



ESTUDIO DE CASO: INFLUENCIA DEL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN LAS MEDIDAS TERAPÉUTICAS PARA UN NIÑO/A.

Jerónimo González Bernal, Josefa González Santos

PDI, Universidad de Burgos

C/ Villadiego s/n Burgos 09001- 606363553- jejavier@ubu.es- mjgonzalez@ubu.es

RESUMEN

En este estudio se trata de determinar las diferencias en las medidas terapéuticas llevadas a cabo con dos niñas, dependiendo de si contamos con diagnóstico etiológico o no. Se observa que cuando el paciente cuenta con un diagnóstico etiológico, que a veces puede tardar años en conseguir, todo resulta más adecuado, desde la tranquilidad de los padres, hasta las medidas terapéuticas llevadas a cabo por el equipo de atención temprana. Cuando no existe un diagnóstico etiológico, lo que existen son varios tipos de diagnósticos diferentes según el médico al que acudamos. Esto deriva en un camino sin retorno, difícil e inadecuado para el niño. Es por lo tanto necesario coordinar a los diferentes profesionales y médicos que intervienen en la valoración del niño para poder llegar a un diagnóstico etiológico cuanto antes.

Palabras clave: atención temprana, diagnóstico etiológico, discapacidad.

ABSTRACT

This study is to determine the differences in therapeutic measures carried out with two girls, depending on whether we have etiological diagnosis or not. Occurs when the patient has an etiological diagnosis, which sometimes may take years to get, everything is more appropriate, from the tranquility of the parents to therapeutic measures carried out by the team of early care. When there is an etiological diagnosis, there are several types of different Diagnostics according to the doctor that we come. This results in a way no return, difficult and inappropriate for the child. It is therefore necessary to coordinate the different medical and professional involved in the assessment of the child in order to achieve an etiological diagnosis as soon as possible.

Key words: early care, etiological diagnosis, disability.

Introducción

El centro base depende de la gerencia de servicios sociales, y esta a su vez está incluida en la consellería de familia e igualdad de oportunidades de la Junta de Castilla y León.

En el centro hay dos áreas bien diferenciadas, por una parte el equipo de valoración y orientación, donde se realizan los reconocimientos de discapacidad. Por otra parte atención temprana, donde se tratan niños de 0 a 3 años, ó de 0 a 6 si están sin escolarizar por tener problemas de salud. Los niños susceptibles de tratamiento son aquellos que presentan trastornos de su desarrollo físico, psíquico o sensorial.



ESTUDIO DE CASO: INFLUENCIA DEL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN LAS MEDIDAS TERAPÉUTICAS PARA UN NIÑO/A.

El paciente es derivado a centro base por neonatología, pediatría, traumatología o por decisión propia.

Cuando el paciente acude al centro base, debería de contar con un diagnóstico etiológico y desde el centro se debería llevar a cabo el diagnóstico de la discapacidad.

La realidad nos indica que suelen aportar un informe con un diagnóstico inespecífico, un cajón de sastre, del tipo de retraso madurativo, prematuridad, retraso psicomotor. Se tarda una media de siete años para obtener un retraso etiológico (González J. y González J. 2004).

En el centro base, independientemente del diagnóstico etiológico, siempre se realiza un diagnóstico de la discapacidad.

El diagnóstico etiológico es fundamental para realizar el tratamiento adecuado a cada niño, con la particularidad de que cuanto antes exista éste, más pertinente es el tratamiento que el niño recibe, sabiendo que cuanto más precoz es el tratamiento, mejores resultados se consiguen.

