


UNIVERSIDAD NACIONAL DE ROSARIO
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE FONOAUDILOGÍA
ROSARIO, ARGENTINA

GMD Facultad Cs. Médicas
Biblioteca

TF 2684



“Intervención fonoaudiológica en las diferentes áreas funcionales que afecta el Síndrome de Mowat-Wilson, en paciente de 2 años y 11 meses.”

ALUMNA: Palermo, Martina.

CON LA SUPERVISIÓN DE:
Isaías, Ana Clara

Rosario, 2024

Tesina presentada por: Palermo, Martina

Con la supervisión de: Isaías, Ana Clara

Aprobada por:

.....
.....
.....

En Rosario, a los días del mes del año

Legajo: P1733/7

Agradecimientos

Para comenzar, me gustaría agradecer a la familia de EA, por la buena predisposición y toda la ayuda brindada para que este trabajo de investigación pudiera pasar del plano de la idea, el pensamiento y la ilusión, a una realidad. No habría sido posible si no fuera por toda la ayuda que recibí de su parte. En segundo lugar me gustaría agradecer al centro de neurorehabilitación, y a todos sus profesionales, que me abrieron sus puertas y me brindaron toda la ayuda y apoyo cada vez que lo requerí; poniendo a mi servicio sus herramientas y conocimientos para que este trabajo lograra ser lo más ético, completo y formal posible. Fue un camino largo pero muy placentero el de investigar y construir este trabajo, que disfruté muchísimo, incluso en aquellos momentos en los que me sentía que no lograba avanzar. Mirando en retrospectiva, todos estos meses fueron de crecimiento y aprendizaje. Por último me gustaría agradecer a mi familia y a mis amigas, quienes me acompañaron y apoyaron todo el camino, ayudándome a poner en perspectiva las cosas, cuando me sentía abrumada. Gracias eternas a la Universidad Nacional de Rosario, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Fonoaudiología, por construir el camino de esta maravillosa carrera que elegí y de la que salí siendo una persona diferente a la que era cuando ingresé.

Índice

Resumen.....	5
Estado del arte.....	6
<i>Discurso y comunicación en Síndrome de Mowat-Wilson.....</i>	<i>7</i>
Referente teórico.....	11
<i>Introducción.....</i>	<i>11</i>
<i>Gen ZEB2.....</i>	<i>12</i>
<i>Mosaicismo Gonadal.....</i>	<i>13</i>
<i>Etiología.....</i>	<i>14</i>
<i>Manifestaciones clínica.....</i>	<i>15</i>
<i>Diagnóstico.....</i>	<i>22</i>
<i>Tabla de crecimiento MWS.....</i>	<i>23</i>
<i>Tratamiento.....</i>	<i>24</i>
<i>Pronóstico.....</i>	<i>25</i>
<i>Terapia fonoaudiológica.....</i>	<i>25</i>
Problematización.....	32
Justificación.....	33
Objetivos.....	35
Variables o categorías de análisis.....	36
Participación de sujetos.....	38
Herramientas metodológicas.....	42
Consideraciones éticas.....	43
Análisis del caso.....	44
<i>Capítulo I.....</i>	<i>44</i>
<i>Terapia Kinésica.....</i>	<i>45</i>
<i>Terapia Ocupacional.....</i>	<i>46</i>
<i>Trabajo Interdisciplinario.....</i>	<i>46</i>
<i>Dinámica Familiar.....</i>	<i>47</i>
<i>Capítulo II.....</i>	<i>48</i>
<i>Terapia Fonoaudiológica.....</i>	<i>48</i>
<i>Enfoques de Trabajo.....</i>	<i>50</i>
<i>Enfoque Brondo.....</i>	<i>50</i>
<i>Enfoque Bobath.....</i>	<i>50</i>
<i>Enfoque Neurolingüístico.....</i>	<i>51</i>
<i>Análisis de las variables.....</i>	<i>52</i>
Conclusiones, interpretaciones y discusiones.....	57
Bibliografía.....	61

Resumen

El presente estudio de caso se llevó a cabo con el objetivo de analizar la relevancia de la intervención fonoaudiológica en el Síndrome de Mowat-Wilson, así como identificar las áreas de actuación dentro de nuestra disciplina. El sujeto de análisis fue una niña de 2 años y 11 meses, diagnosticada a los 2 años y 10 meses de edad; quién realizaba terapia fonoaudiológica desde su primer año, previamente a tener diagnóstico, debido a problemas con las praxias alimentarias complejas, por falta de fuerza y activación de los músculos masticatorios, además a modo de acompañamiento a la familia en la construcción de un sistema de comunicación efectivo en la díada cuidador- hijo.

En éste estudio de caso se busca analizar cómo la terapia fonoaudiológica ayudó al desarrollo oportuno de las funcionalidades que se desarrollaron con cierto retraso, como consecuencia al Síndrome portado por la niña. Es un estudio de tipo retrospectivo ya que se realizó en base a las historias clínicas brindadas por la profesional a cargo del caso, además de estudios e informes que fueron realizados a lo largo de los años que realizó terapia. La niña comenzó el tratamiento al año de edad y a día de la fecha sigue realizando, junto con otras terapias, para de esa manera, ayudar a su desarrollo integral para lograr la mejor adaptación posible, inserción social y capacidades de independencia a futuro.

Palabras clave: Síndrome de Mowat-Wilson - Retraso en la adquisición de funciones- Terapia Fonoaudiológica- Comunicación- Alimentación.

Estado del arte

El síndrome de Mowat-Wilson es una condición genética poco común, que se encuentra categorizada dentro de “las enfermedades raras” y que afecta múltiples sistemas del cuerpo. Se caracteriza por una combinación de rasgos físicos particulares, retraso en el desarrollo y anomalías en órganos internos, entre otros síntomas. La causa subyacente del síndrome de Mowat-Wilson es una mutación en el gen ZEB2, que desempeña un papel crucial en el desarrollo del sistema nervioso y otros tejidos del cuerpo. A pesar de que los síntomas pueden variar considerablemente de una persona a otra, el diagnóstico precoz y la intervención temprana son fundamentales para mejorar la calidad de vida de quienes lo padecen. *(Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)*

El Síndrome de Mowat- Wilson presenta múltiples anomalías congénitas, y se caracteriza especialmente por un fenotipo facial distintivo, discapacidad intelectual, crisis epilépticas, enfermedad de Hirschsprung (EH)¹ asociada en algunos casos, y malformaciones congénitas variables.

Las características faciales cumplen un rol fundamental en la detección del síndrome debido a las particularidades que presenta, las cuales son, frente alta y prominente, cejas grandes que se van tornando más escasas en su porción medial, grandes ojos hundidos, lóbulos de las orejas grandes y horizontalizados, nariz con la punta redondeada y prominente, boca generalmente abierta, labio superior con el arco de cupido marcado, con forma de “M”, mentón prominente y en punta. El aspecto del rostro se hace más pronunciado con la edad. Una característica que también presentan es la sonrisa permanente. *(Giuseppe Caraffi-Garavelli, 2020)*

¹ La enfermedad de Hirschsprung, es una obstrucción del intestino grueso debido a la falta de las contracciones musculares intestinales que son necesarias para que los alimentos ingeridos se movilen a través del intestino. *(Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)*

Con respecto a la prevalencia, el Síndrome de Mowat-Wilson es una patología genética de una prevalencia muy baja, aproximadamente entre 1/50.000 y 1/70.000 nacidos vivos. Por lo tanto podemos clasificar dicho síndrome dentro de las enfermedades minoritarias. (*Cerruti Mainardi-Garavelli, 2007*)

Discurso, lenguaje y comunicación en el Síndrome de Mowat- Wilson.

Comunicación

Es posible que muchos de los pacientes portadores, no accedan nunca a la comunicación oral, o en el caso de hacerlo, es probable que solo adquiera muy pocas palabras, no obstante, hay registros sobre niños con buenas habilidades de lenguaje comprensivo y que logran comunicarse mediante lengua de señas. (*Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007*)

Es de primordial interés que el profesional fonoaudiólogo intervenga generando nuevas formas de comunicación, por ejemplo, mediante la utilización de pictogramas para tareas esenciales, como lo son la hora de la higiene o de la alimentación. De esta manera, no solo se proporcionan herramientas para el niño, sino que también se acompaña a las familias, facilitando un vínculo comunicativo lo más funcional y efectivo posible, siempre considerando las capacidades del niño. Es importante que desde el arribo del niño a la consulta fonoaudiológica, el profesional intervenga generando situaciones comunicativas mediante el juego, canciones o actividades del interés del niño, aprovechando las herramientas que el mismo tenga, como por ejemplo su intención comunicativa.

“El lenguaje es una función compleja cuya construcción lleva alrededor de 6 años que se extienden desde el nacimiento, hasta la etapa de interiorización del mismo. En ese recorrido, es preciso tomar en consideración la intervención de dos factores fundamentales, por un lado las condiciones biológicas con que cuente cada individuo, entendiendo por esto la indemnidad genética, neurológica, auditiva, y por el otro la intervención de factores ambientales. Para desarrollar de manera adecuada el lenguaje no solo es necesario contar con apropiadas condiciones biológicas, sino que además es preciso contar con un entorno que favorezca el despliegue de las habilidades lingüísticas.

Al hablar se aprende dentro de un contexto situacional y de una manera incidental, es decir sin hacer un aprendizaje consciente o voluntario. El niño a medida que su medioambiente lo expone a situaciones cotidianas como “la hora de comer”, “el momento del baño” o “la hora de dormir”, tiene la posibilidad de participar en secuencias de acción que usualmente van acompañadas de lenguaje [...]. El proceso de adquisición del lenguaje se inicia desde el nacimiento, sin embargo, las primeras palabras se esperan en torno a los 15-18 meses. ¿Qué ocurre antes? Se construyen los mecanismos de comunicación preverbal necesarios para la instalación posterior del lenguaje oral. ¿Cuales son las habilidades preverbales? El contacto visual (mirar a los ojos a las personas), la sonrisa social (sonreír ante la sonrisa del otro), la atención conjunta (compartir el interés por un objeto con otros), la habilidad para imitar acciones simples como aplaudir, decir chau con la mano o tirar besos, el uso de gestos simples como señalar lo que desea y la utilización de gestos para mostrar cosas a los demás. Estos son algunos de los hitos preverbales más importantes relacionados con la comunicación y el desarrollo social, que suelen adquirirse durante el primer año de vida[...]No disponer de un medio de comunicación no solo restringe las posibilidades de desarrollo, sino que afecta negativamente incrementando la frecuencia de situaciones de impotencia, frustración y conflicto. No solo son los niños quienes necesitan un medio de comunicación, tampoco sus pares saben cómo explicarles las cosas, regular su comportamiento y sobre todo como gozar de las ocasiones de interactuar juntos.” (Maggio, 2015)

En términos de antecedentes relacionados con la fonoaudiología interviniendo con respecto al Síndrome de Mowat- Wilson, la información es muy acotada, pero desde la asociación de Mowat Wilson y familia se han realizado una serie de conferencias en las que se abordan temas como los sistemas Aumentativos y Alternativos de la comunicación, y su utilidad en problemáticas como las presentadas por dicho Síndrome.

En palabras de Kim Singleton, la comunicación es un medio de conexión entre las personas para compartir o intercambiar información. Para los profesionales de la comunicación, la misma es la meta. El habla es la articulación de sonidos. El lenguaje es el significado de esos sonidos y la forma en que los juntamos, las estructuras que utilizamos, las convenciones que usamos para compartir ideas.

El lenguaje, los símbolos y el habla apoyan la comunicación. Por lo tanto una forma de apoyar la comunicación es mediante los Sistemas Aumentativos y Alternativos; ya que, queremos que el lenguaje, los símbolos y el habla sigan desarrollándose, por lo tanto, si el habla presenta un verdadero problema, necesitamos trabajar con lenguaje y símbolos mediante SAACs para apoyar el desarrollo de la misma. No es un “uno u otro”; los SAACs crean un entorno en el que la comunicación puede mejorarse, y pueden ayudar para el desarrollo del lenguaje oral. (*Singleton, 2017*)²

La comunicación es la esencia de la vida, por lo tanto, los SAACs son un medio para alcanzar ese fin. El objetivo de los mismos es encontrar la forma más efectiva y eficiente para que una persona se comunique; ayudando a reemplazar el habla oral, en el caso de que no esté presente, o de complementarla, cuando ella se encuentre limitada. Hay dispositivos, técnicas de intervención y estrategias diversas que pueden ser utilizadas. Sin embargo, hay ocasiones en las que los usuarios no tienen éxito en el uso de los SAACs, y esto suele estar relacionado a las estrategias de enseñanza y a la selección del sistema implementado. Cualquiera que no pueda satisfacer sus necesidades comunicativas diarias debería tener la opción de acceder a los SAACs, ya que, no hay un “usuario típico” de los mismos; la única característica unificadora que comparten es que no pueden satisfacer sus necesidades comunicativas. El uso de los SAACs busca mejorar la calidad de vida de las personas, permitiéndoles tener mayor control sobre su entorno. En el caso de los niños, estos sistemas pueden emplearse para enseñar lenguaje y ampliar su vocabulario. (*Wagner, 2015*)³

Los niños con Síndrome de Mowat-Wilson entienden mucho más de lo que pueden comunicar. Siempre que alguien entienda más de lo que puede comunicar, un fonoaudiólogo tiene trabajo que hacer, y la familia también. Si las personas entienden, es de fundamental importancia ayudarles a comunicarse. El objetivo primordial es igualar la comunicación expresiva con la comunicación receptiva. No se trata del habla, se trata de la comunicación. (*Singleton, 2017*)

² Fragmento extraído de una conferencia Internacional de familias, organizada por Mowat-Wilson Syndrome Family, 2017. Disertante, Kim Singleton.

³ Fragmento extraído de una conferencia brindada por Mowat-Wilson Syndrome Family, 2014. Disertante, Jane Wagner.

Debido a la gran problemática en el área del lenguaje y comunicación, entre otras funciones que competen a la fonoaudiología; que presentan los niños portadores del Síndrome de Mowat-Wilson, existen evidencias de que el abordaje fonoaudiológico es sumamente importante en la intervención que requieren estos niños. Se interviene buscando alternativas o medidas apropiadas para él mismo y su familia, adecuándolo a sus necesidades, capacidades y posibilidades, por lo tanto, es justificable la elección del caso de esta niña en particular, para el estudio de la intervención fonoaudiológica, debido a la gran posibilidad de trabajo que presenta, tanto en áreas de comunicación como lo son el lenguaje, el habla, y la audición, sino también como en la alimentación.

Referente Teórico

Introducción

El doctor Mowat y la doctora Wilson (1998) describieron por primera vez el Síndrome de Mowat-Wilson, e identificaron un locus en el cromosoma 2q21-q23; “Locus”, según National Human Genome Research Institute, es el término que se utiliza para decir dónde está localizado en un cromosoma un gen específico. Luego, en 2001 dos grupos de investigadores descubrieron que la causa de MWS era una mutación o delección del Gen ZEB2; lo cual significa la pérdida de uno o más nucleótidos de un segmento del ADN, según National Human Genome Research Institute.

