

Paciente pediátrico

1. Caso de referencia

- **Descripción breve:** Paciente masculino de 30 meses. Consulta por alteración de la marcha y dolor en miembros inferiores de aparición progresiva; inicio de la marcha tardío. Estudios por imagen muestran engrosamiento diafisario e hiperostosis; confirmación genética con mutación en *TGFB1*.
- **Por qué es relevante:** Perfil pediátrico con compromiso de la marcha y dolor crónico que reproduce las limitaciones funcionales y la progresión observadas en el caso de Álice Vargas (CED pediátrica con pérdida de marcha y dolor).

2. Perfil funcional

- **Habilidades conservadas:** Nivel de conciencia y comunicación receptiva adecuada para la edad; habilidades cognitivas sin compromiso severo descrito; posibilidad de realizar actividades básicas con supervisión.
- **Limitaciones principales:** Dolor en miembros inferiores al caminar, marcha de base amplia y antálgica, retraso en hitos motores (inicio tardío de la marcha), intolerancia al ejercicio. Fuerza muscular levemente disminuida en MMT (ej. 4/5 en varios grupos). Fatiga precoz.
- **Escalas clínicas útiles:** Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI), Manual Muscle Testing (MMT), Gross Motor Function Measure (GMFM), Timed Up and Go adaptado pediátrico (TUG-pediátrico).

3. Mapa de actividades críticas

(Para cada actividad: i) nivel de independencia — ii) dificultades principales — iii) impacto en calidad de vida)

- **Vida diaria**
 1. Vestirse — i) Requiere ayuda parcial. ii) Dificultad por dolor y menor destreza fina si hay fatiga. iii) Pérdida de autonomía y dependencia del cuidador en tareas básicas.
 2. Alimentarse — i) Independiente o requiere supervisión mínima. ii) Puede fatigarse si la preparación implica ponerse de pie largos periodos. iii) Moderado impacto (nutrición puede verse afectada si dolor limita ingesta).
 3. Movilidad en casa — i) Requiere ayuda parcial o uso de ayudas (bastón/silla). ii) Dolor al caminar, inseguridad en escalones. iii) Alta

repercusión en independencia y socialización.

- **Laborales/educativas**

1. Asistencia a colegio/jardín — i) Requiere ayuda parcial o adaptaciones. ii) Fatiga, molestias en traslados escolares; necesidad de silla de ruedas en trayectos largos. iii) Impacto en inclusión y rendimiento escolar.
2. Participación en juegos físicos — i) Dependiente en actividades intensas. ii) Limitación por dolor y fatiga. iii) Afecta socialización y desarrollo psicosocial.
3. Actividades de aprendizaje autónomo (escritura) — i) Generalmente independiente. ii) Posible lentitud por cansancio. iii) Moderado impacto en desempeño escolar.

- **Rehabilitación**

1. Sesiones de fisioterapia (condicionamiento muscular) — i) Requiere supervisión constante. ii) Dolor durante ejercicios, intolerancia al sobreesfuerzo. iii) Crítico para retrasar pérdida de marcha.
2. Terapia ocupacional (habilidades ADL) — i) Parcialmente independiente con adaptaciones. ii) Necesidad de entrenamiento funcional y ayudas técnicas. iii) Mejora independencia si adherente.
3. Intervenciones ortopédicas/uso de plantillas/órtesis nocturnas — i) Depende de adherencia. ii) Molestias por uso inicial; beneficio a mediano plazo. iii) Previene deformidades y mejora confort.

- **Actividades terapéuticas de prevención/progresión**

1. Programa de caminatas guiadas (corto) — i) Requiere supervisión. ii) Fatiga y dolor limitantes; riesgo de sobrecarga. iii) Mantiene capacidad aeróbica y retrasa declive funcional.
2. Control del dolor (plan farmacológico y no farmacológico) — i) Dependiente de prescripción. ii) Dificultad en manejo domiciliario si falta adherencia. iii) Fundamental para permitir rehabilitación.
3. Educación familiar y adaptaciones hogareñas (evitar escaleras, rampas) — i) Requiere apoyo social. ii) Barreras económicas o arquitectónicas. iii) Disminuye riesgo de caídas y facilita independencia.

4. Barreras y facilitadores

- **Barreras:** Dolor crónico, progresión de la enfermedad, limitaciones económicas para órtesis/adaptaciones, falta de transporte accesible, casas con barreras

arquitectónicas.

- **Facilitadores:** Seguimiento multidisciplinario (genética, fisioterapia, terapia ocupacional, psicología), prescripción de órtesis (plantillas, OTP), accesibilidad escolar cuando existe apoyo institucional.

5. Mapa de dolor

- Dolor nocturno que altera el sueño.
- Fatiga y dolor al caminar >10–20 metros.
- Frustración por dependencia en subir/bajar escaleras y durante actividades recreativas.

6. Expectativas del usuario

- Mantener la capacidad de caminar de forma independiente el mayor tiempo posible.
- Controlar el dolor para mejorar sueño y participación en la escuela.
- Evitar progresión rápida de la discapacidad y mejorar calidad de vida.

Referencia

Alkaya, A., Yıldız, A.E., Bağlan, E. et al. Desvelando lo poco común: viaje diagnóstico de la enfermedad de Camurati-Engelmann en un paciente pediátrico. *Pediatr Reumatol* 22, 89 (2024). <https://doi.org/10.1186/s12969-024-01016-9>