

Caso de Referencia #3

1. Caso de referencia

Paciente masculino de 8 años, diagnosticado con síndrome de CHARGE en la infancia.

Condiciones asociadas: ceguera completa y sordera completa, déficit vestibular, tono muscular fluctuante, limitaciones motoras gruesas y finas.

Intervención recibida: fisioterapia ambulatoria centrada en estimulación vestibular,, marcha asistida en cinta y entrenamiento de transferencias.

Situación general: requiere apoyo constante en actividades básicas, pero muestra progresos funcionales gracias a la intervención multidisciplinaria.

Relevancia clínica: representa un caso de discapacidad sensorial y motora combinada, que permite analizar los retos de rehabilitación y las oportunidades de biodiseño en dispositivos de asistencia.

2. Perfil funcional

Habilidades conservadas

Capacidad cognitiva básica y comprensión de rutinas.

Interacción afectiva con familiares y terapeutas.

Respuesta a estímulos táctiles y propioceptivos.

Limitaciones

Pérdida total de visión y audición → dependencia de apoyos sensoriales externos.

Equilibrio severamente comprometido por déficit vestibular.

Marcha y transferencias dependientes de asistencia.

Limitaciones en motricidad fina (manipulación de objetos).

Escalas clínicas sugeridas

Índice de Barthel: para independencia básica.

Escala GMFM (Gross Motor Function Measure): para evaluar habilidades motoras gruesas.

Timed Up and Go adaptado: para movilidad funcional.

3. Mapa de actividades críticas

a) Vida diaria

Vestirse: dependiente → necesita ayuda total.

Alimentación: requiere asistencia parcial (uso de texturas, apoyo físico).

Higiene: dependiente → cuidador indispensable.

Impacto: alto nivel de dependencia, limita autonomía y autoestima.

b) Laborales/educativas (infancia)

Asistencia escolar especial con recursos táctiles.

Requiere acompañamiento individualizado.

Impacto: participación restringida, pero posible en entornos inclusivos.

c) Rehabilitación

Sesiones de fisioterapia 2–3 veces por semana.

Ejercicios de equilibrio, transferencias y marcha asistida.

Impacto: mejora gradual de postura y movilidad con soporte continuo.

d) Terapéuticas de prevención/progresión

Ejercicios en casa (con padres como facilitadores).

Estimulación táctil y propioceptiva.

Estrategias de seguridad en el hogar (adaptaciones espaciales).

Impacto: mantiene movilidad funcional mínima y previene contracturas.

4. Barreras y facilitadores

Barreras

Pérdida sensorial completa (vista y audición).

Riesgo elevado de caídas por déficit vestibular.

Dependencia de cuidadores para casi todas las actividades.

Recursos económicos limitados para terapias continuas.

Facilitadores

Apoyo familiar comprometido.

Acceso a fisioterapia especializada.

Uso de entornos adaptados y estrategias multisensoriales (tacto, vibración).

5. Mapa de dolor (Pain Points)

Frustración por dependencia constante.

Dificultad para desplazarse en espacios no adaptados.

Fatiga en sesiones de fisioterapia prolongadas.

Limitada interacción social por pérdida sensorial.

6. Expectativas del usuario (familia)

Mejorar control postural y capacidad de transferencias.

Alcanzar movilidad mínima con apoyo parcial (caminar distancias cortas con ayuda).

Favorecer autonomía básica en actividades simples de autocuidado.

Integrarse en espacios educativos inclusivos.

Referencia bibliográfica:

Abstracts* of Poster Presentations at the 2016 Combined Sections Meeting. Pediatric Physical Therapy 28(1):p E8-E54, Spring 2016. | DOI: 10.1097/PEP.0000000000000248