El Síndrome de Mowat-Wilson fue definido por primera vez como una condición sindrómica y el defecto genético causal se mapeo inicialmente en el cromosoma 2q21-q23 basándose en deleciones citogenéticas en dos pacientes que fueron estudiados y luego se redujo a una mutación heterocigota del gen ZEB2. En el año 2002, Zweier definieron mayormente el fenotipo del Síndrome, en aquellos casos en los que estaba presente la enfermedad de Hirschsprung y en los que no y determinaron la invariabilidad de los casos, recalcando que se caracterizaba en todos los casos por defectos en el gen ZEB2, y se propuso que el síndrome se llamara Síndrome de Mowat-Wilson. *(Ivanoski et al, 2018)*

El mismo es un síndrome de baja prevalencia, apareciendo en 1 /50.000, 1/70.000 nacidos vivos. Desde 1998 hasta el año 2020 se han descrito un total de 350 individuos diagnosticados con el Síndrome de Mowat-Wilson. *(Ivanoski , 2020)*

Éste síndrome se expresa mediante una serie de diferentes manifestaciones físicas, del desarrollo y características neurológicas; pero cabe destacar que la sintomatología varía de sujeto a sujeto, ya que cada uno puede presentar, o no, las diferentes manifestaciones clínicas que el Síndrome trae aparejado. Por ejemplo, la discapacidad intelectual es un síntoma clave, y en algunos casos puede ser moderada, y en otros severa. Lo mismo ocurre con el caso de la hipotonía del tono de base, que en algunos casos puede ser mayor o menor. Algunos sujetos pueden portar la enfermedad de

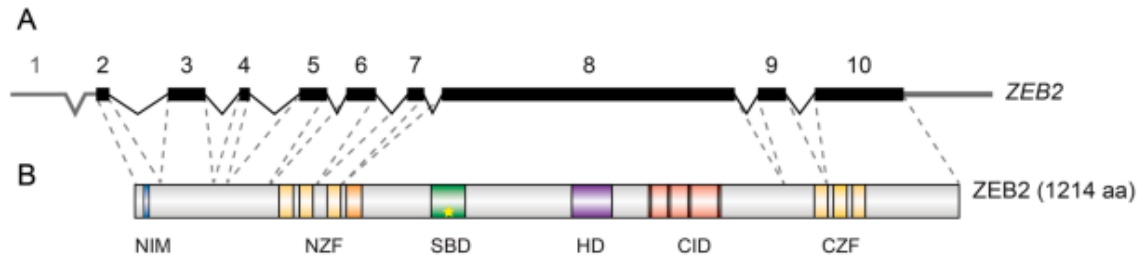
Hirschsprung y otros no. Y esto son solo algunos ejemplos de cómo cada sujeto diagnosticado presenta diferentes características sintomáticas.

Gen ZEB2

Para definir al gen ZEB2, podríamos decir inicialmente que es una proteína que actúa como regulador del Sistema Nervioso y que actúa para dirigir la formación del Sistema Nervioso Central, Sistema Nervioso Periférico. Tiene un rol multifuncional ya que se ha demostrado igualmente que controla la generación del neocórtex, hipocampo, cuerpo calloso y de la médula espinal, y de igual manera las poblaciones del Sistema Nervioso Autónomo y Entérico. También participa en la gliogénesis y mielinogénesis. (*Chin-Colgin, 2015*)

La motilidad gastrointestinal se debe, entre otras cosas, al Sistema Nervioso Entérico . Éste es la parte más compleja del Sistema Nervioso Periférico que se origina en las células de la cresta neural. Dentro de éste, se encuentra una red organizada de neuronas (neuronas aferentes intrínsecas primarias, neuronas motoras, interneuronas), que con las células intersticiales de Cajal, generan los patrones motores que rigen la motilidad gastrointestinal; por lo tanto que el gen ZEB2 forme parte de la formaciones de las poblaciones neuronales del Sistema Nervioso Entérico, explica el por qué de qué en algunos casos el SMW tenga asociada la enfermedad de Hirschsprung. (*Romero-Trujillo, 2012*)

Debido a que el SMW es causado por una mutación heterocigótica en el gen ZEB2, podemos decir que en todos los casos la prueba genética realizada para diagnosticar el Síndrome ha recabado como respuesta que la mutación produce que la proteína se encuentra ausente o truncada, generando que pierda su función. Mediante la investigación se ha demostrado que MWS no es un síndrome de genes contiguos y que una mutación o truncación de un alelo del gen ZEB2 es suficiente para dar como resultado este fenotipo complejo. (*Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007*)



4

Mosaicismo gonadal

El síndrome de Mowat-Wilson se debe casi siempre a una nueva mutación o delección que afecta una copia del gen. Es decir, no es heredado de un padre. Y la forma en que ocurre es que surge durante la formación de ese óvulo o ese espermatozoide, porque se copia todo nuestro ADN para crear un óvulo o un espermatozoide.

Siempre cometemos pequeños errores tipográficos o diferencias en el ADN. Miles de ellos, de hecho, y la mayoría no importan en absoluto. Pero, ocasionalmente, caen en un lugar donde sí importa. Así que no es que haya algo mal con un padre; esto no les ocurre porque sean defectuosos o diferentes de cualquier otro ser humano. Simplemente es algo aleatorio, y es justo donde caen lo que determina si hay un problema o no.

Con respecto a la recurrencia en hermanos.

Tener otro bebé afectado, un hermano o hermana, no es común, pero a veces ocurre. Quizás el 1 o 2% de las familias podrían tener un segundo hijo con la misma condición.

Entonces, ¿por qué sucede eso? Eso ocurre por lo que llamamos mosaicismo gonadal.

Así que el mosaicismo significa dos cosas diferentes. Con respecto a las células; una célula es de una manera y otra célula presenta un tipo de genética diferente. Así que una con un gen ZEB2 normal, y otra que tiene un gen que no es normal. Por lo tanto, una mezcla. El mosaicismo gonadal significa que el resto del cuerpo está bien. Las células en el resto del cuerpo no tienen la mutación, pero en las gónadas, que son los testículos en los hombres y los ovarios en las mujeres, hay un

⁴ Arquitectura del gen y la proteína ZEB2: (A) Se representa el exón/intrón del gen humano ZEB2. El exón 8 codifica aproximadamente el 60% de la proteína. (B) Estructura de la proteína ZEB2. NIM: Motivo de Interacción con NuRD, NZF; CZF: Clústeres de Dedos de Zinc N- y C-terminales (*Birkhoff, 2021*)

grupo de células que ya han desarrollado esta mutación cuando estaban siendo formadas, cuando el sujeto estaba siendo formado, hace tiempo. Y debido a que están allí, pueden enviar más de una copia de sí mismas. Así que potencialmente podrían llevar a que alguien tenga varios hijos afectados. Y lo importante de esto es que, dado que la mutación no está en las células sanguíneas, no puedes saber quién tiene mosaicismo gonadal desde el exterior. Y no puedes determinarlo mediante un análisis de sangre en esa persona. Pero podemos asegurar a las personas que la probabilidad de que alguien tenga mosaicismo gonadal es baja. Pero si las personas están preocupadas por la posibilidad de que vuelva a ocurrir, pueden hacerse una prueba en el siguiente embarazo. Si sabemos que hay una mutación en su hijo, podemos ir y buscar específicamente eso en el próximo embarazo para tranquilidad. (Wilson, 2020)⁵

Etiología

El Síndrome de Mowat- Wilson fue descubierto por los doctores Australianos David Mowat y Meredith Wilson en 1998 y en 2001 dos grupos de científicos de forma individual y separada hicieron el mismo hallazgo; descubrieron que la causa del mismo es una mutación o delección heterocigota del gen ZEB2.

Dicho gen; ZEB2; la cual es la sigla de Zinc Finger E-box Binding Homeobox 2, se localiza dentro del cromosoma 2q22-q23, y es la causa del Síndrome de Mowat- Wilson; el mismo codifica proteína, la cual se encuentra ubicada en tejidos nerviosos, tales como, nervios craneales, ganglios de la raíz dorsal, cadenas ganglionares simpáticas, sistema nervioso y melanocitos, asimismo en tejidos que no derivan de la cresta neural, tales como la pared del tracto digestivo, los riñones y los músculos esqueléticos. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

Los estudios de análisis genotipo-fenotipo muestran que la configuración facial y el retraso en el desarrollo psicomotor son hallazgos clínicos constantes, mientras que las malformaciones congénitas frecuentes y graves son variables.

⁵ Fragmento extraído de una conferencia impartida por la doctora Wilson, 2020.

El genotipo es el conjunto de los genes y la información genética que conforman a un individuo de cualquier especie. El mismo se transmite de generación en generación. Por otro lado, el fenotipo es la expresión en forma física de las características de un individuo de cualquier especie. (*Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007*)

Manifestaciones Clínica

a. Enfermedad de Hirschsprung

El síndrome de Mowat- Wilson en algunos casos se asocia la enfermedad de Hirschsprung, la cual es una obstrucción del intestino grueso debido a la falta de las contracciones musculares intestinales que son necesarias para que los alimentos ingeridos se movilizan a través del intestino; la causa del peristaltismo, o contracciones musculares intestinales, se debe a los nervios que se encuentran en las capas musculares del intestino; en dicha enfermedad estos nervios se encuentran ausentes en alguna parte de este y por lo tanto estas áreas no pueden empujar el material, generando un bloqueo, lo cual genera estreñimiento en los pacientes. Se trata de una enfermedad que generalmente se manifiesta a las pocas horas del nacimiento con sintomatología como dificultad de excreción del meconio, distensión abdominal y vómitos.

En el caso del Síndrome de Mowat-Wilson es posible que la enfermedad de Hirschsprung requiera de intervención quirúrgica tempranamente, en los primeros días de vida o en los meses siguientes, y es posible que incluso después de la cirugía el estreñimiento persista. (*Cerruti Mainardi-Garavelli, 2007*)

b. Fenotipo facial distintivo

El síndrome de Mowat-Wilson es fácilmente reconocible por las características faciales del individuo portador. Presentan una frente alta, con cejas prominentes, mayor separación de los ojos, también llamado hipertelorismo ocular, además los mismos suelen ser grandes y hundidos, en

muchos casos presentando estrabismo; con respecto a las orejas suelen presentar grandes lóbulos lateralizados y elevados, la nariz suele presentar punta redondeada y una columela prominente. La boca suele estar predominantemente abierta, en la mayoría del tiempo con una expresión alegre y sonriente, con un arco de cupido muy marcado en forma de “M”, con respecto al mentón suele ser prominente y de forma triangular. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

c. Anomalías Musculoesqueléticas

Con frecuencia los individuos portadores del Síndrome de Mowat-Wilson presentan hipotonía en el tono de base, lo cual genera que todo el desarrollo psicomotor se retrase, en algunos casos el sostén cefálico no aparece hasta los 17 meses de vida y es posible que no accedan a la bipedestación y a la marcha hasta los 4 años de edad, asimismo presentan anomalías en los pies, como por ejemplo pie plano. En algunos casos presentan escoliosis y genu valgo, sin embargo, es importante recordar que al ser un síndrome que presenta manifestaciones clínicas muy variadas, el caso de cada individuo será propio y seguirá sus propias pautas de desarrollo. (Cerruti Mainardi-Garavelli, 2007)

“La hipotonía se refiere a la disminución del tono muscular basal, lo que significa que los músculos están menos firmes y ofrecen menos resistencia al movimiento pasivo. Este problema puede afectar la postura, el movimiento y, en algunos casos, las funciones respiratorias y alimentarias. Es una condición médica caracterizada por una disminución anormal del tono muscular, lo que implica una resistencia reducida al movimiento pasivo de las articulaciones. Este trastorno puede manifestarse desde el nacimiento o desarrollarse más adelante en la vida, afectando tanto a niños como a adultos.”
(Universidad Navarra, 2023)

d. Anomalías Cerebrales

El fenotipo neurológico se caracteriza, en la mayoría de los afectados, por anomalías del cuerpo calloso y del hipocampo, además, agrandamiento de los ventrículos cerebrales y anomalía en

el espesor de la materia blanca, el cual puede presentar cierta reducción. Fueron observadas también modificaciones en los ganglios basales, los cuales pueden exhibir mayor tamaño y además se observaron malformaciones corticales y cerebelosas. (*Ivanovski, et al- 2018*)

Debido a que son áreas que se pueden ver afectadas por el síndrome es fundamental comprender cuáles son sus funciones.

Los hemisferios cerebrales son las dos mitades fácilmente discernibles del cerebro, y se encuentran conectados entre sí, por una masa de sustancia blanca denominada cuerpo calloso. Dicha sustancia blanca está constituida por axones mielínicos y amielínicos, además por células de la glía. Los axones mielinizados forman haces o fascículos que transmiten rápidamente los impulsos nerviosos que ascienden o descienden recorriendo distancias variables. Es importante el conocimiento de los hemisferios cerebrales, ya que en él se incluyen los tipos de fibras o axones existentes. Las fibras de proyección son axones largos de neuronas que envían sus impulsos hasta una estructura distante en el SNC. Las fibras de proyección con mayor notoriedad son las que se originan en la corteza motora primaria y llegan a los núcleos craneales o medulares. Las fibras comisurales ponen en conexión un área de un hemisferio con un área del hemisferio contralateral, es decir, conectan el hemisferio izquierdo, con el derecho. El cuerpo calloso es el mayor conjunto de fibras comisurales que existe en el cerebro. La vía comisural denominada cuerpo calloso tiene una importancia clave para las funciones del habla y el lenguaje, ya que, establece una conexión importante entre los hemisferios y transmite información neural de un hemisferio al otro. El cuerpo calloso es la estructura de interconexión entre ambos hemisferios de mayor tamaño. (*Adler-Webb, 2016*)

Con respecto al hipocampo podemos decir que deriva de la región medial del telencéfalo y forma parte del sistema límbico, ya que, tiene un papel importante en la adquisición del aprendizaje espacial y la consolidación de la memoria a largo y corto plazo. El aprendizaje y la memoria son dos procesos cognitivos trascendentales para la adaptación y la supervivencia de los organismos, y podemos decir que ambas conductas son procesadas en el sistema nervioso central, por lo tanto, su regulación requiere de la participación de diversas estructuras cerebrales. Una de estas estructuras es el hipocampo, el cual está asociado en parte con la memoria declarativa. (*Olivares Hernández. et all, 2015*)

Y por último, con respecto a los ventrículos cerebrales, podemos decir, que forman parte del sistema ventricular del encéfalo y que el mismo posee tres partes: los ventrículos laterales, el tercer ventrículo y el cuarto ventrículo. Los ventrículos son cavidades de tamaño pequeño localizadas en el interior del encéfalo y unidas entre sí por pequeños conductos y canales. Cada ventrículo contiene una estructura por dentro, que se denomina plexo coroideo y cuya función principal es la producción del Líquido Cefalorraquídeo. (*Adler-Webb, 2016*)

e. Epilepsia

Es con frecuencia que los individuos portadores del Síndrome padecen como enfermedad asociada la Epilepsia, la cual se trata de un trastorno neurológico del sistema nervioso central en el que la actividad cerebral normal se altera, generando una actividad excesiva de un grupo de neuronas.

Se realizó un estudio que arrojó como resultado que el 73% de los casos que se tomaron como referencia, es decir, la cohorte, presentó convulsiones o un electroencefalograma anormal; el mismo demostró que la edad de inicio de las crisis ocurrió en la mayoría de la pacientes en un promedio de 14,5 meses. Los tipos de crisis más frecuentes fueron crisis focales y crisis de ausencia atípicas. En todos los pacientes, la primera crisis fue una crisis focal, frecuentemente desencadenada por fiebre. No se considera que haya un tipo específico de crisis característico del MWS. Luego de la recabación de datos, se llegó a la conclusión de que las crisis focales y las de ausencia atípicas fueron los tipos predominantes en el MWS, con crisis focales como primer evento en todos los pacientes. (*Cordelli et al, 2012*)

Según la clasificación brindada por la “Liga internacional contra la epilepsia”

El inicio de una crisis puede ser indetectable o no estar claro, en cuyo caso la crisis se denomina de inicio desconocido. Las palabras “focal” y “generalizada” al principio del nombre de la crisis significa el inicio focal o generalizado de la misma, lo cual puede implicar su inicio afectando diferentes áreas del cerebro.

La ILAE (International League Against Epilepsy), definió a la crisis focal como “originada en redes limitadas a un hemisferio. Estas redes pueden estar localizadas discretamente o tener una distribución más amplia. Las crisis focales pueden originarse en estructuras subcorticales”. Por otra parte, las crisis generalizadas fueron definidas como “originadas en algún punto, y rápidamente involucran redes

distribuidas bilateralmente”. Pero cabe destacar que clasificar una crisis como aparente de inicio generalizado no descarta un inicio focal no documentado, debido a las limitaciones de los métodos clínicos actuales. *(Fisher et al, 2017)*

La conciencia no es un clasificador para las crisis de inicio generalizado, porque la gran mayoría de las crisis generalizadas se presentan con la conciencia alterada o pérdida total de la misma, es decir, con crisis de ausencia. Definen a las crisis de ausencia atípicas debido a que son más largas, tanto el inicio como el final se dan de manera más progresiva, y puede presentar movimientos de mayor búsqueda como caída de la cabeza. *(Fisher et al, 2017)*

En palabras de la “Liga Internacional contra la Epilepsia” una crisis es la aparición transitoria de signos y / o síntomas debido a una actividad neuronal excesiva o sincrónica en el cerebro.

