

Caso de referencia #2

1. Descripción breve

- **Edad:** 33 años
- **Diagnóstico:** Síndrome de CHARGE confirmado en la infancia (11 años).
- **Situación general:** Vive en un entorno supervisado, con cierto grado de independencia. Presenta discapacidad auditiva, coloboma ocular, retraso motor inicial, hipogonadismo tratado en la adolescencia, baja densidad ósea, antecedentes de litiasis biliar y ansiedad. Requiere controles médicos periódicos.
- **Relevancia para el análisis:** Este caso es fundamental porque documenta la evolución a largo plazo de un paciente con CHARGE, mostrando cómo las limitaciones sensoriales y motoras se combinan con problemas endocrinos y óseos en la adultez, afectando autonomía, participación social y calidad de vida.

2. Perfil funcional

- **Habilidades conservadas:**
 - Capacidad de realizar actividades básicas de autocuidado con mínima supervisión.
 - Movilidad funcional en el hogar y en la comunidad.
 - Uso de comunicación alternativa para interactuar.
- **Limitaciones principales:**
 - Déficit auditivo severo que afecta la comunicación verbal.
 - Alteraciones visuales por coloboma que reducen la capacidad sensorial.
 - Historia de retraso motor y vestibular con impacto en el equilibrio.
 - Necesidad de controles médicos frecuentes por condiciones asociadas (endocrinas, óseas, digestivas).

3. Mapa de actividades críticas

3.1. Vida diaria

- **Vestirse / Higiene personal**
 - Independencia: *Independiente con supervisión ocasional.*
 - Dificultades: Coordinación y visión reducida.
 - Impacto: Mantiene autonomía básica, pero con riesgo de errores o accidentes.
- **Alimentación**
 - Independencia: *Independiente*
 - Dificultades: Vigilancia en deglución y control de hábitos alimenticios por antecedentes médicos.

- Impacto: Garantiza nutrición adecuada, aunque requiere ajustes.
- **Movilidad en casa y transporte**
 - Independencia: *Parcialmente independiente.*
 - Dificultades: Equilibrio y orientación por déficit vestibular y visual.
 - Impacto: Puede desplazarse, pero con ansiedad y necesidad de apoyo en contextos nuevos.

3.2. Laborales/Educativas

- **Participación comunitaria**
 - Independencia: *Parcial.*
 - Dificultades: Comunicación limitada por hipoacusia y ansiedad.
 - Impacto: Reduce la integración plena, aunque mantiene interacciones básicas.
- **Tareas domésticas simples**
 - Independencia: *Independiente con adaptaciones.*
 - Dificultades: Coordinación y supervisión sensorial.
 - Impacto: Favorece autonomía y sentido de utilidad.
- **Actividades educativas / aprendizaje funcional**
 - Independencia: *Requiere ayuda parcial.*
 - Dificultades: Procesamiento de información por barreras auditivas y visuales.
 - Impacto: Mantiene habilidades cognitivas, pero el avance es lento.

3.3. Rehabilitación

- **Ejercicios de equilibrio y propiocepción**
 - Independencia: *Requiere supervisión.*
 - Dificultades: Alteración vestibular.
 - Impacto: Mejora la estabilidad y previene caídas.
- **Terapia de lenguaje / comunicación alternativa**
 - Independencia: *Dependiente de especialista.*
 - Dificultades: Hipoacusia severa.
 - Impacto: Permite interacción social funcional.
- **Entrenamiento de actividades de la vida diaria (Terapia ocupacional)**
 - Independencia: *Con apoyo parcial.*
 - Dificultades: Integración sensorial.
 - Impacto: Refuerza la autonomía en autocuidado.

3.4. Actividades terapéuticas de prevención/progresión

- **Controles médicos periódicos (endocrinología, oftalmología, densidad ósea)**
 - Independencia: *Dependiente de asistencia sanitaria.*
 - Dificultades: Acceso y adherencia.
 - Impacto: Previene complicaciones graves a largo plazo.
- **Ejercicios físicos adaptados (caminar, rutinas supervisadas)**
 - Independencia: *Con supervisión parcial.*
 - Dificultades: Equilibrio y motivación.
 - Impacto: Mantiene masa ósea y control metabólico
- **Apoyo psicológico / manejo de ansiedad**
 - Independencia: *Dependiente de especialista.*
 - Dificultades: Regulación emocional.
 - Impacto: Mejora calidad de vida y adaptación social.

4. Barreras y facilitadores

Barreras: discapacidades sensoriales como hipoacusia severa y deficiencia visual, dificultades en comunicación formal limitada (uso mínimo de lenguaje de señas, uso de símbolos generados por computadora), problemas de comportamiento relacionados con la frustración y ansiedad, confusión al interpretar comunicación.

Facilitadores: apoyo de especialistas para manejo del comportamiento en el hogar supervisado, uso de terapias cognitivas y técnicas de relajación para control de la ansiedad, uso de un horario con símbolos o fotografías para anticipar actividades diarias, supervisión en actividades cotidianas, ayudas auditivas y visuales tempranas para mejorar comunicación y desarrollo.

Vive en un hogar supervisado con apoyo especializado, utiliza símbolos para comunicarse, pero tiene dificultades para interpretar información en entornos sociales, lo que causa frustración.

5. Mapa de dolor (Pain Points)

Momentos de mayor frustración: dificultades para interpretar información comunicativa que llevan a estallidos de ira, frustración y ansiedad; dependencia para actividades fuera del hogar debido a problemas de seguridad; limitación en el uso del lenguaje para expresar necesidades;

fatiga y dificultades motoras para caminar y coordinación.

La frustración surge al no entender comentarios o preguntas, generando estallidos emocionales.

6. Expectativas del usuario (simuladas o tomadas de la literatura)

Objetivos y mejoras buscadas: aumentar autonomía en actividades diarias, mantener estabilidad emocional, mejorar comunicación funcional independientemente, vivir de manera independiente en un entorno supervisado, reducir comportamientos problemáticos mediante estrategias conductuales.

Ser capaz de manejar su higiene personal con supervisión, usar transporte público de manera segura, y participar en actividades estructuradas con motivación".

7. Referencias bibliográficas

[1] L. C. Searle, J. M. Graham Jr., C. Prasad, and K. D. Blake, "CHARGE syndrome from birth to adulthood: An individual reported on from 0 to 33 years," American Journal of Medical Genetics Part A, vol. 133A, no. 3, pp. 344-349, 2005, doi: 10.1002/ajmg.a.30565.