-de-cornelia-de-lange#:~:text=El%20síndrome%20de%20Cornelia%20de%20Lange%20se%20caracteriza%20comúnmente%20por,de%20brazos%20y%20antebrazos%20>

Síndrome de Cornelia de Lange. Por José Nicasio Fernández- Mónica Pacheco Cudmani. (2015)

https://issuu.com/ceipespinheira/docs/síndrome_de_cornelia_de_lange

Asociación Cornelia de España. <http://www.corneliadelange.es/cornelia/el-sindrome>

Cornelia. Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Cornelia de Lange. (2020)

<http://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>

Marco de trabajo para la práctica de la Terapia Ocupacional. Dominio y proceso. 4 edición. (2020)

Anexo

Nota Permiso

UNIVERSIDAD DEL NORTE SANTO TOMÁS DE AQUINO

Facultad de Ciencias de la Salud

Yerba buena, Abril de 2023

Sra. Decana de la Facultad de Ciencias de la Salud Dra.

Ana Carolina Aymat Rodríguez

Universidad del Norte Santo Tomás de Aquino

Presente

De mi mayor consideración:

Tengo el agrado de dirigirme a Ud. a fin de solicitarle autorización para iniciar mi trabajo de Tesis de Licenciatura correspondiente a la carrera de Terapia Ocupacional.

Nombre de Trabajo: “Desempeño ocupacional en las actividades de la vida diaria básicas en paciente de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange”

Director/a: Licenciada en Terapia Ocupacional Elisa Ríos

Firma:
Aclaración: Sofia Fanjul Staffolani

Código de alumno: UP 350398

Domicilio: Las Acacias 121

Teléfono: 381 – 6016934

Anexo 2

Consentimiento informado

Declaro que he recibido toda la información correspondiente a la investigación y sus objetivos, comprendo el compromiso que asumo y lo acepto expresamente. Firmo este consentimiento informado de forma voluntaria para manifestar mi participación en el Trabajo de Tesis a “Desempeño ocupacional de las actividades de la vida diaria básicas en paciente de 11 años con Síndrome de Cornelia de Lange”. Al firmar este consentimiento, afirmo la confidencialidad, el anonimato, no renuncio a ninguno de mis derechos, solicito se apliquen los principios de autonomía, justicia beneficencia y no maleficencia y manifiesto que puedo retirarme de la investigación si así lo deseara.

Anexo 3

Instrumento de medición

Cuestionario Actividades de la vida diaria Básicas (AVDB)

HIGIENE PERSONAL	NO TIENE NINGUN PROBLEMA	NECESITA AYUDA	NECESITA SUPERVISION	NO PUEDE HACERLO
Cepillado de dientes				
Lavado de manos/cara				
Peinar/cepillar el pelo				
Atado de pelo				
Control de esfínteres				
Mantenimiento de la posición en el inodoro				
Transferencia a la posición del inodoro				
Se baña o se ducha				
Enjabonarse				
Higiene de pelo				
Secado con toalla				
Aplicación de cremas, lociones, desodorantes				
Cuidado de uñas (manos y pies)				

VESTIDO	NO TIENE NINGUN PROBLEMA	NECESITA AYUDA	NECESITA SUPERVISION	NO PUEDE HACERLO
Colocación de remera				
Quitado de remera				
Colocación de pantalón				
Quitado de pantalón				
Colocación de medias				
Quitado de medias				
Colocación de calzado				
Quitado de calzado				
Atado de trenzas				
Desatado de trenzas				
Uso de botones				
Uso de cierres				
Uso de abrojos				
Colocación buzo/campera				
Quitado de buzo/campera				
Selección de vestidos y accesorios adecuados al momento del día, clima y ocasión				

ALIMENTACION	NO TIENE NINGUN PROBLEMA	NECESITA AYUDA	NECESITA SUPERVISION	NO PUEDE HACERLO
Uso de cuchara				
Uso de tenedor				
Uso de cuchillo				
Uso de vaso/taza				
Servido de alimentos				
Servido de bebidas				
Prepara comida o infusiones simples				
Modales en la mesa				
Comparte la mesa con la familia				
Capacidad para mantener y manipular comida y líquidos en la boca y tragarlos				

Cuestionario Desempeño ocupacional

Actividades de la vida diaria básicas:

Higiene:

1- ¿Se baña sola? SI-NO

2- ¿Necesita ayuda y/o supervisión? SI-NO

En el caso de ser positiva su respuesta, podrías especificar ¿En qué?