Inicialmente, en el SMW, las convulsiones suelen aparecer en el segundo año de vida, pero se han demostrado casos donde las mismas comenzaron en el periodo neonatal. O incluso al final de la niñez. Se demostraron algunos casos en los que las convulsiones fueron resistentes a los tratamientos en la infancia pero luego se tornaron fácilmente manejables en la adolescencia y adultez. *(Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)*

f. Anomalías Cardíacas

Es con frecuencia que el Síndrome de Mowat-Wilson presenta defectos cardíacos como patología asociada, aunque no son todos los casos, un estudio realizado arrojó que al menos el 52 % del cohorte estudiado presentaba una anomalía cardíaca. El amplio espectro de defectos cardíacos observados incluye conducto arterioso persistente, estenosis pulmonar y comunicación interventricular, que son los más comunes, comunicación interauricular, cabestrillo de la arteria pulmonar, atresia pulmonar, estenosis de la arteria pulmonar periférica, arteria pulmonar faltante, aórtica, válvula aórtica bicúspide, arco aórtico interrumpido y estenosis de la válvula aórtica, también pueden estar presentes. Los defectos cardíacos estructurales son variables, pero parecen afectar con frecuencia a las arterias y/o válvulas pulmonares. En 2007, Dastot-Le Moal sugirió que el cabestrillo de la arteria pulmonar con o sin estenosis traqueal puede ser una asociación particular

de MWS y debería incitar al médico a considerar este diagnóstico. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

g. Anomalías oculares

El síndrome presenta cómo patología asociada el estrabismo, el cual está presente en la mayoría de los casos, pero también puede presentar en menor medida astigmatismo y miopía. Por lo tanto es de importancia realizar una evaluación oftalmológica en individuos con diagnóstico de SMW. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

h. Anomalías Auditivas

Si bien no hay evidencia de que el Síndrome curse con problemáticas de la audición, han sido reportados casos de niños portadores del Síndrome de Mowat-Wilson con otitis media a repetición o crónica, lo cual puede causar una pérdida auditiva conductiva. Por lo tanto es esencial realizar los estudios pertinentes y mantenerse alerta con la sintomatología manifestada en este aspecto, ya que, al presentar altas probabilidades de que el niño no adquiera lenguaje oral, ese no será un medio de alerta con respecto a la pérdida auditiva. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

i. Anomalías bucales

El apiñamiento dental es una característica que presentan los individuos que padecen el Síndrome de Mowat-Wilson, además también puede haber casos en los que los dientes se encuentren mal posicionados.

Es a menudo que los individuos presentan un paladar ojival, secundariamente a la hipotonía del tono muscular de base, que afecta de igual manera a la lengua, no permitiendo que la misma ocupe su lugar pertinente en contacto con las rugas palatinas, ayudando al desarrollo del mismo. Además, debido a la hipotonía, en muchos casos, es posible que el niño presente problemáticas para programar los engramas motores que participan en la articulación de los sonidos; asimismo

también pueden aparecer disfunciones masticatorias, dificultando la alimentación, debido a que los músculos faciales que participan en dichas funciones, se encuentran hipotónicos. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

j. Anomalías del sueño

Se ha realizado un estudio sobre las anomalías del sueño en el Síndrome de Mowat-Wilson, el cual ha demostrado que la perturbación del sueño puede generar problemas en el comportamiento, debido a la falta del mismo. El estudio además ha arrojado datos sobre cómo las perturbaciones en el sueño pueden estar relacionadas a otras condiciones médicas asociadas al síndrome; como por ejemplo, problemas de constipación (el SMW trae aparejado en muchos casos la enfermedad de Hirschsprung), otitis media recurrente y epilepsia. En muchos casos las anomalías en el sueño pueden ser causadas debido a la medicación antiepiléptica. Debido a éste estudio se ha arribado a la conclusión de que es importante incluir screening y tratamiento de las perturbaciones del sueño en el Síndrome de Mowat- Wilson. (Evans, et al. 2016)

Las anomalías del sueño más comunes que fueron descubiertas gracias a la investigación fueron:

- Trastornos de inicio y mantenimiento del sueño.
- Trastornos de la respiración durante el sueño.
- Trastornos del despertar.
- Trastornos de la transición sueño-vigilia.
- Trastornos de somnolencia diurna excesiva.
- Hiperhidrosis del sueño.⁶

Los trastornos de transición sueño-vigilia, los despertares tempranos en la mañana y despertares nocturnos frecuentes, fueron las anomalías mayormente descritas en las entrevistas, lo que podría reflejar dificultades para mantener el sueño y ser un síntoma de insomnio o trastornos del ritmo circadiano. La tendencia de los cuidadores y/o familiares a reportar problemas relacionados con

⁶ La hiperhidrosis del sueño es una sudoración excesiva que ocurre durante el sueño.

los patrones de sueño o la cantidad de sueño podría deberse a que estos problemas son más notorios o relevantes para ellos, ya que interrumpen la dinámica familiar. (Evans, et al. 2016)

k. Sistema genitourinario

Otra patología asociada que puede traer aparejada el Síndrome de Mowat-Wilson son las anomalías en el sistema genitourinario. En un estudio realizado se demostraron anomalías urogenitales/renales en el 51% de los pacientes del cohorte. Presentando mayor prevalencia en hombres, ya que, el 52% de los pacientes hombres presentaron hipospadias, por ejemplo. Algunas de las malformaciones que pueden hacerse presente son, criptorquidia, la cual se define como el no descenso de los testículos; escroto bífido y palmeado. Sólo una mujer con MWS presentó anomalías genitales, que consistía en un tabique vaginal. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

Diagnóstico

a. Métodos Diagnósticos

A la hora de arribar a un diagnóstico es importante prestar atención a una serie de manifestaciones clínicas que están presentes en casi todos los casos de afectados por este síndrome; tales como, enfermedad de Hirschsprung, problemas de corazón o agenesia de cuerpo calloso; además es de primordial importancia el fenotipo facial, el cual suele ser distintivo de este síndrome y el cual será nuestra primera pista a la hora de diagnosticarlo. De igual manera es de vital importancia la aparición de convulsiones, retraso motor y el retraso en el desarrollo del lenguaje hablado.

Para llegar al diagnóstico clínico, es de fundamental importancia que el sujeto se someta a una análisis molecular del gen ZEB2, el cual es un análisis genético que sirve para excluir grandes deleciones o traslocaciones de dicho gen, ya que el mismo codifica proteína que se ubica en tejido nervioso y además en tejidos que no derivan de la cresta neural. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

b. Diagnóstico Diferencial

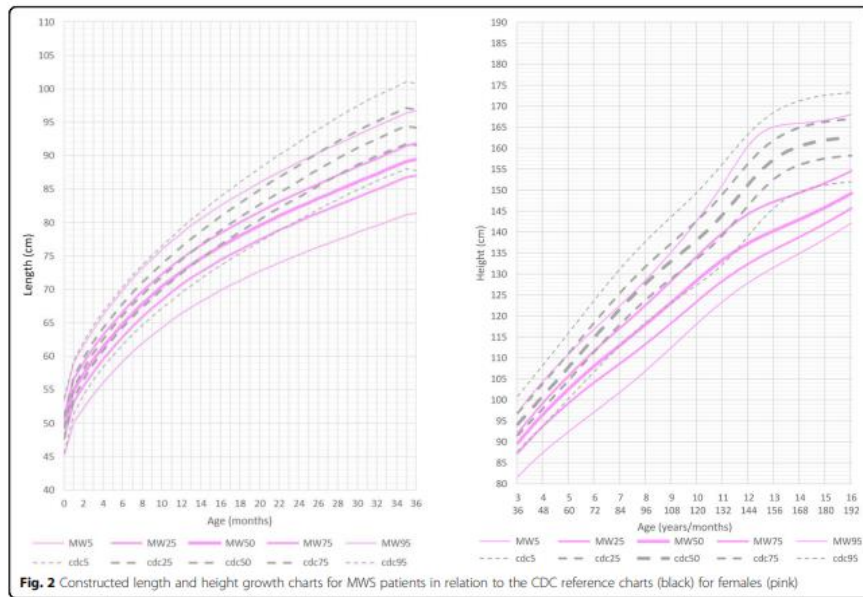
La importancia del diagnóstico diferencial recae sobre la premisa de que algunas de las manifestaciones clínicas que son características al Síndrome de Mowat-Wilson, pueden guiarnos a pensar sobre otros síndromes genéticos de baja prevalencia; por ejemplo, la enfermedad de Hirschsprung, epilepsia y el retraso mental podrían inicialmente sugerir el “Síndrome de Goldberg-Schpritzen”, pero la mayor diferencia es el fenotipo facial; por lo tanto es de fundamental importancia conocer las características fenotípicas del Síndrome de Mowat-Wilson, para que nos ayude en la diferenciación de los distintos síndromes, debido a la particularidad tan distintiva que presenta; además del primordial valor que tiene el análisis mutacional del gen ZEB2 que nos ayudará a confirmar o refutar el diagnóstico presuntivo. *(Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)*

Tabla de Crecimiento MWS:

En términos de peso y medidas los recién nacidos portaban con las mismas medidas que el resto de los recién nacidos no afectados por el SMW, pero la circunferencia cefálica se determinó un poco menor. También se determinó que alrededor de los 7 años, en varones y 11 años, en mujeres, los sujetos portadores de MWS eran menores en altura y peso que el común denominador de los niños no afectados por la patología. Algunos individuos presentan microcefalia al nacimiento y en algunos se desarrolló gradualmente durante la infancia una menor circunferencia de la cabeza.

Las tablas de crecimiento son de importancia para poder monitorear el crecimiento y observar desviaciones de los patrones esperables a cierta edad. Ayudan a que los médicos clínicos, pediatras y neurólogos puedan acompañar y aconsejar a padres preocupados por el crecimiento de sus hijos. Debido a que el SMW fue descubierto en 1998 y es una enfermedad relativamente nueva no hay mayor información en términos de crecimiento que hasta la adolescencia. *(Ivanoski, 2020)*⁷

⁷ Ejemplo de Tabla de Crecimiento, SMW. *(Ivanoski, 2020)*



Tratamiento

Con respecto al tratamiento, no existe uno específico del Síndrome de Mowat-Wilson como tal, sino que se deben tratar las manifestaciones clínicas de manera aislada, debido a que la mayoría de las mismas son defectos neurales que resultan de la mutación del gen ZEB2 que ocurre durante los primeros momentos del desarrollo embrionario. Un claro ejemplo, es la posibilidad de realizar cirugía sobre el sujeto en el caso de portar la enfermedad de Hirschsprung, durante los primeros días o meses de vida; lo mismo en el caso de que se encuentre presente alguna anomalía cardíaca. Igualmente en casos de manifestaciones de la visión, audición y retraso en el desarrollo. Por lo tanto es importante la intervención temprana y el acompañamiento de profesionales de la salud, tales como neurólogo, pediatra, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional y kinesiólogo, entre otros, desde los primeros momentos de vida. (Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)

Pronóstico

El pronóstico de los pacientes portadores del Síndrome de Mowat-Wilson es muy variado, debido a la diversidad de manifestaciones clínicas que puede tener asociado, pero en la gran mayoría de los casos, es posible llegar a la edad adulta con el constante apoyo de alguien para la realización de las tareas cotidianas como la higiene o la alimentación. Otro factor de fundamental importancia a tener en cuenta, con respecto al pronóstico, tiene que ver con el entorno del sujeto portador el síndrome, por ejemplo, el acceso a intervenciones terapéuticas, los medios económicos y culturales, el acompañamiento de la familia, el acceso al conocimiento y a la información pertinente, e incluso la aparición de comorbilidades.

Terapia Fonoaudiológica

En términos de rehabilitación fonoaudiológica, es muy difícil encontrar antecedentes, debido a la baja prevalencia del Síndrome (en Argentina, por ejemplo hay solamente 9 casos diagnosticados, en palabras de la madre de la paciente E.A), pero es importante recalcar la función que cumple el terapeuta fonoaudiológico en dicho Síndrome. Dentro de las funciones sobre las que la fonoaudiología puede intervenir, el Síndrome de Mowat- Wilson presenta afectación en las habilidades auditivas, en las praxias complejas del comer y en el lenguaje y la comunicación como sistema funcional. Por lo tanto es importante que el profesional intervenga de la mejor manera posible en éstas áreas para intentar recuperar, o estimular la funcionalidad que se presenta con retraso.

1. Lenguaje

El discurso se encuentra generalmente limitado a unas pocas palabras, las cuales pueden llegar a aparecer entre los 5 y 6 años, sin embargo, algunos pacientes puede que jamás logren adquirir el mismo. No obstante, existen reportes de familias con individuos portadores del Síndrome, o publicaciones, que recalcan que muchos de éstos pacientes tienen un lenguaje receptivo mucho más amplio y vasto, logrando la comunicación de manera exitosa, mediante el uso de métodos alternativos, como el lenguaje de señas, o los sistemas aumentativos o alternativos. (*Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007*)

El gen *Zeb2*, el cual es responsable del Síndrome de Mowat Wilson, es un regulador esencial del desarrollo del sistema nervioso, dirigiendo la formación del SNC (sistema nervioso central), SNP (sistema nervioso periférico) y SNE (sistema nervioso entérico). Hasta la fecha, se ha demostrado que controla la generación del neocórtex, hipocampo, cuerpo calloso y médula espinal, así como de las poblaciones del sistema nervioso autónomo y entérico. (*Hegarty et al. 2015*)

Como se ha descrito anteriormente, las anomalías cerebrales son una de las manifestaciones clínicas del SMW, afectando estructuras clave como el cuerpo calloso y el hipocampo. Estas estructuras cumplen funciones fundamentales:

- El cuerpo calloso facilita la comunicación interhemisférica, transmitiendo información entre los hemisferios cerebrales.
- El hipocampo desempeña un papel esencial en la memoria y el aprendizaje, funciones necesarias para el desarrollo del lenguaje.

Debido a la falta de mayor información con respecto al lenguaje en el síndrome, se puede inferir que las dificultades en el lenguaje en el SMW son consecuencia del neurodesarrollo alterado, derivado de la mutación en el gen *ZEB2*, lo que impacta tanto la conectividad neural como los procesos cognitivos implicados en el aprendizaje del lenguaje.

1. Audición

Es de fundamental importancia, realizar los estudios audiológicos pertinentes para evaluar la audición del paciente, ya que algunos casos traen aparejadas pérdidas auditivas, las cuales pueden encontrarse relacionadas con otitis media a repetición. Se debe tener en cuenta la edad del individuo, la falta de lenguaje oral que puede presentar, y el posible déficit cognitivo que pueden padecer, por lo tanto, es importante buscar alternativas para estudiar la audición, como por ejemplo, mediante las pruebas objetivas, que son aquellas que no necesitan la participación directa del sujeto examinado. Otra forma de evaluación puede ser mediante las pruebas lúdicas, utilizando elementos que hagan sonidos y luces, o movimientos, generando un refuerzo sonido-visual; mediante esta metodología de evaluación logramos observar su reacción ante los estímulos que se le van presentando, mientras va disminuyendo la intensidad del mismo, hasta que el niño deje de responder, porque deja de escuchar, de esa manera se busca el umbral y llegamos al perfil

audiométrico. Otro ejemplo puede ser mediante la utilización de instrumentos musicales y observando su reacción, si logra seguir el estímulo con la mirada, si reacciona ante el mismo, etc. La evaluación de la audición se puede dividir en métodos objetivos y métodos subjetivos, dependiendo de si requieren o no la colaboración del paciente.

Métodos Objetivos: Son aquellos que no requieren una respuesta consciente del paciente, motivo por el cual son ideales para bebés, niños pequeños o personas con dificultades para responder. Algunos ejemplos son:

Otoemisiones acústicas (OEA): Evalúan la función de las células ciliadas externas en la cóclea. Se utilizan en tamizajes neonatales y pueden detectar pérdidas auditivas cocleares.

