

# Caso similar 1

## 1. Caso Referencia:

Paciente mujer de 27 años, diagnosticada con síndrome CHARGE, que presenta colobomas coriorretinianos bilaterales y simétricos con visión muy reducida (20/2000), sordera neurosensorial profunda asociada a microtia e hipoplasia coclear, antecedente de cirugía por persistencia de ductus arterioso, retraso en crecimiento y desarrollo, útero infantil y anomalías craneovertebrales (basilar invaginación, clivus corto y fusión cervical); en situación clínica estable tras manejo quirúrgico cardíaco y oftalmológico, con secuelas visuales y auditivas severas.

## 2. Parte funcional:

Habilidades conservadas:

- **Motricidad global y fina:** no se describen déficits motores o neurológicos mayores (no hay parálisis ni alteraciones de la marcha reportadas). La paciente conserva independencia básica en movimientos y postura.
- **Funciones cognitivas básicas:** pese a retraso en crecimiento y desarrollo, no se reportan déficits neurológicos centrales graves ni alteraciones cognitivas profundas (capacidad para interactuar, comunicarse y realizar actividades con apoyo).
- **Estabilidad clínica:** cardiopatía corregida (PDA), sin insuficiencia cardíaca residual; función renal y metabólica dentro de rangos normales.
- **Capacidad de autocuidado parcial:** según su nivel visual y auditivo limitado, probablemente puede realizar tareas de la vida diaria con adaptaciones (ej. rutinas estructuradas, ayudas técnicas).

Escalas Clínicas:

### A) Índice de Barthel (0–100)

Evalúa la independencia en actividades básicas de la vida diaria.

- Alimentación: con visión reducida y sordera, pero sin déficit motor → 10/10 (independiente con adaptaciones)
- Baño: posible dificultad por baja visión → 0/5 (dependiente)
- Aseo personal: similar al baño, requiere ayuda parcial → 2/5
- Vestirse: con baja visión → 5/10 (necesita supervisión)
- Control de heces: no reportado, se asume normal → 10/10
- Control de orina: no reportado, se asume normal → 10/10
- Uso del retrete: independiente con apoyo → 5/10
- Traslados (silla–cama): sin alteraciones motoras → 15/15
- Deambulación: independiente → 15/15
- Subir escaleras: posible dificultad por déficit vestibular → 5/10

Puntuación estimada Barthel = 77/100 → Dependencia leve.

### **B) VFQ-25 (Visual Function Questionnaire-25, NEI)**

Evalúa el impacto de la visión en la calidad de vida (0 peor – 100 mejor).

Con visión 20/2000 (ceguera legal):

- Funcionamiento general: 10/100
- Actividades cercanas/lejanías: 5–10/100
- Dependencia: 20/100
- Salud mental/visión: 15/100

Estimado VFQ-25 global: ~15–20/100 → impacto severo de la baja visión.

### **3. Mapa de actividades críticos:**

En las actividades de la vida diaria, la paciente requiere ayuda parcial para vestirse debido a la baja visión que dificulta identificar prendas y cierres; en la alimentación mantiene independencia con adaptaciones, aunque con riesgo de accidentes; en la higiene personal precisa asistencia parcial por limitaciones visuales y vestibulares, lo que afecta su privacidad; en la movilidad dentro del hogar es independiente, aunque con riesgo de caídas; mientras que en el transporte depende totalmente de apoyo externo, lo que limita su integración social.

En el ámbito laboral y educativo, necesita apoyos específicos para estudiar (lectores de pantalla, intérprete de señas), presenta dificultades para la participación comunitaria, requiriendo acompañamiento por barreras de comunicación y orientación, y su desempeño en el trabajo solo es posible con adaptaciones y en entornos protegidos, lo que condiciona su independencia económica.

Respecto a la rehabilitación, requiere supervisión en fisioterapia y ejercicios de equilibrio debido a sus alteraciones vestibulares y cervicales; en terapia ocupacional necesita apoyo parcial para entrenar actividades básicas con estrategias compensatorias; y en terapia de comunicación depende de sistemas alternativos y profesionales para superar la sordera profunda.

Finalmente, en las actividades terapéuticas de prevención, precisa ejercicios cervicales supervisados para evitar complicaciones neurológicas, controles oftalmológicos periódicos por alto riesgo de desprendimiento de retina, y el uso de ayudas auditivas o implantes que, aunque limitados por hipoplasia coclear, podrían mejorar la comunicación y participación social.

### **4. Barreras y facilitadores:**

Acerca de las barreras que la paciente afronta, en el artículo no se precisan muchos aspectos de su vida diaria, pero podemos observar que debido a su visión deficiente, sordera congénita, entre otros factores físicos como malformaciones craneovertebrales y retardado crecimiento; ella no puede manejarse sola, por lo que es dependiente de acompañantes o familiares en su vida diaria. Por otro lado, no mencionan su estado

financiero, pero al ser una paciente que requiere de múltiples intervenciones médicas como cirugías, aparatos de asistencia auditiva, terapias de apoyo, exámenes médicos entre otros; es necesaria una inversión importante para todo esto.

Algunas facilidades que cuenta la paciente es el acceso a intervenciones quirúrgicas, su participación de programas de rehabilitación para personas con visión reducida y sordera, el apoyo familiar que le permite estar acompañada en todo momento, y las consultas y exámenes médicos que se realizó hasta la fecha para poder hacer un mejor estudio de su caso.

## **5. Mapa de dolor:**

La persona enfrenta múltiples dificultades que generan frustración y dependencia en su vida diaria: en la comunicación, presenta gran limitación para interactuar con el entorno debido a la combinación de ceguera parcial y sordera, lo que la obliga a depender de intérpretes o familiares para comprender instrucciones; en la movilidad y orientación, experimenta problemas de equilibrio derivados de anomalías craneovertebrales y de la falta de visión y audición adecuadas, con un alto riesgo de caídas al desplazarse sola; en las actividades de la vida diaria (AVD), requiere apoyo para tareas básicas como transporte, lectura, acceso a la información e interacción social; en cuanto a la adherencia a la rehabilitación, tiene dificultad para seguir instrucciones terapéuticas cuando no están adaptadas a sus necesidades sensoriales, lo que hace indispensable la intervención de profesionales especializados en sordoceguera; finalmente, en el entorno social y emocional, experimenta frustración por la falta de autonomía y las limitaciones físicas, así como un posible sentimiento de aislamiento que puede afectar su salud mental.

## **6. Expectativas:**

Algunas expectativas que podría tener la paciente son la de poder relacionarse más fácilmente en un entorno social, participar en más actividades, moverse con más confianza, sentirse bien consigo mismo y poder ser un poco más autónoma.

## **7. Referencia:**

T. Natung, A. Goyal, A. Handique y M. Kapoor, "Symmetrical Chorioretinal Colobomata with Craniovertebral Junction Anomalies in CHARGE Syndrome – A Case Report with Review of Literature," \*Journal of Clinical Imaging Science\*, vol. 4, núm. 1, Artículo 5, 30-ene-2014, doi: 10.4103/2156-7514.126046. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3952380/>