Ezpeleta (2005) señala que en los últimos años se habla de prevención como una nueva disciplina fundamentada en la investigación y que está relacionada con la psicopatología, la educación, la epidemiología y el desarrollo humano. Esta "*ciencia de la prevención*" se centra fundamentalmente en el estudio sistemático de precursores potenciales de disfunciones o discapacidades a los que se denomina factores de riesgo y factores de protección. En este sentido, la intervención preventiva tendría como objeto contrarrestar el efecto de los factores de riesgo y potenciar los de protección, y para hablar de prevención cuaternaria, que consiste en atenuar o evitar la intervención médica innecesaria en el diagnóstico, tratamiento y prevención, es necesario el diagnóstico etiológico.

Debido a esta realidad, difícil y a la vez de momento insalvable, de la demora en la obtención del diagnóstico etiológico, los profesionales de cada centro se ven abocados a trabajar con las herramientas que poseen, pero siempre con la carencia del diagnóstico etiológico, fundamental para la intervención.

Obtener una información detallada en todas estas áreas resulta también imprescindible para que el programa de intervención se adecue no solo a las capacidades del niño sino también a sus necesidades y a las de su familia (Pérez-López, 2004). La mejor o peor adecuación determinará, al menos en parte, el éxito de nuestra intervención.

El mero acto de nacer, y, más aún, el de ser concebido y vivir el período del embarazo, supone, como tal, un riesgo (Dexeus y Carrera, 1989). El riesgo es cualquier circunstancia que pueda suponer un cambio sobre el proceso programado y que entendemos como habitual o esperable. Pero no todos los riesgos son iguales, ni son similares sus efectos sobre el proceso esperado. Como señalan Ezpeleta (2005) y Kraemer, Stice, Kazdin, Oxford y Kupfer (2001), hay que ser precisos en el lenguaje referido a los factores de riesgo puesto que se puede distinguir entre varios conceptos. De modo general, un factor de riesgo es aquél que aumenta la posibilidad de que aparezca un trastorno. Es decir, se usa el riesgo para referirse a la probabilidad de un resultado. Existen, de hecho, riesgos mayores y menores. Pero también existen los riesgos combinados o encadenados, que no son sino una acumulación sumatoria, o peor aún, multiplicadora, de modificar ese proceso que hemos convenido en llamar como esperado o deseable. Una vez que el riesgo se convierte en realidad, la potencia en acto, es necesario actuar y más sabiendo que más del 50% comienza a recibir tratamientos después del primer año de vida, lo cual retrasa preocupantemente el inicio de los mismos en un delicado momento en el que el tiempo es un factor clave (Arizcun, 2006).

Por otra parte hemos de recalcar que los equipos de atención temprana son muy heterogéneos en cuanto a los profesionales que los componen, y por otra parte el concepto de atención temprana se ha ampliado lo que ha provocado que los equipos de profesionales que intervienen en el ámbito de la atención temprana hayan tenido que ampliar el número y la formación de sus miembros. Así se ha evolucionado de un conjunto de profesionales que intervenían de una manera independiente y centrada en el niño, a la necesidad de que exista una coordinación entre todos ellos y de una auténtica interdisciplinariedad en los tratamientos.



PSICOLOGÍA POSITIVA Y CICLO VITAL

La intervención en atención temprana: principios básicos

Ramey y Ramey (1992) introdujeron seis principios que deben caracterizar la intervención temprana en general y que pensamos que es importante tener en consideración:

Intensidad: Cuanto más frecuente y mayor es la *calidad* de los servicios mayor es su eficacia.

Momento de Inicio: la intervención tiende a ser más eficaz cuanto antes se inicie.

Servicios directos frente a servicios indirectos: Cuando se prestan a los padres o a los hijos los servicios de la intervención.

Mantenimiento de las mejoras en el entorno: Es necesario establecer un sistema social de soporte o mecanismos permanentes para aumentar y mantener las mejoras cognitivas y socioemocionales alcanzadas a lo largo de la intervención temprana.

Generalización: Es preciso proporcionar múltiples servicios a las familias y a los niños para mejorar la eficacia de la intervención, antes que pensar en la idea simplista del currículum de los programas como único agente de mejora.