Potenciales Evocados Auditivos (PEA): Registran la actividad eléctrica del nervio auditivo y el tronco encefálico y su respuesta en relación a un estímulo sonoro. Son útiles para evaluar la vía auditiva y detectar hipoacusias neurosensoriales o retrococleares.

Timpanometría e Impedanciometría: Analizan el estado del oído medio (funcionamiento del tímpano y la cadena osicular de huesecillos) mediante la medición de la resistencia al paso del sonido.

Métodos Subjetivos: Requieren la colaboración activa del paciente, por lo que su precisión depende de la atención y la comprensión del mismo. Se utilizan mayormente con niños mayores y adultos.

Audiometría Tonal: Evalúa el umbral auditivo en diferentes frecuencias, determinando el tipo y grado de pérdida auditiva. Puede ser aérea (con auriculares) u ósea (con vibrador óseo).

Logaudiometria: Mide la capacidad de discriminación del lenguaje hablado a diferentes intensidades. Es útil para evaluar la inteligibilidad del habla en personas con hipoacusia.

Pruebas Lúdicas (Juego Audiométrico): Se usan en niños pequeños, donde se les enseña a responder a estímulos sonoros mediante un juego, o mediante la asociación sonido-estímulo.

2. Comunicación.

Con respecto a la intervención fonoaudiológica en comunicación, es importante tener en cuenta que los niños portadores del Síndrome de Mowat-Wilson quizás nunca adquieran el lenguaje oral, por lo tanto es necesario ayudar al desarrollo de la comunicación de la mejor manera posible, brindando pautas y herramientas para que el individuo aprenda a comunicar sus necesidades de la manera más óptima posible, y ayudar a la familia a adaptarse a sea cual sea el medio de comunicación seleccionado, por lo tanto cobran gran importancia los SAACs. El rol del fonoaudiólogo es el de introducir a las familias a los Sistemas Aumentativos y Alternativos de la Comunicación, y ayudarlos a elegir el que parezca más adecuado a las necesidades del niño y a sus posibilidades económicas.

El profesional fonoaudiólogo debe intervenir en el desarrollo de los precursores lingüísticos, ya que, como señala Singleton (2014) *“Los niños con Síndrome de Mowat-Wilson entienden mucho más de lo que pueden comunicar.”*, por lo tanto es importante ayudar al desarrollo de las habilidades lingüísticas de la manera más pertinente, mediante juegos de atención conjunta, de toma y espera de turnos, trabajando así también la atención, la motivación y la memoria del niño. (Singleton, 2017)

Una forma de intervención es mediante el apoyo de la comprensión con pictogramas, de esa manera logramos la asociación de una palabra con una acción u objeto, y a partir de eso podemos utilizarlos como un medio de comunicación y de intercambio con el medio; luego se puede hacer la asociación del pictograma con el objeto concreto.

Se puede trabajar, además, sirviéndose de la comunicación bimodal, logrando la asociación de una palabra con un gesto que la reproduzca, como un medio de comunicación e interacción con el medio.

La lengua de señas también puede ser una herramienta de la cual servirse, ya que permite establecer una comunicación más clara y efectiva. A través del uso de señas, se refuerza la comprensión del significado de las palabras.

Por último, otra alternativa de trabajo que puede ser considerada es la técnica PROMPT (Prompts for Restructuring Oral Muscular Phonetic Targets), el cual es un enfoque terapéutico usado para mejorar la producción del habla en personas con trastornos motores, fonológicos o del desarrollo del lenguaje. Se fundamenta en el uso de señales táctiles y kinestésicas aplicadas en la cara y la boca del paciente para guiar la producción de sonidos y palabras.

Es fundamental que estas herramientas se utilicen en un contexto funcional y significativo para el niño, y su familia, promoviendo su uso en actividades cotidianas y en situaciones de interacción real. De esta manera, se fomenta la comprensión del lenguaje y la autonomía comunicativa.

La intervención temprana, un enfoque terapéutico adecuado y el apoyo familiar son fundamentales para favorecer el desarrollo de habilidades comunicativas, dependiendo de las características individuales de cada niño.

3. Alimentación

Si bien no existen fuentes bibliográficas que den cuenta sobre la alimentación, como tal, se infiere que es muy posible que los niños portadores del Síndrome de Mowat-Wilson posean un tono muscular de base hipotónico, lo cual puede dificultar los movimientos de la musculatura masticatoria, generando problemas en todas las fases de la alimentación, incluso desde el nacimiento se puede ver afectada la función de amamantamiento. Otro factor que afecta el funcionamiento alimenticio, podrían ser las piezas dentales que suelen presentarse apiñadas. Por lo tanto es importante que el profesional realice las evaluaciones pertinentes para observar el estado de la musculatura, en base a la observación y palpación, por ejemplo, y de esa forma poder crear un plan terapéutico para la recomposición de esa funcionalidad que aparece con cierto retraso. Otras formas de intervención que tiene la fonoaudiología en la alimentación es mediante la funcionalidad alimentaria propiamente dicha, trabajando con diferentes utensilios, ofreciendo diferentes sabores, texturas y tamaños al niño, observando si puede tomar la comida con sus manos, si logran tomar los cubiertos, o si necesita ayuda de sus padres o cuidadores.

Una parte fundamental de la intervención es formar un vínculo con la familia y ayudarlos mediante pautas o consejos, para que el momento de la alimentación sea lo más ameno posible, no solo para el sujeto sino para su cuidador. Logrando así que sea un momento de placer y dónde se forme la diada cuidador- niño, que tendrá primordial importancia en la formación de los sistemas funcionales consiguientes, como ser la comunicación.

Los niños con síndromes genéticos suelen presentar problemas de alimentación y disfunción en la deglución debido a la compleja interacción entre factores anatómicos, médicos, fisiológicos y

conductuales. Los problemas de alimentación asociados con trastornos genéticos pueden hacer que la alimentación sea una experiencia desagradable, negativa o incluso dolorosa, debido a episodios de atragantamiento, tos, náuseas, fatiga o vómitos. Los trastornos en la coordinación neuromotora, como por ejemplo la hipotonía, pobre control lingual y postura de boca abierta, suelen interferir con la adquisición de habilidades oromotoras efectivas y provocar dificultades en la alimentación. (*Developmental Disabilities Research Reviews, 2008*)

Con respecto a la deglución, la misma presenta 5 etapas.

La etapa anticipatoria, la cual tiene que ver con la anticipación ante la comida, las características del alimento y el contexto en el que ocurre la alimentación como tal.

La etapa preparatoria, la cual tiene control volitivo, y en esta entran en juego las estructuras estomatognáticas del niño, que pueden estar afectadas o no y la consistencia y tamaño del alimento. Si el tono de base del niño se encuentra afectado por hipotonía es muy probable que la producción del bolo alimenticio se vea afectada, ya que se requiere de energía neuromuscular para la activación de las estructuras que participan.

La etapa oral, es el momento en el cual se propulsa el bolo desde la cavidad oral hacia el istmo de las fauces, mediante la verticalización de la lengua la cual se ubica en un plano inclinado. Esta etapa se puede ver afectada debido a la falta de fuerza en la lengua.

La etapa faríngea, tiene control reflejo, ya que debe aparecer el reflejo deglutorio, para que el bolo pase del istmo de las fauces hasta el esfínter esofágico. La caracterización de ésta etapa se debe a la generación refleja de una serie de eventos cuya función se centra en la protección de la vía aérea. Se debe generar el cierre velo faríngeo para prevenir la entrada de alimento o líquido en las fosas nasales, además el cierre de la epiglotis para proteger las vías aéreas inferiores, por lo tanto ésta etapa requiere de idoneidad de las estructuras participantes.

Y por último la etapa esofágica, la cual tiene como propósito el traslado del bolo alimenticio hasta el estómago, en el esófago mediante la realización de movimientos peristálticos por parte del mismo. (*Chuhuaicura et al. 2018*)

4. Habla y voz.

Estas funciones, que son parte de la intervención fonoaudiológica, fueron agrupadas bajo un mismo subtítulo debido a la falta de información existente respecto al tema.

Con respecto al habla, lo que podemos inferir, en base a lo estudiado y conocido con respecto al síndrome, es que, en el caso de que el niño logre acceder a algunas palabras del lenguaje oral, es probable que se vean afectadas las estructuras articulatorias presentando problemáticas en los puntos y modos articulatorios, en consecuencia a la hipotonía del tono de base que suelen presentar. Con respecto a la voz, podemos concluir que las cualidades y modalidades de la voz se puedan ver afectadas por el mismo motivo: la hipotonía del tono de base, generando que las cuerdas vocales se encuentren afectadas; podemos observar las cualidades y modalidades en el grito, el llanto y las emisiones aisladas.

Es importante evaluar y describir los casos de niños con trastornos orofaciales, ya que puede ser relevante en el diagnóstico diferencial de los trastornos del habla. La disfunción orofacial puede llevar a dificultades en la alimentación, pérdida de saliva, reducción de la limpieza oral, disminución de la expresión facial, desviaciones en la producción del habla, la voz y la resonancia, y maloclusiones. (*Mogren, 2021*)

Se puede deducir, a partir de lo expuesto anteriormente, que aspectos como la voz y el habla no constituyen prioridades de estudio en el síndrome de Mowat-Wilson, debido a la posibilidad de que los sujetos nunca lleguen a adquirir el lenguaje oral. Esto hace que dichos aspectos queden relegados a un segundo plano, a pesar de ser fundamentales para la fonoaudiología

En conclusión podemos decir que: la masticación, succión, deglución, control de saliva, respiración, función sensorial, expresión facial y habla y voz son todas funciones orofaciales vitales. Cuando la función motora oral (fuerza, tono, movilidad, planificación motora, coordinación de los músculos) y/o la función sensorial intraoral y extraoral (retroalimentación táctil y propioceptiva) se ven afectadas de manera negativa, por alguna razón, como por ejemplo la hipotonía, esto afectará funciones como la masticación, deglución, el movimiento de los órganos intervinientes para el habla, etc. La disfunción orofacial es común en los síndromes y enfermedades raras, donde la mitad de los niños tiene problemas con el habla, la alimentación y el control de la saliva. (*Mogren, 2021*)

Problematización

Debido a la vasta serie de manifestaciones clínicas que presenta el Síndrome de Mowat-Wilson, individualizada a cada caso particular y las diferentes áreas de abordaje que requiere, ¿En qué consistió la intervención temprana fonoaudiológica, en las diferentes áreas funcionales afectadas por el Síndrome de Mowat-Wilson, y cuál fue la evolución del desarrollo presentado en una niña de 2 años y 11 meses, que asistió a un centro de neurorehabilitación, durante el periodo de mayo 2022-junio 2024, en la ciudad de Rafaela, Santa fé?

Justificación

El presente estudio de caso se llevará a cabo con la finalidad de estudiar el Síndrome de Mowat-Wilson y la afectación que tiene sobre las diferentes áreas funcionales del sujeto durante su procedimiento de crecimiento y desarrollo; en particular, aquellas afectaciones de interés fonoaudiológico.

La investigación se llevará a cabo describiendo el caso de una niña, diagnosticada a los 2 años y 10 meses de edad, que llegó a terapia fonoaudiológica derivada desde kinesiología al año de edad, por problemática en la alimentación y en la esfera comunicativa.

Este tema resulta interesante debido a la baja prevalencia del Síndrome, la cual es de 1/50.000 y 1/70.000 nacidos vivos. En Argentina, no hay más que 9 casos diagnosticados; dato que se recabó gracias a la familia de A.E, quienes se encuentran en contacto con las demás familias del país que atraviesan por el mismo desafío de llevar a cabo la crianza de un niño o niña con un diagnóstico tan poco prevalente, sobre el cual hay tan poca información y especialización. Es un síndrome que presenta vastas manifestaciones clínicas y particular individualización pertinente a cada caso, con sus propias características que lo representan. Por lo tanto es fundamental el estudiarlo y entenderlo para acompañar a las familias en los diferentes procesos que atraviesan.

Dentro de las manifestaciones clínicas propias del Síndrome, sobre las cuales puede intervenir la fonoaudiología, se encuentra la función alimentaria, que puede estar alterada en todas sus fases, en algunos casos, debido a la hipotonía del tono muscular de base, el apiñamiento de los dientes, y la problemática para la activación de las estructuras estomatognáticas. Problemas de audición, en consecuencia a otitis media a repetición. Afectación en la esfera comunicativa, debido a la tardía aparición del lenguaje o hasta su nula aparición. Alteraciones en la articulación del habla, debido a la disfunción del tono, que puede generar problemas en las estructuras articulatorias, como los labios y la lengua, generando disfunciones en el punto y modo articulatorio. Lo mismo pasa con la voz, puede existir una afección de las cuerdas vocales, debido a la hipotonía del tono, que puede generar que la aducción de las mismas no se dé de manera correcta. Con respecto al lenguaje comprensivo, cómo se ha estipulado anteriormente, estos niños comprenden más de lo que pueden comunicar por lo tanto es primordial brindar herramientas y estrategias para ayudar al desarrollo de este aspecto de la comunicación.

Por lo tanto es primordial que el profesional fonoaudiólogo intervenga lo más tempranamente posible para lograr recobrar las funcionalidades afectadas y de esa forma obtener una mejor calidad de vida no solo para el niño, sino para su familia; acompañando los procesos y dando pautas.

Describir el caso de una niña portadora del Síndrome de Mowat-Wilson aporta al estado del conocimiento actual debido a que en la Escuela de Fonoaudiología, en la Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario, no hay antecedentes de estudio de casos de dicho síndrome, por lo tanto es importante realizar un estudio de caso con el mismo.

Objetivos

- Estudiar los diferentes aspectos de intervención fonoaudiológica aplicables en el caso de una niña de 2 años y 11 meses con Síndrome de Mowat-Wilson.
- Describir el caso de una niña diagnosticada con Síndrome de Mowat-Wilson desde la perspectiva fonoaudiológica.
- Caracterizar las intervenciones fonoaudiológicas realizadas, entre el año y los dos años y once meses de vida de la niña, y cuál fue la evolución del desarrollo de las diferentes áreas afectadas.

Variables o categorías de análisis

Luego del análisis de este caso clínico en particular, y especialmente el abordaje de esta niña, al ser un estudio de casos, surgieron estas cuatro categorías de análisis.

- **Praxias alimentarias complejas:** La praxia es todo acto motor, actividad o acción voluntaria, intencional, organizada y ordenada en tiempo y espacio. Se perfecciona por la interacción entre los estereotipos audio-visuo-motores (gnosias) y el medio externo, que actúan como metabolizantes de los estímulos ambientales y deben equilibrarse en el medio interno (organismo) para alcanzar una homeostasis funcional. (*Moralejo, 2008*). El sistema estomatognático consta de un conjunto de estructuras: huesos; maxilar y mandibular, articulaciones, dientes, músculos y ligamentos, lengua y labios, espacios orgánicos, mucosa, glándulas, vasos y nervios. Todas ellas actúan en conjunto bajo el mando del Sistema Nervioso, para desempeñar las funciones de succión, masticación y deglución. Las praxias alimentarias complejas son aspectos avanzados y elaborados del comportamiento alimentario. Incluyen no solo la capacidad de realizar acciones básicas relacionadas a la alimentación, como masticar y tragar, sino también habilidades motoras complejas necesarias para realizar movimientos coordinados de los músculos faciales y orales. (*Queiroz Marchesan, 2002*)
- **Lenguaje como sistema:** El lenguaje es producto de un aprendizaje fisiológico, un fenómeno complejo y multidimensional, ya que no es solamente un sistema de comunicación, sino también una herramienta fundamental para la construcción de la realidad y la identidad del ser humano. Además es un fenómeno dinámico en constante evolución, influido por factores socioculturales, históricos y psicológicos. (*Azcoaga, 1986*). En palabras de Vigotsky puede definirse como un complejo de sistemas de códigos que designan objetos, características, acciones o relaciones; códigos que tienen la función de codificar, transmitir la información, e introducirla en determinados sistemas y que influye además en la formación del pensamiento abstracto y de la conciencia. (*Vygotsky, 1934*)

- **Desarrollo de la comunicación:** La función primaria del lenguaje es la comunicación, el intercambio social. En ausencia de un sistema de signos lingüísticos u otros, solo es posible el más primitivo y limitado sistema de comunicación, que se manifiesta por medio de movimientos expresivos. La transmisión racional, intencional de la experiencia y el pensamiento a los demás requiere de un sistema mediatizador, y el prototipo de este lenguaje humano nacido de la necesidad de la intercomunicación; se considera en primer lugar que el medio de comunicación es el signo (la palabra o sonido), que a través de sucesos simultáneos un sonido puede asociarse con el contenido de una experiencia y servir entonces para transmitir el mismo contenido a otros seres humanos. *(Vygotski, 1934)*
- **Audición:** La audición puede definirse como un proceso fisiológico que permite al ser vivo recibir y analizar las vibraciones de las moléculas del medio externo, por lo tanto, el sistema auditivo es el órgano sensorial encargado de la transducción de las variaciones de presión generadas por la propagación de ondas sonoras (en primer lugar como vibraciones mecánicas y luego como impulsos bioeléctricos), que el cerebro será capaz de interpretar como sonido. *(Domínguez Plasencia, 2022)*. La audición es una gnosia simple, y es la que permite identificar distintos tipos de sonidos sinusoidales a diferente intensidades y frecuencias con sus armónicos, como las voces, la prosodia, la música, etc. *(Moralejo, 2008)*

Para recopilar información sobre estas variables, se emplearán los registros de sesiones, estudios realizados y sus respectivos resultados, así como también los informes elaborados por la profesional encargada de llevar a cabo el tratamiento.