3- ¿Requirió algún tipo de ayuda/adaptación para esta actividad? SI- NO.

En caso de ser positiva su respuesta, podrías especificar cuáles

4- ¿Puede peinarse sola? SI-NO

¿Necesita algún tipo de ayuda o supervisión?

5- ¿Es capaz de cepillarse los dientes sola? SI- NO

¿Necesita algún tipo de ayuda o supervisión?

6- ¿Es capaz de lavarse cara/manos sola? SI-NO

¿Necesita algún tipo de ayuda o supervisión?

Vestido:

7- ¿Se viste sola? SI- NO

En caso de ser positiva su respuesta, podría especificar ¿En qué?

8- ¿Es capaz de vestirse y desvestirse de una forma secuencial? SI-NO

9- ¿Es capaz de abrocharse y ajustarse los vestidos y el calzado? SI-NO

¿Necesita algún tipo de ayuda o supervisión?

Alimentación:

10- ¿Es capaz de comer de manera independiente? SI-NO

¿Necesita ayuda y/o supervisión? SI-NO

En el caso de ser positiva su respuesta, podrías especificar ¿En qué?

11- ¿Reconoce y sabe la función de los utensillos necesarios para la alimentación? SI-NO

12- ¿Es capaz de preparar, organizar y llevar alimentos o líquidos del vaso a la boca? SI-NO

13- ¿Requirió algún tipo de ayuda/adaptación para esta actividad? SI- NO.

En caso de ser positiva su respuesta, podrías especificar cuáles

14- ¿Utiliza otros dispositivos electrónicos al momento de alimentarse? SI-NO

En caso de ser positiva su respuesta, podrías especificar cuáles.

F.I.M. (MEDIDA DE INDEPENDENCIA FUNCIONAL)

APELLIDO Y NOMBRE:

D.N.I.:

N.º AFILIADO:

DIAGNOSTICO:

EDAD:

Deberá ser completada por profesionales Médicos, Especialistas en Rehabilitación y / o Neurólogos en caso de tratarse de patologías motoras puras, y Médico especialista en psiquiatría en caso de patologías mentales.

Los ítems incluyen tanto a los pacientes motores como a los mentales, así como aquellas patologías mixtas.

Los datos volcados revisten carácter de declaración jurada y deberán ser acompañados por sello, firma, matrícula y especialidad de los profesionales intervinientes.

TABLA DE PUNTUACION DE NIVELES DE INDEPENDENCIA FUNCIONAL

INDEPENDIENTE	PUNTAJE
Independiente Total	7
Independiente con adaptaciones	6

DEPENDIENTE	PUNTAJE
Solo requiere supervisión. No se asiste al paciente	5
Solo requiere mínima asistencia. Paciente aporta el 75 % o más	4
Requiere asistencia moderada. Paciente aporta el 50 % o más	3
Requiere asistencia máxima. Paciente aporta el 25 % o más	2
Requiere asistencia Total. Paciente aporta menos del 25 %	1