Atención a las diferencias individuales: Los programas que dan respuesta a las diferencias y necesidades individuales tienen más posibilidades de ser eficaces.

Una vez introducido el tema, pretendemos observar las diferencias en la intervención cuando existe diagnóstico etiológico o no y si existe coordinación de profesionales o no.

Desarrollo de la cuestión planteada

A partir de dos casos de niños tratados en nuestro centro, ninguno de los cuales posee diagnóstico etiológico. Los dos casos se encuentran sin filiar, pero en uno de los casos ha existido coordinación entre los diferentes profesionales, y en el otro caso no ha existido coordinación interdisciplinar. veremos las repercusiones de dicha coordinación.

CASO A:

Informe de alta al nacimiento: parto a término, peso 3.280 gr., talla 44-46, apgar 9/10. Incidencias, talla baja con extremidades cortas. Posible displasia ósea.

Diagnóstico de la discapacidad: severo hipocrecimiento con ligero predominio rizomélico. Pares craneales normales. Columna vertebral con marcada hiperlordosis lumbar, con zonas rígidas de alto riesgo de evolución a escoliosis. Restricción respiratoria secundaria a alteraciones de columna vertebral. Coxa vara bilateral severa.

Se toma la decisión de incorporarlo a tratamiento de fisioterapia y logopedia.

Una vez en tratamiento de fisioterapia se observa que persisten y aumentan los problemas respiratorios, con bronquitis de repetición, con fatiga ante mínimos esfuerzos. Aparece presión de oxígeno por debajo de 90.

Se observa también falta de atención. Deformidades como escoliosis. Aumenta la coxa vara, con limitación de la rotación externa. Aumentan las tibias varas. La marcha es con pies hacia fuera. Hipotonía axial.

Los padres inician la peregrinación a los distintos profesionales:

Neonatólogos, que determinan que es imposible conocer el diagnóstico etiológico, ya que es un caso complicado y que parecía que dentro de las displasias era del subgrupo de las espondiloepifisarias.

Traumatólogos, que comentaron que no era posible los alargamientos y determinaron que era necesario colocar un corsé para la escoliosis. Y en cuanto a la coxa vara y la marcha de pies hacia fuera no era necesario tomar medidas.

Otorrinolaringólogos, manifiestan que es un tema de neurología infantil.

Ante esta situación decidimos buscar ayuda para coordinar todas las actuaciones y planteamos objetivos claros como llegar a un diagnóstico etiológico, poder filiar el caso y tomar las medidas terapéuticas adecuadas.

**ESTUDIO DE CASO: INFLUENCIA DEL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO
EN LAS MEDIDAS TERAPÉUTICAS PARA UN NIÑO/A.**

Lo primero era seleccionar los profesionales a los que debíamos acudir. Al tratarse de un síndrome raro (displasia osea de baja incidencia), es necesario contar con estudios genéticos.

Conectamos con la unidad genética del hospital Carlos III. Tras exponerle el caso decidieron colaborar con nosotros. Se enviaron muestras de sangre de la paciente y de los progenitores, así como fotos de los rasgos físicos más característicos de la niña.

Decidimos hacer una valoración músculo esquelética, donde se realizan las alteraciones ortopédicas sobre el músculo y esqueléticas para poder decidir si era necesario o susceptible la colocación de ortesis.

Con respecto a los otorrinos. Se les puso en contacto con neumología para determinar si existían apneas que justificasen el cansancio, la somnolencia y los niveles bajos de presión de oxígeno.

En cuanto a traumatología existía disparidad en cuanto al corsé, ya que ellos recomiendan un Boston, y el ortopeda al que se le encarga la realización decide que es mejor un Milwaukee. Por lo que se acude a la doctora médico rehabilitadora del centro de parapléjicos de Toledo, quien se presta a colaborar en la decisión del corsé. Esta decisión viene avalada ya que en algunas displasias óseas como la Melchior, que es una posibilidad, puede existir compresión de la médula espinal por inestabilidad atlanto axoidea y se puede prevenir.