Participación de sujetos

Para la realización de este estudio de caso, se tomó el caso de la paciente A.E, debido a la rareza de su diagnóstico; Síndrome de Mowat-Wilson, el cual es una enfermedad autosómica dominante de muy baja prevalencia, la cual es de 1/50.000 y 1/70.000.

A.E es una niña de 2 años y 11 meses de edad que nació de 34 semanas el 30/05/2021, luego de un embarazo que transcurrió de manera tranquila, a excepción de que la madre estuvo con presión alta y medicamentos antihipertensivos desde los 3 meses del embarazo, hasta el nacimiento de la niña.

A.E nació por cesárea, y pesó 2 kg, midió 42 cm de largo, y su perímetro cefálico fue de 31,5, el APGAR fue de 8 puntos. Debido a su prematurez la niña requirió de incubadora durante 46 días. A los ocho días de vida presentó NEC (enterocolitis necrosante⁸), que apareció en consecuencia a una bacteria. Realizó alimentación parenteral durante 23 días, alimentándose con leche materna mediante una sonda nasogástrica. En un primer momento no lograban alimentarla mediante amamantamiento porque se dormía instantáneamente, recién a los 35 días se prendió al pecho materno. Tomó leche antirreflujo hasta los 8 meses, debido a que presentaba vómitos.

Empezó a ingerir semisólidos a los 8 meses de edad y con respecto a los utensilios, como cuchara o tenedor, los utiliza sola.

Con respecto a las pautas de desarrollo motor se sentó a los siete meses, gateó al año y a los 18 meses, de edad corregida, apareció la deambulación.

Presentó una única convulsión, que fue considerada como febril, luego el EEG reveló muchas alteraciones en los ritmos cerebrales, por lo tanto fue diagnosticada con epilepsia. Por el momento se encuentra medicada de mañana y tarde por éste motivo.

A los 7 meses comenzó tratamiento con una neuróloga quien sugirió interconsulta con kinesiología, motivo por el cual fue derivada a las demás terapias.

⁸ La enterocolitis necrosante es una enfermedad adquirida que afecta sobre todo a recién nacidos pretérmino, caracterizada por necrosis de la mucosa o, incluso, de capas más profundas del intestino. Es la urgencia digestiva más frecuente en los recién nacidos. Los signos y síntomas son intolerancia alimentaria, letargo, inestabilidad térmica, íleo, distensión, vómitos biliosos, apnea y, a veces, signos de sepsis. (Alene T, Feleke MG, Yeshambel A, et al: 2021)

Con respecto a la audición, se le realizaron al nacer los chequeos correspondientes a la ley de screening que rige en nuestro país, la evaluación con OEA arrojó un resultado negativo. Sin embargo, posteriormente fue evaluada a través de un BERA, cuyo resultado fue positivo. En marzo de este año se realizaron los controles pertinentes y su audición se encuentra dentro de los esperado.

En relación a otros antecedentes médicos, la niña posee un soplo en el corazón.

El estudio genético necesario para llegar al diagnóstico de Síndrome de Mowat-Wilson, se realizó en febrero del año 2024, siendo tal un estudio de Exoma Completo y Genoma Mitocondrial; el resultado del mismo arribó en abril del año 2024.

Su familia está compuesta por su mamá y su papá, ya que A.E no tiene hermanos. Su madre es asistente escolar y su padre es empleado de comercio. Los abuelos maternos de A.E siempre estuvieron involucrados, acompañando a la familia a las terapias y cuidando a la niña en base a la necesidad de los padres. A comienzos de este año, la familia se mudó de una pequeña localidad a la ciudad de Rafaela. El motivo de la mudanza fue, una convulsión febril presentada por A.E, lo cual generó malestar en los padres y el sentimiento de desamparo, por lo tanto decidieron acercarse a los profesionales de la salud que llevan el caso de la niña.

Con respecto al impacto que tiene en la familia el síndrome portado por la niña, podríamos decir que son una familia que se ocupa de todas las problemáticas y que siempre se encuentra atenta y predispuesta a recibir ayuda e información y que se encargan de que la niña tengan la mejor calidad de vida posible. Los padres de E.A le dan la autonomía necesaria para que la niña explore y conozca el mundo a su manera, ya que es una niña muy activa y con muchas ganas de conocer el mundo que la rodea, además son una familia que se encuentra siempre predispuesta a las intervenciones de la fonoaudióloga y que lleva adelante con interés y disposición lo sugerido por la misma. Lo que refieren los padres es que el itinerario de sueño de la niña suele ser un problema y que suele alterar la dinámica familiar.

E.A inició el jardín durante el año 2023 y no logró adaptarse, debiendo dejarlo y luego retomó en otro jardín en el año 2024, con éxito hasta el momento. La niña no se encuentra incluida en ningún plan de inclusión, ya que, es una niña de buen comportamiento que no presenta una problemática

para el grupo del jardín y además se procura que esté inserta en un contexto de socialización y contacto con los demás niños, y en opinión de la fonoaudióloga una A.T, por ejemplo, generaría que se vea afectado este proceso porque la niña presentaría demasiado apego a su acompañante. A. E asiste al centro de Neurorehabilitación desde antes del año de edad; el motivo por el cual llega al centro es por consulta con kinesiología, y luego al año es derivada a fonoaudiología. Además en el centro realiza terapia ocupacional.

Según consta en los informes profesionales las sesiones de fonoaudiología comenzaron en Mayo del año 2022, mediante una derivación de Kinesiología, con la intención de evaluar alimentación, comunicación y lenguaje. Se trabajó inicialmente con un tratamiento oral motor, para ayudar al desarrollo del uso apropiado de los sistemas orales en la niña, enfatizando el desarrollo de la alerta sensorial, percepción y discriminación en la boca como pre requisitos para el desarrollo de las destrezas alimentarias. Se trabajó en conjunto con kinesiología y se realizó una sesión semanal. En la actualidad, se realizan dos sesiones semanales con el objetivo de estimular los precursores lingüísticos y el acompañamiento a los padres en las actividades de la vida cotidiana como vehículo en la adquisición del lenguaje.

El tratamiento kinésico comenzó antes de que la niña cumpliera el año, en el año 2022, debido a comportamientos motores atípicos, retraso en el desarrollo motor, presencia de hipotonía, marcha atáxica y alteraciones en el equilibrio y coordinación, además sus procesos cognitivos, como aquellos que se encuentran involucrados en la planificación de un acto motor, tal como la atención, la motivación y memoria, se encontraban disminuidos debido a su edad corregida. Las sesiones se pautaron para una vez a la semana. Actualmente su marcha es más estable y coordinada, con disminución de la base de sustentación, la problemática de la planificación de los procesos cognitivos para la planificación y ejecución de los actos motores persiste, por lo tanto la niña sigue asistiendo a kinesiología una vez a la semana.

Las sesiones en Terapia Ocupacional comenzaron en el año 2022 debido a una derivación de Neurología, con la finalidad de trabajar la motricidad fina, el juego, las actividades de la vida cotidiana, fuerza y destreza en miembro superior y escápula, trabajar las habilidades manuales y todo el nivel sensorceptivo de la niña que se encontraba disminuido, además acompañar y guiar a los padres en las actividades de la vida cotidiana. Se pautaron sesiones semanales de una hora.

Actualmente la niña utiliza sus manos para la prensión de objetos, con habilidad para los juegos de encastrados, de búsqueda y emparejamiento de pares.

Todas las terapias se abordan con una temática de juego teniendo en cuenta los intereses y motivaciones de la niña. E.A aún no presenta juego simbólico, más que unos pequeños esbozos, como por ejemplo, de bañar al bebé o darle de comer, pero que no puede ser sostenido en el tiempo. Es una niña que puede realizar sin problemas juegos de encastrados, de enhebrado, y que con ayuda logra realizar una lotería ya que no tiene problemas en la toma y espera de turnos aunque a veces se nota su ansiedad mientras debe esperar. Además es una niña que disfruta de canciones y de bailar y que puede imitar las acciones de las mismas. Se trabaja clasificando formas o colores, con lo que no tiene problema y con selección o señalamiento de imágenes a pedido luego de escuchar una palabra, tal como “tomar” , “comer”.

Herramientas metodológicas

El caso de EA se tomó como temática de estudio por considerarse una patología poco frecuente. Se consideró que la intervención fonoaudiológica resulta imprescindible en casos como este.

Debido a la gran intervención fonoaudiológica que requiere, me pareció pertinente su estudio, ya que, es muy limitado el conocimiento que hay sobre el mismo y resultaba un desafío estudiarlo. En la medida que avanzaba el año, y avanzaban las terapias; a la par avanzaban mis conocimientos sobre el Síndrome y, a su vez, el desarrollo de la niña, puedo decir con tal confianza que ni ella ni yo somos la misma persona que inició esta travesía por allá por abril, cuando me decidí a tomar su caso como tema de estudio.

En palabras de Robert E. Stake

“De un estudio de casos se espera que abarque la complejidad de un caso particular. Una hoja determinada, incluso un solo palillo, tienen una complejidad única -pero difícilmente nos preocuparán lo suficiente para que los convirtamos en objeto de estudio. Estudiamos un caso cuando tiene un interés muy especial en sí mismo. Buscamos el detalle de la interacción con sus contextos. El estudio de casos es el estudio de la particularidad y de la complejidad de un caso singular, para llegar a comprender su actividad en circunstancias importantes”

Se comprende la importancia de estudiar el caso en diferentes aspectos funcionales, y contextos de intervención, debido al impacto que tiene el síndrome en el desarrollo de la comunicación, el lenguaje, la audición y la alimentación; los cuales son aspectos de gran interés para la práctica fonoaudiológica. Además el síndrome afecta otras áreas funcionales en el desarrollo integral de la niña, como su motricidad gruesa y fina, o aspectos sensorio-perceptivos, motivo por el cual se la observó en terapias como la kinesiológica y en terapia ocupacional.

Las fuentes de datos para poder sistematizar la información de este caso fueron la historia clínica y otras entrevistas realizadas, los informes de diferentes profesionales, estudios complementarios y observaciones que pude realizar de la niña.

Consideraciones éticas

Para garantizar el cumplimiento de las condiciones éticas en éste estudio, se le solicitó a los padres de la niña que firmaran un consentimiento informado, el cual asegura que la información que se

recoja será confidencial, anónima y no se usará para ningún otro propósito exterior de los de esta investigación. El mismo se encuentra adjuntado en el apartado Anexos, además los datos de la niña y otros actores implicados, así como los de la institución, se mantienen en el anonimato para preservar la identidad de la pequeña.

Análisis del Caso

Para la realización del análisis de datos, realizaré un recorrido sobre la historia clínica de la niña y su paso por el centro de Neurorehabilitación, dando cuenta de los diferentes aspectos abordados y las diferentes terapias que fueron realizadas.

Capítulo I

El arribo al centro de Neurorehabilitación

E.A y sus padres llegan al centro de neurorehabilitación, específicamente a kinesiología, antes del año de vida, mediante una derivación de la neuróloga de la niña, debido al bajo tono muscular que presentaba, además los hitos del desarrollo motor en la niña aparecieron con cierto retraso, en correlación con su edad corregida, debido a que nació a las 34 semanas de embarazo. Según los informes kinesiológicos, la niña presentaba comportamientos motores atípicos, retraso en el desarrollo motor, marcha atáxica y alteraciones en el equilibrio y coordinación; además de los procesos cognitivos necesarios para la planificación motora, tales como la atención, la memoria y la motivación se observaban afectados.

Según los informes presentados por el profesional kinesiólogo, la sedestación apareció a los siete meses de edad, gateó al año y a los dieciocho meses de vida apareció la bipedestación.

“El desarrollo postural sigue, tal como lo investigó y definió A. Szanto, las leyes de la física de los sólidos: un cuerpo se encuentra en equilibrio tanto más estable cuanto mayor es la base de sustentación y más cerca de ella se encuentra su centro de gravedad. El niño, a partir del proceso de maduración neuropsicológica y de las experiencias que realiza, construye sistemas sinérgicos de equilibrio, de estabilidad y dinámica postural cada vez más sofisticados. Eso le permite, de manera particularmente notable durante los dos primeros años de vida, pasar de la horizontalidad a la verticalidad, mientras elabora sus posturas con una disminución progresiva de la base de sustentación y una elevación también progresiva del centro de gravedad.” (Chokler, 2017)

En palabras de Myrtha Chokler, entre los siete y ocho meses el niño debería aprender a sentarse por sí solo; a los nueve o diez meses debería haber accedido a la cuadrupedia o al gateo, y a los once meses ya debería estar desarrollada la bipedestación.

Terapia Kinésica

La terapia kinesiológica se inició de inmediato, para ayudar al progreso de las habilidades motoras de la niña, con sesiones semanales pautadas.

De acuerdo a los informes brindados por el terapeuta, la terapia kinésica en el año 2024, trabajará en pos de mejorar las habilidades motoras de la niña, su equilibrio, su coordinación y la disminución de su base de sustentación, además de ejercicios para mejorar su tono de base, el cual es hipotónico.

Los objetivos para el 2024 serán promover la carga de peso en manos con extensión de codos, proponer actividades lúdicas que favorezcan los mecanismos de rotación de tronco, estabilizar los pasajes posturales desde posturas bajas hacia la verticalidad, promover actividades de trepado que favorezcan la coordinación, fuerza y equilibrio, estimular la atención conjunta como disparador de la motivación para iniciar situaciones motoras propuestas en situaciones terapéuticas, acompañar a la familia con pautas y consejos para generar situaciones motoras en el hogar.

Se trabajará mediante juegos de insertar aros, o encastrar formas geométricas, parada sobre elementos que la obligan a mantener el equilibrio y disminuir la base de sustentación, a distintas alturas y distancias, para que tenga la necesidad de mover su cuerpo en pos de lograr la actividad. Además se trabajan ejercicios mediante la propiocepción de su caja torácica por parte del terapeuta y la vez estirarse a buscar un objeto y luego colocarlo con la mano opuesta.

La niña hoy en día tiene tres años y cinco meses y su desarrollo motor ha presentado una evidente mejora, debido a que ha desarrollado las habilidades de correr, saltar, trepar y además se observa una indudable mejora en su planificación de los actos motores.

Terapia Ocupacional

Además la niña fue derivada a Terapia Ocupacional antes del año de vida de igual manera, con el fin de trabajar fuerza y coordinación en miembros superiores, motricidad fina, habilidades manuales y además la sensopercepción de la niña que se encontraba disminuida; también acompañar y guiar a los padres en actividades de la vida cotidiana. Las sesiones se pautaron para una hora semanal.