ITEM	ACTIVIDAD	PUNTAJE
	AUTOCUIDADO	
1	1 ALIMENTACION	
2	2 ASEO PERSONAL	
3	3 BAÑO	
4	4 VESTIDO PARTE SUPERIOR	
5	5 VESTIDO PARTE INFERIOR	
6	6 USO DEL BAÑO	
	CONTROL DE ESFINTERES	
7	7 CONTROL DE INTESTINOS	
8	8 CONTROL DE VEJIGA	
	TRANSFERENCIAS	
9	9 TRANSFERENCIA A LA CAMA, SILLA O SILLA DE RUEDAS	
10	10 TRANSFERENCIA AL BAÑO	
11	11 TRANSFERENCIA A LA DUCHA O BAÑERA	
	LOCOMOCION	
12	12 MARCHA O SILLA DE RUEDAS	
13	13 ESCALERAS	
	COMUNICACION	
14	14 COMPRESION	
15	15 EXPRESION	
	CONEXION	
16	16 INTERACCION SOCIAL	
17	17 RESOLUCION DE PROBLEMAS	
18	18 MEMORIA	
	PUNTAJE F.I.M. TOTAL	

DESCRIPCION DE LAS ACTIVIDADES

1. **ALIMENTACION:** Implica uso de utensillos, masticar y tragar la comida. Especifique grado de supervisión o asistencia necesarias para la alimentación del paciente y que medidas se han tomado para superar la situación.
2. **ASEO PERSONAL:** Implica lavarse la cara y manos, peinarse, afeitarse o maquillarse, y lavarse los dientes. Indique las características de esta asistencia. ¿Es necesaria la supervisión y / o preparación de los elementos de higiene?
3. **HIGIENE:** Implica aseo desde el cuello hacia abajo, en bañera, ducha o baño de esponja en cama. Indique si el baño corporal requiere supervisión o asistencia, y el grado de participación del paciente.
4. **VESTIDO PARTE SUPERIOR:** Implica vestirse desde la cintura hacia arriba, así como colocar ortesis y prótesis. Características de la dependencia.
5. **VESTIDO PARTE INFERIOR:** Implica vestirse desde la cintura hacia abajo, incluye ponerse zapatos, abrocharse y características de la dependencia.
6. **USO DEL BAÑO:** Implica mantener la higiene perineal y ajustar las ropas antes y después del uso del baño o chata.
7. **CONTROL DE INTESTINO:** Implica el control completo e intencional de la evacuación intestinal, y el uso de equipo o agentes necesarios para la evacuación. Ejemplo catéteres o dispositivos de Ostomía. Frecuencia.
8. **CONTROL DE VEJIGA:** Implica el control completo e intencional de la evacuación vesical, y el uso de equipos o agentes necesarios para la evacuación, como sondas o dispositivos absorbentes. Frecuencia.
9. **TRANSFERENCIA A LA CAMA, SILLA O SILLA DE RUEDAS:** Implica pasarse hacia la cama, silla, silla de ruedas, y volver a la posición inicial. Si camina lo debe hacer de pie. Grado de participación del paciente.
10. **TRANSFERENCIA AL BAÑO:** Implica sentarse y salir del inodoro. Grado de participación del paciente.
11. **TRANSFERENCIA A LA DUCHA O BAÑERA:** Implica entrar y salir de la bañera o ducha.

12. MARCHA / SILLA DE RUEDAS: Implica caminar sobre una superficie llana una vez que está en pie o propulsar su silla de ruedas si no puede caminar.

13. ESCALERAS: Implica subir y bajar escalones.

14. COMPRESION: Implica el entendimiento de la comunicación auditiva o visual.
Ej.: Escritura, gestos, signos, etc.

15. EXPRESION: Implica la expresión clara del lenguaje verbal y no verbal.

16. INTERACCION SOCIAL: Implica habilidades relacionadas con hacerse entender; participar con otros en situaciones sociales, y respetar límites. Detalle de las características conductuales del paciente estableciendo si existe algún grado de participación en las distintas situaciones sociales y terapéuticas, describiendo el nivel de reacción conductual frente a las instancias que impliquen desadaptación, así como el grado de impacto sobre sí mismo y el entorno.

17. MEMORIA: Implica habilidad para el reconocimiento y memorización de actividades simples y / o rostros familiares.

EVALUACION GLOBAL: Escriba en base a la evaluación fisiátrica y neuropsicológica realizada, los niveles funcionales neurolocomotores y cognitivos del paciente.