Una vez dados estos pasos, nos encargamos de coordinar toda la información de que íbamos a disponer y coordinar a los distintos profesionales, genetistas, traumatólogos, neurólogos, ortopedas, neumólogos.

En el estudio del caso vemos, que, en la unidad de genética, por las características fenotípicas podemos pensar en que el síndrome se trata de una displasia osea de tipo:

Acondroplasia,

Hipoacondroplasia,

Displasia espondiloepifisaria,

Displasia espondiloepimetáfisaria: síndrome Melchior Clausen (SDMC), síndrome Melchior-Clausen tipo Smith-McCort (SDSM), o morquio (mucopolisacaridos)

Los estudios moleculares para la acondroplasia y la hipoacondroplasia dieron los siguientes resultados: paciente no afecta de acondroplasia con fiabilidad del 100% y no afecta de hipoacondroplasia con fiabilidad del 60%.

La espondiloepifisaria, cuyo nombre indica afectación en vertebras y epífisis, se descartó por que las radiografías indicaban que la afectación además de en las epífisis, estaba también en metáfisis.

A partir de aquí se inician los estudios basándonos en las displasias espondiloepimetáfisarias, a descartar entre ellas SDMC, SDSM, morquio.

Lo primero que descartamos es el morquio ya que la prueba de mucopolisacaridos era normal.

Nos quedaba descartar por tanto el SDMC vs SDSM, y la diferencia principal entre ambos es que el segundo no produce discapacidad cognitiva.

Por lo que se deduce que la paciente es una variante leve del SDMC, tipo SDMC.

Esto genera que el una vez obtenido el diagnostico etiológico, se genera el tratamiento preciso, así, en cuanto al cansancio y presión de oxígeno alterado, se determina la existencia de amígdalas hipertróficas, que se intervienen y remiten todos los síntomas anteriores.

En cuanto a traumatología, se realiza una Valoración musculoesquelética y se determina poner férulas antiequino de yeso en horario nocturno, y se dan pautas: caminar sobre talones, postura de indio para rigidez ADD, zapato adecuado con fijación de calcáneo. También se da Asesoramiento familiar: sobre tensión tibial y tibia vara no podemos actuar con material ortopédico, pero si vigilarlo.

En cuanto a la escoliosis, se consulta con el centro de parapléjicos de Toledo y se descartan los anteriores y se coloca un Providence nocturno.

Y en el colegio se eliminan las barreras arquitectónicas mediante adaptaciones, y se pide la colaboración de los docentes de psicomotricidad y del aula para integrar a la niña.

CASO B:



PSICOLOGÍA POSITIVA Y CICLO VITAL

Datos al alta nacimiento:

Peso 3375, talla 51, pc 34, edad gestacional 40 semanas, apgar 9/10.

Diagnóstico luxación de cadera derecha. Recien nacido sano, cuello con tendencia a la rotación izquierda.

A los dos meses es remitido a pediatría por presentar luxación de cadera, laringomalacia y tortícolis. Se incorpora a Centro Base.

Acude a diversos especialistas a lo largo de dos años obteniendo diferentes diagnósticos:

Tiraje subcostal y supraesternal, laringomalacia, tortícolis congénita.

En el diagnóstico de la discapacidad aparece retraso madurativo y trastorno motor.

Oftalmología: la mirada es fija y déficit de seguimiento en dirección horizontal.

Unidad de cirugía cráneo-facial del 12 de octubre: plagiocefalia postural, se coloca un casco.

Unidad de neurofisiología: discreta asimetría interhemisférica, más lento el derecho y con una atenuación de voltaje y en los husos del sueño en izquierdo.

Servicio de radiología: columna lumbar de convexidad izquierda que se revisa a radioscopia y no parece posicional

Médico Rehabilitador: corsé tipo Kallabis.