De acuerdo a los informes ofrecidos por la terapeuta, en 2024, su motricidad fina se trabajará mediante actividades bilaterales de coordinación ojo-mano y fuerza manual. Con respecto a su motricidad gruesa, se trabajará desde diferentes planos posturales realizando actividades de escápula y descarga de peso. Se ofrecerán actividades propioceptivas y vestibulares con la intención de lograr mayor manejo y seguridad postural. En cuanto a su sistema sensorial se buscará la exploración de texturas húmedas y secas y además diferentes juegos con equipamientos sensoriales, como hamacas, túneles, juegos con pelotas o propiocepción corporal.

En la actualidad la niña presenta buena coordinación mano-ojo, para la toma de objetos y el posicionamiento de los mismos en encastrados u otros lados. Realiza tareas de enhebrado con paciencia y precisión, utilizando o ayudándose con ambas manos. Su motricidad fina presenta avances, ya que, ha logrado incorporar ambas manos en las actividades.

Aún presenta dificultades en la sensopercepción, ya que tareas como amasar o buscar objetos en tupperware con semillas no son de su agrado y por lo general demuestra la necesidad de lavarse las manos luego. Puede realizar tareas de pesca con imanes y traslado de objetos; el encastrado de objetos muy pequeños se le dificulta pero luego de intentarlo varias veces lo logra y no demuestra señales de frustración, además puede agrupar elementos por colores.

Trabajo interdisciplinario

La niña llega al centro a kinesiología mediante una derivación de neurología, y luego es derivada a fonoaudiología y a terapia ocupacional, para de esta manera abordar de manera integral el desarrollo de la misma, trabajando en conjunto, desde las diferentes áreas de especialidad y de esa manera acompañar los desafíos de E.A y a la familia.

Gracias a las observaciones de 8 meses que se me permitieron realizar en el centro de neurorehabilitación, pude estudiar el caso de la niña y empapar me de conocimientos de la forma en la que se trabaja interdisciplinariamente en un caso como el de ella. Las terapias fueron organizadas de tal forma para que la niña asistiera solo dos veces a la semana al centro, en contrarturno con el jardín. Al momento de las reuniones con la señora el equipo entero se hacía presente, planteando objetivos para trabajar, cada uno desde su área de especialidad, pero enfocados en una misma dirección: el desarrollo integral de la niña, la mejora de su calidad de vida y el acompañamiento de la familia. Cada uno de los profesionales ha puesto, y sigue poniendo, sus herramientas y conocimientos en servicio de la niña, quien acude con alegría y entusiasmo a sus terapias, ya que las mismas se planifican en base a sus intereses y posibilidades, para de esa manera lograr que sean lo más amenas posible y un momento de disfrute para la niña. Al mismo tiempo se aseguran de que sean pertinentes a los objetivos planteados y a sus necesidades.

El centro de neurorehabilitación y atención temprana tiene como especialidades fonoaudiología, kinesiología, psicopedagogía, terapia ocupacional, psicología, psicomotricidad y apoyo escolar. El centro tiene el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes, y de las familias, favoreciendo la independencia y una mejor inserción en la comunidad; trabajando de manera interdisciplinaria entre las diferentes especialidades, o mediante la realización de talleres, entre pacientes de edades similares, con diagnósticos similares, y trabajando con terapeutas de diferentes áreas.

Dinámica Familiar

La familia de E.A es una familia muy comprometida con las terapias de la niña. La niña asiste al centro de Neurorehabilitación dos veces por semana; una hora los miércoles y una hora y media los jueves. Por lo general quien acompaña a la niña es la madre, debido a que el padre realiza horario de comercio, pero en casos en que puede asistir, lo hace, a veces también la abuela asiste a las terapias. La familia siempre presenta disposición para ingresar a la sesión en caso de ser necesario y se muestran entusiastas frente a las oportunidades de aprendizaje de nuevas técnicas o conocimientos para aplicar en casa con la niña. Al llegar al centro siempre aprovechan el contacto con los profesionales que llevan el caso de la niña y sus conocimientos para hacer consultas sobre

conductas que van apareciendo en el día a día de la niña, y se presentan receptivos de cualquier información que se les pueda brindar para de esa manera ellos realizar su parte en la cotidianidad de la niña. Además son padres que no dejan pasar las señales de alerta y se dirigen a consultar con la neuróloga o el pediatra de la niña en caso de que la niña presente conductas anormales o signo sintomatología que no le es propia.

Capítulo II

Terapia Fonoaudiológica

Desde kinesiología fue derivada a fonoaudiología, en mayo del año 2022, cuando la niña tenía un año de edad, con la intención de evaluar alimentación complementaria; comunicación y lenguaje.

Al iniciar la terapia la niña presentaba, a nivel oral, leve rechazo al tacto, aumento de tono a nivel de la cintura escapular, pobre exploración de los objetos con su boca y sus manos; seguimiento con su mirada fluctuante, leve conexión con su entorno principalmente con su madre; pobre iniciativa de juego y comunicación.

Al iniciar la terapia se propuso un tratamiento oral motor para ayudar a la niña a desarrollar un uso apropiado de su sistema oral; enfatizando el desarrollo de alerta sensorial, percepción y discriminación en la boca como pre requisitos sensoriales y motores para el desarrollo de las destrezas para la alimentación. Se trabajó en conjunto con neurokinesiología, realizando una sesión semanal de fonoaudiología.

En la estimulación se realizó preparación-activación de los músculos de la mímica, trabajando la sensibilidad de la zona perioral y vestibular. Se sugirió el uso de mordillos para aumentar la propioceptividad y fuerza muscular; coordinación de apertura y cierre mandibular con activación de deglución de saliva, acompañando a su dentición. Se brindaron pautas de estimulación para poner en práctica en el hogar; favoreciendo este proceso.

Se inició tratamiento fonoaudiológico con el objetivo de trabajar en un primer período la alimentación, como medio de comunicación y conexión, regulando los tiempos de espera,

fomentando la selección entre dos opciones, y la iniciativa en la actividad y la comunicación de sus necesidades.

Extracto del informe fonoaudiológico planteado como plan terapéutico para el año 2024. Se acompañará a la niña y su familia mediante una mirada neurolingüística y estimulación orofacial.

La sesión fonoaudiológica se realizará dos veces por semana y se centrará en activar a la niña para lograr una conexión con el medio, brindando momentos de comunicación, a través de juegos corporales y mediados por expresiones faciales y objetos que despierten su interés. Se buscarán círculos de comunicación; a través de juegos de atención conjunta, toma de turnos y tiempo de espera favoreciendo la atención de la niña. El objetivo principal será estimular a los precursores lingüísticos y acompañar a los padres en las actividades de la vida cotidiana como vehículo en la adquisición del lenguaje.

En cuanto a su desarrollo lingüístico, la niña demuestra desarrollo del precursor atención conjunta con aumento de uso de gestos, sonidos y acciones, señalamiento de opciones y tarjetas. La debilidad se centra en la expresión oral de la niña y la ejecución y programación de la acción en uso de objetos frente a las actividades sugeridas. Durante el 2024, se continuará estimulando su lenguaje tanto a nivel expresivo y comprensivo, mediatizado por el juego y el uso de pictogramas. En cuanto al desarrollo de praxias orales; se darán pautas de uso de utensilios y diferentes estrategias; para utilizar el momento de alimentación como medio de comunicación y conexión, regulando los tiempos de espera, fomentando la selección entre dos opciones, y la iniciativa en la actividad en busca de la autoalimentación y la comunicación de sus necesidades. La niña ha demostrado una buena evolución en las praxias orales de alimentación, con inicio de autoalimentación asistida.

La terapia fonoaudiológica durante el 2024, enfatizará el uso de pictogramas, agendas visuales y acompañamiento de pedidos y respuestas de la niña, en los diferentes ámbitos, escolar, familiar, terapéutico, social.

Terapia fonoaudiológica; Enfoques de trabajo.

Enfoque Brondo. Enfoque Bobath. Enfoque Neurolingüístico.

1. Enfoque Brondo.

El Control Neuromotor según Brondo (CNB) es un concepto actual, holístico e integrador basado fundamentalmente en el neurodesarrollo, la biomecánica funcional y en los nuevos conocimientos que aporta la neurofisiología.

El CNB se nutre de diferentes fuentes reuniéndolas en un todo coherente y dinámico, lo que le aporta al terapeuta una metodología de trabajo estructurado y secuencial aplicable a múltiples patologías neurológicas y posturales. El análisis biomecánico de las funciones y la aplicación de recursos técnicos con sólida base neurofisiológica dan a este concepto una gran eficacia en su aplicación.

El núcleo organizador del concepto es el paciente, considerado el eje de nuestro pensamiento, análisis y acción. La familia a modo de escudo protector le aporta la contención afectiva, emocional y la capacidad de interacción. En la construcción del concepto adquiere gran relevancia el método empírico basado en la experiencia, observación y análisis que nos permite alcanzar el conocimiento. (*Brondo, 2022*)

La forma en la que se trabajó con el enfoque Brondo en E.A fue a través de Terapia Orofacial, mediante la activación de las sinergias musculares orales, mediante masajes intra y extraorales, digitales, con cepillo o cuchara y la introducción de diferentes texturas y alimentos para sobrevenir el rechazo táctil que presentaba la niña. Además dando pautas a la familia para que se trabajara a la par en casa y en la terapia. De esta forma se logró el inicio de la alimentación complementaria, ya que al iniciar, la niña solo tomaba mamadera.

2. Enfoque Bobath.

El enfoque Bobath es una terapia de Neurodesarrollo, la cual ayuda al desarrollo del control inhibitorio de los reflejos posturales exaltados para conseguir la normalización o mejora del tono muscular.

El enfoque Bobath desarrolla la reeducación del habla y del lenguaje, a través de tres niveles:

- Reeduación de los trastornos de los órganos de la alimentación: control del funcionamiento de la boca: desensibilización de mejillas, carrillos, labios, lengua. Control de mandíbula, succión, masticación, deglución, babeo.

- Reeduación de los trastornos motóricos del habla.

- Reeduación del vocablo y la semántica.

Empleo de técnicas de facilitación de los esquemas posturales normales del desarrollo motor (reacciones de enderezamiento y equilibrio). Puntos clave del control del movimiento de facilitación: cabeza, cuello, cintura escapular, cintura pelviana, rodillas.

Técnicas de percusión: - tapping - que actúan sobre el tono a través de la propiocepción o la sensibilidad táctil (percusión de presión, fricción, etc.). En boca, por ejemplo, introduciendo alimentos. Para que desaparezcan patrones sensoriomotores anormales es necesaria la repetición frecuente del programa de la terapia individualizada y adecuada a cada caso. (*Bobath, 1950*)

En la paciente E.A el concepto Bobath se trabajó para lograr el desarrollo de esquemas posturales normales y la activación de la cintura escapular, la cual se encontraba hipertónica, para mejorar el tono y la motilidad de la musculatura y de tren superior, logrando de esta manera la autoalimentación y el uso de utensilios.

Se combinaron estrategias de dos conceptos, Brondo y Bobath favoreciendo el desarrollo estomatognático y praxias orales de alimentación.

3. Enfoque Neurolinguístico.

El acceso del niño al lenguaje se da de manera incidental, es decir, que no hay una enseñanza explícita. Es real que el medio ambiente es el que provee la información y la modula de acuerdo al contexto y a la edad del niño, pero esos estímulos se proveen en situaciones contextualizadas y naturales y, en general, los niños de desarrollo típico pueden acceder a esta habilidad sin ningún esfuerzo.

Para desarrollar apropiadamente el lenguaje son necesarias cuatro condiciones básicas.

- a. Buen nivel de audición y de discriminación auditiva.
- b. Adecuados mecanismos de conexión y comunicación con el mundo.
- c. Correcto desempeño en habilidades cognitivas asociadas al lenguaje: atención, sensopercepción, memoria.
- d. Habilidades para coordinar movimientos de la boca, labios, lengua y paladar blando. Indispensables para articular el lenguaje.

El estímulo es nodal para desarrollar lenguaje, pero también lo es la dotación biológica de cada individuo. El estímulo en sí mismo no basta si las condiciones físicas del receptor no son las apropiadas. Por otra parte, también es importante considerar el efecto del ambiente sobre las estructuras nerviosas. Un ejemplo clave lo constituyen las alteraciones de la nutrición infantil: durante los primeros años de vida, estas pueden originar repercusiones negativas y permanente en la vida de un niño. (*Maggio, 2020*)

En la paciente se utilizó un enfoque neurolingüístico de trabajo para ayudar su conexión con el medio, trabajando mediante el uso de juegos de atención conjunta, mediante la toma y espera de turnos, favoreciendo el desarrollo de sus Dispositivos Básicos de Aprendizaje, apelando a su atención, memoria y motivación, como método de trabajo. Generando situaciones de interacción dialógica, en las que la niña participe apelando a todas sus herramientas comunicativas, a pesar de no presentar lenguaje oral.

Para la estimulación del lenguaje se tiene en cuenta la premisa de que la progresión en el neurodesarrollo para el lenguaje es: atención conjunta, uso de simbolismo, función simbólica, lenguaje.

Análisis de las Variables

A continuación se realizará un análisis de las variables presentadas como objeto de estudio en el caso de E.A. comparando el desarrollo de la niña en relación a lo estudiado del Síndrome de Mowat-Wilson, para de esa manera observar el impacto que ha tenido la terapia fonoaudiológica en el desarrollo de la niña a lo largo de los años que hace que asiste.

Variable.	Síndrome de Mowat-Wilson	E.A
Praxias alimentarias complejas.	<p>Es a menudo que los individuos presenten hipotonía del tono muscular de base, que afecta de igual manera a la lengua, no permitiendo que la misma ocupe su lugar pertinente en contacto con las rugas palatinas, generando, en algunos casos un paladar ojival. Además, debido a la hipotonía, en muchos casos, es posible que el niño presente problemáticas para programar los engramas motores que participan en la articulación de los sonidos; asimismo también pueden aparecer disfunciones masticatorias, dificultando la alimentación, debido a que los músculos faciales que participan en dichas funciones, se encuentran hipotónicos. <i>(Cerruti Mainardi- Garavelli, 2007)</i></p>	<p>Debido a la intervención temprana realizada en la niña, quién llegó a consulta fonaudiológica al año de vida, logró sobrevenir los problemas que presentaba a nivel de la musculatura orofacial, la cual se encontraba hipotónica, y el rechazo al tacto en la zona. Se trabajó con un tratamiento oral motor para ayudar el desarrollo de un uso apropiado del sistema oral; enfatizando el desarrollo de la alerta sensorial, percepción y discriminación como pre requisitos sensoriales y motores para el desarrollo de las destrezas de la alimentación. En consecuencia al trabajo realizado por la terapeuta la evolución de la niña ha sido favorable iniciando la auto-alimentación. Los padres de la niña refieren que come de todo y que lo hace sola, utilizando los utensilios correspondientes.</p>
Lenguaje como sistema.	<p>El discurso se encuentra generalmente limitado a unas pocas palabras, las cuales pueden llegar a aparecer entre los 5 y 6 años, de igual manera, algunos pacientes puede que jamás logren adquirir el mismo. Sin embargo, existen reportes de familias con</p>	<p>Al día de la fecha la niña aún no ha presentado lenguaje oral, más allá de algunas palabras de aparición súbita como “hola”, la cual se mantuvo, o “banana” la cual fue una palabra que solo apareció una vez. Demuestra intención</p>

	<p>individuos portadores del Síndrome, o publicaciones, que recalcan que muchos de éstos pacientes tiene un lenguaje receptivo mucho más amplio y vasto, logrando la comunicación de manera exitosa, mediante el uso de métodos alternativos, como el lenguaje de señas. <i>(Cerruti Mainardi Garavelli, 2007)</i></p>	<p>comunicativa, y se hace entender mediante vocalizaciones, señalamientos y expresiones faciales. Presenta conductas de interacción, de señalar con fines protoimperativas: de pedido de objeto o de una persona, señalando con su dedo. Y conductas protodeclarativas: comparte la atención en un objeto o situación, señalando con su dedo o realizando una vocalización, demostrando que algo sucedió. Su esfera comprensiva es vasta y mucho más amplia que la comunicativa. La manera de trabajo de la terapeuta fue y es mediante juegos de atención conjunta, toma de turnos y tiempos de espera, además de la utilización de recursos que mantengan la motivación de la niña, de esta forma trabajando sus Dispositivos Básicos de Aprendizaje. Si nos referimos a los informes realizados por la terapeuta a lo largo de los años que la niña realiza terapia fonoaudiológica, podemos observar que, si bien, el lenguaje como sistema funcional aún no ha aparecido; existiendo la posibilidad de que nunca lo haga, la niña ha logrado conectarse con el medio, y aprender a comunicarse.</p>
Comunic	Los niños con Síndrome de Mowat-Wilson	La niña no presenta lenguaje oral, por el

<p>acción.</p>	<p>entienden mucho más de lo que pueden comunicar. Siempre que alguien entienda más de lo que puede comunicar, un fonoaudiólogo tiene trabajo que hacer, y la familia también. <i>(Singleton, 2017)</i></p> <p>La comunicación es la esencia de la vida. Los SAACs son un medio para alcanzar ese fin. El objetivo de los SAACs es encontrar la forma más efectiva y eficiente para que una persona se comunique; ayuda a reemplazar el habla oral, si no está presente, o a complementar de ser necesario. Hay dispositivos, técnicas de intervención y estrategias diversas que se pueden utilizar. A veces, las personas, sin importar el nivel de discapacidad que tengan, no tienen éxito en el uso de los SAACs, y esto se debe a las estrategias de enseñanza y a la elección de los sistemas que recibieron.</p>	<p>momento, pero esto no le implica un impedimento para lograr la comunicación. Es una niña que se encuentra conectada con el medio y que demuestra intención comunicativa; mediante el uso de gestos, de señalamientos con sus manos, emisiones vocálicas y con desplazamientos motores, logra comunicar sus necesidades. Se enfatiza en el desarrollo del precursor lingüístico atención conjunta, que se consolida cuando se logran tres logros evolutivos: compartir atención, compartir afecto, emociones, compartir intenciones. EA, se encuentra en pleno proceso de incorporación de este proceso, ya que no solo esta conducta la demuestra con sus padres, sino también con diferentes interlocutores, esto es un gran avance que demuestra que la niña logra transferir sus aprendizajes a diferentes contextos. Si bien su esfera de codificación es muy disminuida, su esfera de decodificación presenta grandes avances. E.A es una niña que comprende consignas, respeta reglas de juegos y toma de turnos. Por lo general demuestra ansiedades mediante el bruxismo y comportamientos motores y</p>
-----------------------	--	---

		<p>puede mostrar discomfort o alegría con solo una expresión. Su comunicación e interacción con el medio se ha visto visiblemente aumentada desde el inicio de la terapia fonoaudiológica.</p>
<p>Audición</p>	<p>Si bien no hay evidencia de que el Síndrome curse con problemáticas de la audición, han sido reportados casos de niños portadores del Síndrome de Mowat-Wilson con otitis media a repetición o crónica, lo cual puede causar una pérdida auditiva conductiva. Por lo tanto es esencial realizar los estudios pertinentes y mantenerse alerta con la sintomatología manifestada en este aspecto, ya que, al presentar altas probabilidades de que el niño no adquiera lenguaje oral, ese no será un medio de alerta con respecto a la pérdida auditiva. (Cerruti Mainardi Garavelli, 2007)</p>	<p>La niña no presenta problemáticas auditivas. Al momento de nacer, se realizaron los estudios propios del screening auditivo, cumpliendo la ley que rige en nuestro país, y las primeras otoemisiones no las pasó, realizando así un potencial auditivo, BERA, el cual lo pasó sin problemas. La niña realiza los controles auditivos pertinentes todos los años y su audición se mantiene normal. No hay registros de que la niña haya presentado otitis a repetición, lo cual podría ser causa de hipoacusia conductiva. Por lo tanto podemos descartar que la falta de adquisición de lenguaje oral se deba a problemas audiógenos. La prevalencia de su falta de lenguaje oral sigue siendo debido al Síndrome que porta.</p>

Conclusiones, interpretaciones y discusiones

Para concluir, podemos decir que, aunque el Síndrome de Mowat-Wilson es una condición compleja con una amplia gama de manifestaciones clínicas, es posible alcanzar una buena calidad de vida mediante el acceso temprano a terapias especializadas. Un claro ejemplo de esto es el caso de E.A., quien ingresó al centro de neurorehabilitación antes de cumplir un año de vida; a pesar de no contar con un diagnóstico en ese momento, su motivo de consulta fue la prematurez, ya que nació a las 34 semanas de gestación.

Desde su llegada, los profesionales abordaron su caso de la mejor manera posible, poniendo a disposición de la niña y su familia todas sus herramientas y conocimientos. El trabajo interdisciplinario permitió desarrollar estrategias adaptadas a sus necesidades, logrando así un desarrollo lo más óptimo posible. A pesar de las dificultades, se aprovecharon al máximo las capacidades propias de la niña.

Dado que nació prematura, su caso fue abordado desde la perspectiva de la inmadurez del desarrollo, considerando que sus hitos evolutivos se presentaron de manera tardía en relación con su edad corregida.

Desde la terapia fonoaudiológica se comenzó a trabajar bajo el diagnóstico de “Apraxia, verbal y no verbal”, ya que la niña presentaba problemas para activar su musculatura orofacial, la cual se encontraba hipotónica, por lo tanto la alimentación se veía comprometida en todas sus fases, además del sello labial, ya que la niña no puede cerrar la boca, tirar un beso a pedido o soplar una burbuja, debido a la misma hipotonía. Además, en algunas ocasiones presenta babeo.

La fonoaudióloga encargada de llevar el caso de E.A refiere que una de las primeras intervenciones que se intentaron fue la utilización de PROMPT, la cual fue descartada rápidamente a causa del propio rechazo táctil presentado por la niña, ya que le generaba incomodidad e irritabilidad, debido a la que es una técnica que puede resultar un poco invasiva para algunos niños.

Por lo tanto se abordó la terapia con un tratamiento oral motor, trabajando las sinergias musculares a través de una terapia orofacial, la cual se abordó dentro del Concepto Brondo, brindando pautas e indicaciones a la familia de masajes intra y extraorales con cepillo, cuchara, digitales. Para de esa manera reforzar lo trabajado durante la terapia, en casa.

El concepto Brondo se nutre de diferentes fuentes reuniéndolas en un todo coherente y dinámico, lo que le aporta al terapeuta una metodología de trabajo estructurado y secuencial aplicable a múltiples patologías neurológicas y posturales. (*Brondo 2022*)

Mediante el concepto Brondo se trabajaron las sinergias musculares orales, ayudando con la hipotonía presentada por la niña, el rechazo táctil, y la falta de activación de las praxias orales de labios y lengua, ya que, no logra el pedido de abrir la boca, sacar la lengua, protruir los labios, vibrar o soplar.

Una vez que la niña sobrevino el rechazo táctil que presentaba en la zona, logró iniciarse la alimentación complementaria, ya que al llegar a la terapia todavía utilizaba mamadera.

Se comenzó a trabajar desde el concepto Bobath, con el cual se trabajó la cintura escapular, la cual se encontraba con la musculatura hipertónica, para ayudar a su relajación y ayudar a su motilidad, logrando el inicio de la autoalimentación.

La técnica Bobath trabaja mediante el empleo de técnicas de facilitación de los esquemas posturales normales del desarrollo motor (reacciones de enderezamiento y equilibrio). Puntos clave del control del movimiento de facilitación: cabeza, cuello, cintura escapular, cintura pelviana, rodillas. (*Bobath, 1950*)

La técnica Bobath fue una herramienta utilizada para la adaptación de cintura escapular y la regulación del tono muscular, la cual ayudó al inicio de la autoalimentación, ya que la niña logró la toma y uso de utensilios.

Luego, se comenzó a trabajar con un enfoque neurolingüístico, para de esta manera lograr los precursores lingüísticos, mediante la atención conjunta, juegos de toma y espera de turnos, ayudando así al desarrollo de su comunicación y conexión con el medio; si bien la niña, por el momento, no presenta lenguaje oral, tiene gran intención comunicativa, y logra comunicarse mediante señalamientos, mímica facial, y vocalizaciones, lograr demostrar discomfort o alegría, cuando algo le gusta o no, o cuando quiere algo.

El acceso del niño al lenguaje se da de manera incidental, es decir, que no hay una enseñanza explícita. Es real que el medio ambiente es el que provee la información y la modula de acuerdo

al contexto y a la edad del niño, pero esos estímulos se proveen en situaciones contextualizadas y naturales y, en general, los niños de desarrollo típico pueden acceder a esta habilidad sin ningún esfuerzo. (*Maggio, 2020*)

Desde la terapia se trabajó la implementación del uso de pictogramas, para conquistar que la niña asocie imágenes con acciones. Se implementaron verbos como "tomar", "comer", "peinarse" y "bañarse", ya que, los mismos denotan ser comprendidos por la niña, ya que en su juego logra introducir dichas acciones. Cuando se trabaja con la frase "el bebé come", E.A consigue emular la acción de comer, llevándola la cuchara a la boca, tanto a muñecos, como a sí misma.

El objetivo de dicha dinámica, recae en la búsqueda de ir formando la huella morfológico sintáctica de la estructura de las oraciones, ya que la niña tiene una esfera comprensiva muy amplia y vasta, aunque aún no logre la expresión lingüística oral.

La implementación de los pictogramas se utiliza con verbos útiles al desarrollo de la vida cotidiana para ayudar a la niña en aspectos como la hora de la comida y de la higiene, por ejemplo.

Otras metodologías de abordaje que podrían haber sido implementadas para abordar el caso de la niña podrían ser la comunicación bimodal (*Maggio, 2015*), logrando generar asociación de gestos con palabras de interés fundamental para la niña, para complementar momentos como la hora de la comida, del aseo, y la interacción con el medio. Otra alternativa podría ser la lengua de señas, la cual podría ser útil para la comprensión del significado de palabras, y de esa manera lograr una comunicación más efectiva.

Después de el recorrido teórico que se realizó para conocer el Síndrome de Mowat-Wilson, con todas sus afecciones y particularidades, es importante concluir que la terapia fonoaudiológica cumple un rol fundamental en el desarrollo de las funcionalidades en niños portadores del síndrome, debido a que es una problemática de baja prevalencia, sobre la cual no hay mucha información, ni mucho conocimiento, y para la cual no hay tratamiento específico, más que tratar la sintomatología por separados. Es importante como profesional fonoaudiólogo acompañar los procesos del individuo y a la familia, que se encuentra atravesada por una problemática, y de esa manera brindar apoyo, información y técnicas o tácticas para lograr sobrellevar de la manera más pertinente posible la crianza del individuo portador.

También son importantes las demás terapias, como la kinésica o la terapia ocupacional, psicología, psicopedagogía o psicomotricidad, en caso de ser necesarias, ya que al trabajar interdisciplinariamente, se aborda el caso de una manera global y cada disciplina puede aportar su mirada o sus estrategias para ayudar a un mejor desarrollo, inserción social y calidad de vida.

Bibliografía

- ❖ **Arvedson, J. C., & Brodsky, L. (2002).** Feeding and swallowing disorders in infants and children: Assessment and management. *Developmental Disabilities Research Reviews*.
- ❖ **Azcoaga, M. (1986).** *Del lenguaje al pensamiento verbal*.

- ❖ **Birkhoff, J. C., Huylebroeck, D., & Conidi, A. (2021).** ZEB2, the Mowat-Wilson Syndrome Transcription Factor: Confirmations, Novel Functions, and Continuing Surprises. *Genes*, 12(1), 115.
- ❖ **Brondo, J. J., & Zabala, A. L. (2022).** Concepto Brondo. Disfunciones del sistema cervico-cráneo-oro-facial. Neuro-rehabilitación. *Revista de Fisioterapia*, 69(2), 45-47.
- ❖ **Cordelli DM, GaravelliL, SavastaS, GuerraA, Pellicciari A, GiordanoL, BonettiS, CecconiI, Wischmeijer A, Seri M, Rosato S, Gelmini C, Della Giustina E, Ferrari AR, Zanotta N, Epifanio R, Grioni D, Malbora B, Mammi I, Mari F, Buoni S, Mostardini R, Grosso S, Pantaleoni C, DozM,Poch-OliveML,Rivieri F, Sorge G, Simonte G, Licata F, Tarani L, Terazzi E, Mazzanti L, Cerruti Mainardi P, Boni A, Faravelli F, Grasso M, Bianchi P, Zollino M, Franzoni E. 2013.** Epilepsy in Mowat–Wilsonsyndrome:Delineationofthe electroclinical phenotype. *AmJMed Genet Part A* 161A:273–284.
- ❖ **Chin-Colgin, J. L. (2015).** Progress in neurobiology. *Progress in Neurobiology*, 122, 38-59.
- ❖ **Chuhuaicura, P., Álvarez, G., Lezcano, M. F., Arias, A., Días, F. J., & Fuentes, R. (2018).** Patrones de deglución y metodología de evaluación. Una revisión de la literatura. *International Journal of Odontostomatology*, 12(4), 388-394.
- ❖ **Clínica Universidad de Navarra. (2023).** *Hipotonía*.
- ❖ **Domínguez Plasencia, Z., González Toledo, E., & Majorensis, J. M. (2023).** Diferencias anatómicas interhemisféricas en la corteza auditiva humana. *Majorensis*, 19, 28-36.
- ❖ **Evans, E., Mowat, D., Wilson, M., & Einfeld, S. (2016).** Sleep disturbance in Mowat-Wilson syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170A(6), 1581-1587.
- ❖ **Hegarty, S. V., Sullivan, A. M., & O’Keeffe, G. W. (2015).** Zeb2: A multifunctional regulator of nervous system development. *Neurobiology of Disease*, 82, 35-45.
- ❖ **International League Against Epilepsy. (2017).** *Clasificación operacional de los tipos de crisis por la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE)*. International League Against Epilepsy.
- ❖ **Ivanoski, P. (2018).** Phenotype and genotype of 87 patients with Mowat-Wilson syndrome and recommendations for care. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(10), 2370-2377.
- ❖ **Ivanoski, P. (2020).** Mowat-Wilson syndrome: Growth charts. *Genetics in Medicine*, 22(7), 1139-1144.
- ❖ **Maggio, V., Álvarez, A., Benavidez, C., Farías Almeida, M., & Trombetta, G. (2015).** *Comunicación bimodal: elementos básicos para su aplicación*. Editorial Hesiodo.
- ❖ **Moralejo, R. (2008).** Bases neurobiológicas en el desarrollo del lenguaje.
- ❖ **Mogren, A. (2021).** *Orofacial function in children with speech sound disorders*.
- ❖ **Olivares HJD, Juárez AE, García GF. El hipocampo: neurogénesis y aprendizaje. Rev Med UV. 2015;15(1):20-28.**
- ❖ **Queiroz, F., & Marchesan, I. (1998).** *Fundamentos de fonoaudiología*.

- ❖ **Stake, R. E.** (1995). *La investigación con estudio de casos*. Editorial McGraw-Hill.
- ❖ **Vygotsky, L. S.** (1934). *Pensamiento y lenguaje* (A. Orjales, Trad.). Editorial Akal, 1995. (Trabajo original publicado en 1934).
- ❖ **Chokler, M.** (2017.). *La Aventura Dialógica de la Infancia*.
- ❖ **Romero-Trujillo, J. O., Frank-Márquez, N., Cervantes-Bustamante, R., Cadena-León, J. F., Montijo-Barrios, E., Zárata-Mondragón, F., Cázares-Méndez, J. M., & Ramírez-Mayans, J.** (2012). Sistema nervioso entérico y motilidad gastrointestinal
- ❖ **MSD Manual.** (2023.). Enterocolitis necrosante en recién nacidos y lactantes. *MSD Manual*.

Anexos

Consentimiento informado para padres

Rafaela, 2024

Señores padres de familia:

Por medio de la presente solicito su consentimiento y autorización para utilizar los datos de la historia clínica, evaluación y tratamiento de la niña A.E en un proyecto de investigación; el cual será realizado para acceder al título de la carrera Licenciatura en Fonoaudiología. El proyecto estará a cargo de la estudiante Palermo, Martina, (Número de legajo P1733/7) con la supervisión de la Lic. en Fonoaudiología Isaías, Ana Clara.