Nuevo diagnóstico de la discapacidad: lateralización vertical y escoliosis.

Clínica privada de Madrid decide colocar collarín para corregir postura de columna cervical.

Neurólogo especialista: decide inyectar toxina botulínica para corregir cuello.

La paciente tras 23 consultas a diferentes especialistas en el plazo de 3 años, no dispone de diagnóstico etiológico, ni si el conjunto de síntomas pertenece algún tipo de síndrome específico.

Las medidas terapéuticas, lejos de ser efectivas se repiten sin generar mejoras.

Además la niña ha tenido una hermana que presenta síntomas similares. La familia se encuentra en una situación de indefensión.

Discusión/Conclusiones

En el caso A, la niña, mediante la coordinación de diferentes profesionales, llegó a un diagnóstico etiológico de la discapacidad, que le ha permitido establecer una serie de medidas pertinentes para el tratamiento. Este diagnóstico, no hubiera sido posible sin la coordinación de los diferentes profesionales.

Dentro de la atención temprana existen varios profesionales (pediatras, psicólogos, pedagogos, fisioterapeutas, logopedas, medico rehabilitadores, psicomotricistas) que han de trabajar con la niña, y si no existe un diagnóstico, el tratamiento es ineficaz

En el caso B, la niña cuenta con una edad de 4 años y aún carece de diagnóstico etiológico, lo que redundo en que la niña está degenerando en cuanto a los síntomas, generando una sensación de ansiedad en los padres y lo que es peor, evitando que la niña mejore al perdernos la atención temprana por no saber como actuar, todo ello acompañado de un peregrinar por diferentes profesionales de toda España a la búsqueda de alguna persona que pueda originar algo de luz en medio de la oscuridad y recurriendo a todo tipo de medidas, collarines, corsés, toxinas y demás que no hacen muchas veces si no empeorar el estado actual de la niña.

Es por lo tanto necesario que los profesionales que valoran a los pacientes gocen de algun tipo de coordinación que pueda llevar a un diagnóstico etiológico. Este facilitará cuando menos un pronóstico, un tratamiento adecuado y más efectivo, y una intervención familiar pertinente.



ESTUDIO DE CASO: INFLUENCIA DEL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN LAS MEDIDAS TERAPÉUTICAS PARA UN NIÑO/A.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ARIZCUN, J. (2006). *Estadística de AT en la CAM*. Documento interno de trabajo. Manuscrito no publicado.

Ezpeleta, L. (2005). Prevención en psicopatología del desarrollo. En L. Ezpeleta (Ed), *Factores de riesgo en psicopatología del desarrollo* (pp. 3-20). Barcelona: Masson.

González J, y González, J. (2006). Atención temprana: consecuencias de la falta de diagnóstico etiológico. Necesidades educativas especiales, contextos desfavorecidos y apoyo social. Psicoex. Bilbao.

Pérez-López, J. (2004) Modelos explicativos del desarrollo aplicados a la atención temprana. En J. Pérez-López y A. Brito de la Nuez (Eds), *Manual de Atención Temprana* (pp. 27-44). Madrid: Ediciones Pirámide.

Dexeus, S. y Carrera, J.M. (1989). *El riesgo de nacer. El desafío del diagnóstico prenatal*. Bcelona: Labor.

Kraemer, H.C., Stice, E., Kazdin, A.E., Offord, D.R. y Kupfer, D.J. (2001). How do risk factors work together? Mediators, moderators, and independent, overlapping, and proxy risk factors. *American Journal of Psychiatry*, 158, 848- 856.

Ramey, C.T. y Ramey, S.L. (1992). Early educational intervention with disadvantages children-to what effects?. *Applied and Preventive Psychology*, 1, 131-140.

Fecha de recepción: 25 de febrero 2010

Fecha de admisión: 19 de marzo 2010