Dicha tesina está avalada institucionalmente por la Escuela de Fonoaudiología de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional de Rosario.

La finalidad de este estudio es analizar el caso particular de A.E, para conocer acerca del Síndrome de Mowat-Wilson, el cual es un Síndrome de baja prevalencia, por lo tanto es de fundamental importancia aprender sobre la incumbencia fonoaudiológica y las formas de accionar en caso de dicho Síndrome.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria. La información que se recoja será confidencial y anónima y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación.

Agradecemos su atención.

Saluda atte.



Firma del padre



Firma de la madre

Historia Clínica: 25-09-24

EMBARAZO:

- ¿Cómo fue el embarazo? ¿Hubo algún suceso importante durante el mismo?

El embarazo iba bien hasta los tres meses que empezó con presión alta, mareos, dolores de cabeza, tomó pastillas para controlar la presión hasta que nació E, le fueron

aumentaron la dosis hasta 4 pastillas que es el tope durante el embarazo. Controles normales. Los controles no mostraron nada fuera de lo esperable.

PARTO:

- ¿Cómo fue el parto? (a término, prematuro, demorado) (normal o cesárea)

Una semana antes de que naciera le ofrecieron cesárea. E nació sietemesina de 34 semanas, la madre presentaba 18 de presión durante ese día . Llegaron con 21 de presión a la clínica; a las 21:00 nació E. 37 años tenía la madre.

- ¿Cuál fue el peso del bebe?

2kg, 42 cm de largo, perimetro cefalico: 31,5, APGAR 8P

- ¿Hubo alguna complicación en el parto? (anoxia, cianosis, circular de cordón, ictericia)

El parto transcurre bien. Cuando abrieron para realizar la cesárea se abrió la vejiga por lo tanto le pusieron sonda a la madre, y se encontraron problemas en el útero, el cual parecía avejentado por fuera, aunque se encontraba en buen estado por dentro, lo cual los doctores dijeron fue por causa de una peritonitis y/o fibroma.

- ¿Necesitó incubadora, cuánto tiempo?

46 días de incubadora necesitó. A los ocho días de vida presentó NEC (enterocolitis necrosante) y a los 13 la trasladaron a santa fe y siguió en incubadora, el motivo por el cual fue derivada fue debido al tamaño del corazón, que en apariencia se encontraba aumentado, en santa fe les confirmaron que el tamaño del corazón de E tiene un tamaño normal, pero si tiene un soplo.

ALIMENTACIÓN:

- ¿Cómo fue la primera alimentación del niño? (pecho/mamadera)

Fue alimentada con leche materna por sonda y tuvo sonda nasogástrica, debido a tránsito lento en el intestino, además presentó una infección por una bacteria (está género NEC). Realizó alimentación parenteral durante 23 días, y recibió terapia kinésica para estimulación ya que se prendía a la teta y se dormía, por lo tanto prefería la mamadera, a los 23 días le sacaron la sonda y pudieron hacerla upa por primera vez los padres y a los 35 días se prendió a la teta, cada tres horas se alimentaba por mamadera.

- El niño, ¿presentó ahogos, vómitos, pérdida de leche, regurgitaciones?

Tomó leche antireflujo porque vomitaba hasta los ocho meses.

- ¿Usó mamadera? ¿Desde cuándo? ¿Tuvo dificultades para adaptarse a la mamadera? ¿Con qué frecuencia tomaba? ¿Hasta cuándo tomo mamadera?

Todavía usa mamadera, pero no como medio de alimentación, sino como medio de relajación emocional.

- ¿Cuándo comenzó con líquidos diferentes a la leche? (por ejemplo, jugos) ¿Cuándo comenzó con semisólidos? (papilla, yogurt, etc) ¿Tuvo dificultades para su adaptación? ¿Cuándo comenzó con sólidos? ¿Cómo se suministraron? ¿Tuvo dificultades para su adaptación?

Empezó con los semisólidos a los ocho meses, por ejemplo comía puré de zapallo.. Con respecto a los sólidos, depende del día y el tamaño de la comida. Come de todo, pero dependiendo del día y de su humor; a veces no come cosas que por lo general sí come. Utiliza los utensilios sola, de acuerdo a si quiere o no, a veces necesita que le den los padres.

HÁBITOS ORALES:

- ¿Usó chupete? ¿desde y hasta cuándo? ¿Con qué frecuencia diaria?

Todavía usa chupete, en ocasiones lo usa solo para dormir, pero cuando esta mal, enferma, de mal humor lo usa más seguido.

- ¿Realiza succión de dedos? NO.

MOTRICIDAD:

- ¿Cómo fue su desarrollo motriz: cuándo gateo, cuándo se sentó, cuándo caminó?

Se sentó a los siete meses, gateo al año y a los 18 meses, de edad corregida, apareció la deambulación. A los 7 meses comenzó tratamiento con una neuróloga quien sugirió interconsulta con kinesiología y se empezaron todas las terapias.

ANTECEDENTES CLÍNICOS:

- ¿Tuvo fiebres muy altas, convulsiones y/o desmayos?

Convulsionó una sola vez, el EEG reveló que tiene muchas alteraciones en el cerebro. Por lo tanto la Epilepsia fue diagnosticada. Toma keppra para las convulsiones por la mañana y por la tarde. La primera convulsión fue considerada como una convulsión febril, porque aún no había diagnóstico. Luego de que el EEG saliera mal y la primera convulsión, ya se la consideró como epiléptica. Diagnóstico; POLIESPIGAS GENERALIZADAS.

- ¿Tuvo o tiene algún tratamiento medicamentoso?

Melazol para dormir además de la keppra.

AUDICIÓN

- ¿Se le realizaron los estudios pertinentes al nacer? ¿Qué resultados dieron? ¿Se han realizado controles en el último tiempo?

Si se realizaron. La primera no pasó. La segunda, si salió bien. Al año y algunos meses, hicieron una resonancia de cabeza y salió normal con leve inflamación, pero los papás no se acordaban bien y no tenían los estudios a mano . En marzo de este año se realizó la última audiometría y dio bien.

Informes

Fonoaudiológicos:

INFORME FONOAUDIOLÓGICO 2022

Nombre: E.A

Fecha nacimiento:

Diagnóstico: Retraso global del desarrollo, prematurez.

Fecha: Octubre 2022.

Se inicia tratamiento fonoaudiológico en mayo de este año, para evaluar alimentación complementaria; comunicación y lenguaje.

A nivel oral la niña presenta leve rechazo al tacto, aumento de tono a nivel de cintura escapular, pobre exploración de los objetos con su boca y sus manos; el seguimiento con su mirada es fluctuante, se muestra como una niña conectada con su entorno principalmente con su madre; se muestra como una niña con pobre iniciativa de juego y comunicación.

Se propone un tratamiento oral motor para ayudar a la niña a desarrollar un uso apropiado de sus sistemas oral; se enfatiza el desarrollo de alerta sensorial, percepción y discriminación en la boca como pre requisitos sensoriales y motores para el desarrollo de las destrezas para la alimentación. Se trabaja en conjunto con neuro kinesióloga. Se realiza una sesión semanal de fonoaudiología.

En la estimulación se realiza preparación-activación de los músculos de la mímica, trabajando la sensibilidad de la zona perioral y vestibular; favoreciendo coordinación sinergia respiración-deglución. Se insiste en el uso de mordillos para aumentar propioceptividad y fuerza muscular; coordinación de apertura y cierre mandibular con activación de deglución de saliva, acompañando a su dentición. Se dan pautas de estimulación en el hogar; favoreciendo este proceso.

Se inicia tratamiento fonoaudiológico con el objetivo de trabajar en un primer período en la alimentación, como medio de comunicación y conexión, regulando los tiempos de espera, fomentando la selección entre dos opciones, y la iniciativa en la actividad y la comunicación de sus necesidades.

La sesión fonoaudiológica se centra en activar a la niña para lograr una conexión con el medio, brindando momentos de comunicación, a través de juegos corporales y mediados por expresiones faciales y objetos que despierten su interés. Se buscan círculos de comunicación; a través de juegos de atención conjunta, toma de turnos y tiempo de espera favoreciendo la atención de la niña. Se utiliza el momento de alimentación como medio de comunicación y conexión, regulando los tiempos de espera, fomentando la selección entre dos opciones, y la iniciativa en la actividad en busca de la autoalimentación y la comunicación de sus necesidades.

El objetivo principal es estimular los precursores lingüísticos y acompañar a los padres en las actividades de la vida cotidiana como vehículo en la adquisición del lenguaje.

Se propone continuar con este abordaje luego de realizar el trámite de certificado de discapacidad, acompañando a la niña y su familia en su desarrollo global.

INFORME FONOAUDIOLÓGICO AÑO 2023

Paciente: E.A

DNI:

Fecha de Nacimiento:

Diagnóstico: Retraso global del desarrollo, prematurez.

Profesional a cargo:

Se acompañó a la niña y su familia teniendo en cuenta una mirada neurolingüística y estimulación orofacial.

La sesión fonoaudiológica se centra en activar a la niña para lograr una conexión con el medio, brindando momentos de comunicación, a través de juegos corporales y mediados por expresiones faciales y objetos que despierten su interés. Se buscan círculos de comunicación; a través de juegos de atención conjunta, toma de turnos y tiempo de espera favoreciendo la atención de la niña.

El objetivo principal es estimular los precursores lingüísticos y acompañar a los padres en las actividades de la vida cotidiana como vehículo en la adquisición del lenguaje.

Se dieron pautas de uso de utensilios y diferentes estrategias; utilizando el momento de alimentación como medio de comunicación y conexión, regulando los tiempos de espera, fomentando la selección entre dos opciones, y la iniciativa en la actividad en busca de la autoalimentación y la comunicación de sus necesidades. La niña ha demostrado una buena evolución en las praxias orales de alimentación, con inicio de autoalimentación asistida.

En cuanto a su desarrollo lingüístico demuestra desarrollo del precursor atención conjunta con aumento de uso de gestos, sonidos y acciones, señalamiento de opciones y tarjetas.

La debilidad se centra en la expresión oral de la niña y la ejecución y programación de la acción en uso de objetos frente a las actividades sugeridas.

Se continuará estimulando su lenguaje tanto a nivel expresivo y comprensivo, mediatizado por el juego.

Se sugiere continuar con estimulación fonoaudiológica durante el 2024.

PLAN TRATAMIENTO FONOAUDIOLÓGICO AÑO 2024

Paciente: E.A

DNI:

Diagnóstico: Retraso global del desarrollo, prematurez.

Período de atención: desde el 1 de Febrero al 31 de Diciembre de 2024.

Profesional a cargo:

De acuerdo a la patología de base y estado actual de E.A se proponen los siguientes objetivos fonoaudiológicos:

- Controlar el desarrollo y la ejecución de las praxias orales de alimentación.
- Favorecer la alimentación variada en consistencias y sabores.
- Facilitar el desarrollo de las habilidades comunicacionales y cognitivas.
- Acompañar los procesos madurativos teniendo en cuenta las etapas evolutivas en las áreas lenguaje, social, y perceptivo-cognitiva.
- Favorecer precursores lingüísticos; atención conjunta y uso de objetos, imitación, simbolismo.

Se propone trabajar, con una frecuencia de dos sesiones semanales, tendiendo a desarrollar funciones cognitivas y capacidades lingüísticas estimulado de manera integral tanto el aspecto elocutivo como el comprensivo del lenguaje.

Para el cumplimiento de este plan de tratamiento se tienen en cuenta pautas del Concepto Neuromotor Brondo; Concepto Bobath; pautas de Modelo LSP Perfil de Estilo de Aprendizaje para niños con trastornos en la Comunicación.

INFORME FONOAUDIOLÓGICO 2024

Paciente: E. A

DNI:

Fecha de Nacimiento:

Diagnóstico: Síndrome de Mowat-Wilson

Profesional a cargo:

Se acompañó a la niña y su familia teniendo en cuenta una mirada neurolingüística y estimulación orofacial.

La sesión fonoaudiológica se centra en activar a la niña para lograr una conexión con el medio, brindando momentos de comunicación, a través de juegos corporales y mediados por expresiones faciales y objetos que despierten su interés. Se buscan círculos de comunicación; a través de juegos de atención conjunta, toma de turnos y tiempo de espera favoreciendo la atención de la niña.

El objetivo principal es estimular los precursores lingüísticos y acompañar a los padres en las actividades de la vida cotidiana como vehículo en la adquisición del lenguaje.

En cuanto a su desarrollo lingüístico demuestra desarrollo del precursor atención conjunta con aumento de uso de gestos, sonidos y acciones, señalamiento de opciones y tarjetas.

La debilidad se centra en la expresión oral de la niña y la ejecución y programación de la acción en uso de objetos frente a las actividades sugeridas.

Se continuará estimulando su lenguaje tanto a nivel expresivo y comprensivo, mediatizado por el juego y el uso de pictogramas.

En cuanto al desarrollo de praxias orales; se dieron pautas de uso de utensillos y diferentes estrategias; utilizando el momento de alimentación como medio de comunicación y conexión, regulando los tiempos de espera, fomentando la selección entre dos opciones, y la iniciativa en la actividad en busca de la autoalimentación y la comunicación de sus necesidades. La niña ha demostrado una buena evolución en las praxias orales de alimentación, con inicio de autoalimentación asistida.

Se sugiere continuar con estimulación fonoaudiológica durante el 2024, enfatizando el uso de pictogramas, en agendas visuales y acompañamiento de pedidos y respuestas de la niña, en los diferentes ámbitos, escolar, familiar, terapéutico, social.

INFORMANTE CLAVE: Fonoaudióloga quien lleva el caso de la niña.

- ¿Motivo por el cual llegó a la consulta?

Cuando llegó a la consulta aún no tenía un diagnóstico. Se atendió el caso como prematuridad e inmadurez del desarrollo. Llegó a consulta con la intención de evaluar alimentación y comunicación. Ya que presentaba problemáticas en el tono muscular de los músculos de la masticación y pobres recursos comunicativos.

- ¿Metodología de abordaje del caso de la niña?

Al llegar a consulta aún tomaba mamadera como medio de alimentación, por lo tanto se intervino mediante el concepto Brondo, trabajando las sinergias musculares a través de una terapia orofacial. Presentaba rechazo táctil, el cual se sobrevino mediante masajes a nivel oral e intraoral, con el dedo, con cuchara, con cepillo. Una vez superado este se aplicó método Bobath para trabajar la cintura escapular, buscando la relajación de la misma y el uso de miembro superior, para utilizar utensillos y el inicio de la autoalimentación.

- ¿Diagnóstico fonoaudiológico? ¿Metodologías de trabajo?

El diagnóstico fonoaudiológico fue apraxia verbal y no verbal. El mismo se trabajó desde la metodología Brondo y Bobath, para trabajar las sinergias musculares e intentar normalizar el tono muscular, el cual se veía afectado. Además como presentaba pobres recursos comunicativos, se abordó mediante un enfoque neurolingüístico, para trabajar la atención conjunta, la toma y espera de turnos, mediante la interacción dialógica y el uso de pictogramas.

- ¿Recursos utilizados?

Para trabajar el rechazo táctil que presentaba se utilizaron maniobras digitales, masajes con los dedos, cepillos y cucharas, utilizando comidas con diferentes texturas y tamaños, trabajando de esa manera la apertura de la boca, la masticación, y la activación de la musculatura. Logrando así activar la funcionalidad. Además se dieron indicaciones a la familia para que se reforzará lo trabajado en las sesiones en casa y fuera un trabajo en conjunto; y que de esa manera los padres pudieran ayudar con el proceso de inicio de alimentación complementaria y luego de auto alimentación.

Para trabajar la esfera comunicativa, la toma y espera de turnos, la atención conjunta, además de órdenes simples y complejas se utilizan juegos como bingos, o loterías, donde cada quien debe respetar su turno para jugar, además se plantean actividades donde se realizan dos o tres pasos, como por ejemplo, buscar una pieza de un encastre, encastrarlo, luego tomar una pelota y realizar un gol en una canasta, luego me siento y espero q participen los demás. Se trabaja además con pictogramas, con imágenes como “tomar” “comer” “vestirse” “jugar” y objetos que representen cada opción, para que la niña logre las asociaciones de las acciones y la palabra en su cabeza.