



SERI

Sociedad Española de Rehabilitación Infantil

nº 2, Febrero 2004

Boletín Científico de la Sociedad Española de Rehabilitación Infantil



(SERI)





Junta Directiva de la SERI

Presidenta:

Dra. Anna Febrer Rotger

Vicepresidente:

Dr. Federico Pazos Ruiz-Mateos

Secretaria:

Dra. Natalia Rodríguez Nieva

Tesorera:

Dra. M^a Angeles Redondo García

Vocales:

Dra. Olga Arroyo Riaño

Dra. M^a Antonia Cabezuelo Briones

Dr. Juan Andrés Conejero Casares

Dr. Vicente García Aymerich

Dra. Gemma Girona Chenoll

Dra. M^a Dolores Sánchez García

Sumario

Editorial pag 3

Dr. Vicente García Aymerich

Conociéndonos... pag 5

Unidad de Parálisis Cerebral y Reahab. Inf. del H. Universitario Materno Infantil Vall d'Hebron. Dra. M^a A. Cabezuelo Briones

Colaboraciones pag 8

Avances tecnológicos pag 11

Citas bibliográficas pag 14

Portales y direcciones web pag 16

Coordinadora del boletín
Dra. Gemma Girona

Número 2, Febrero 2004

Boletín Científico de la Sociedad de Rehabilitación Infantil (SERI)

Reservados todos los derechos.

Queda hecho el depósito que marca la ley.

Quedan rigurosamente prohibidos, sin la autorización escrita de los titulares del "copyright", bajo las sanciones establecidas por la ley, la reproducción total o parcial de esta obra por cualquier medio o procedimiento, incluidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares mediante alquiler o préstamo público.

Depósito Legal B-44.140-2003

© 2003, Sociedad Española de Rehabilitación Infantil (SERI)

Edita: Sociedad Española de Rehabilitación Infantil (SERI)

Patrocina: Supace, orto-distribución S.L.

Diseño e Impresión: Gráficas Hercu, S. L.
Riera de Sant Miquel, 7
08006 Barcelona



ESCUPTOR LLIMONA, 17 - 08031 BARCELONA
TELS. 93 357 04 27 - 357 02 68 - FAX 93 357 02 68

El boletín se distribuirá de forma gratuita a todos los socios de la **SERI**.

Os animamos a colaborar en alguna de las secciones, así como realizar las sugerencias que consideréis oportunas. La información podéis remitirla por correo electrónico a:

seri@sermef.es o en formato diskette a: **Dra. Gemma Girona**.

Servicio Rehabilitación.

Hospital General de Castellón.

Avda. Benicasim, s/nº

12004 CASTELLÓN.



Editorial

Dr. D. Vicente García Aymerich

REHABILITACION INFANTIL Y POSIBLE FANATISMO

EL NIÑO:

- como todo y parte.
- como terreno predispuesto a recoger lo que en él se siembre.
- como sistema nervioso en desarrollo, con una predestinación teleológica pero con el riesgo que conlleva la fragilidad humana ante el azar, que puede modificar destinos.

Es el sensible objeto de atención de profesionales (médicos, educadores) que pretenden corregir las desviaciones de las normas establecidas por la naturaleza en el desarrollo.

Desde la idea de Rehabilitación el primer elemento que conmueve la conciencia del médico que la ejerce, es el hecho de separar al niño con un grado de desviación de su desarrollo de su contexto habitual: familia, colegio y mundo infantil. Esto lleva a un comportamiento médico diferenciado: se intenta conciliar el mantenimiento de la salud con una infancia feliz. La salud puede sufrir agresiones agudas que se resuelven en instantes quirúrgicos o médicos o situaciones crónicas que obligan a una intervención continuada.

La intervención continuada no sólo la realizan los profesionales de la salud y la educación. La familia debe cambiar la percepción de la infancia que va a vivir su propio hijo. Aquí cabe la primera reflexión: ¿Cuál es nuestro (el de todos) objetivo? ¿Un niño "normal", un niño "discapacitado" desgraciado o un niño "discapacitado" feliz? Una vez establecida la prioridad de objetivos cabe considerar si cualquier actitud es válida para alcanzar el objetivo elegido.

Pienso que lo prudente no es elegir entre las dos opciones que son las deseables de forma natural, sino las dos opciones a la vez. Un día podemos quererlo "normal" y otro día podemos quererlo "discapacitado feliz". Esto nos llevará a una actitud positiva en todo momento, porque cuando tropecemos con todos los inconvenientes que la sociedad nos coloca para impedirnos la "normalidad feliz", siempre podremos volver a "nuestras posiciones".

¿Qué son "nuestras posiciones"? El terreno en el que tenemos más capacidad de acción: nuestra familia y la capacidad personal de comprensión de la situación que estamos viviendo. Para llegar a este punto que, supongo estareis de acuerdo es el más satisfactorio para nuestros hijos, necesitamos la ayuda de profesionales para elegir opciones de intervención terapéutica que incluyen como sujeto tanto al niño como a la familia. A esta ayuda se puede acceder por los sistemas previstos por el Estado: Sanidad, Educación y Servicios Sociales o dentro de un mercado de libre competencia sujeto a la oferta (terapias) y la demanda (ayuda solicitada en relación con ansiedad familiar). Aquí alguien culpará a los fallos del sistema público la desviación a la oferta privada. Pero esto no es así. Recuerden que la oferta privada puede no solo atender a fines nobles sino a otros triviales: moda, oferta ligada a una actitud de consumo más que

a la solución de una necesidad real, reglamentación y control dudosos y situaciones personales (servicio específico y exclusivo, calendario personalizado, etc...) que naturalmente nunca estarán cubiertos por la oferta pública.

Realmente la oferta privada -en líneas generales- atiende a la insatisfacción, no solo porque no estamos de acuerdo con aquello que se nos da aunque tengamos derecho a ello, sino porque la insatisfacción forma parte de nuestra propia naturaleza fomentada por la desconfianza, justificada o no, ante las instituciones. Dicha insatisfacción produce ansiedad y todas aquellas ofertas que tiene como objetivo resolver ansiedades (religiones, técnicas de tratamiento) explican la creación de adicciones. Como liberan del sentido de culpa, adoptamos la situación mas cómoda y depositamos nuestra responsabilidad en ellas. Pero todos sabemos que el paso del tiempo y la perspectiva que nos proporciona la distancia devuelven la certeza de que la ansiedad persiste y el problema que lo ha causado también. Esto lleva a elegir una nueva "adicción". El asumir el hecho de que esa no es la forma adecuada de ayudar a nuestro hijo requiere un grado de madurez que se alcanza a costa de recorrer un camino tanto de aciertos como de equivocaciones.

A esta altura Uds. se preguntarán. ¿Qué tiene esto que ver con mi niño? ¿Qué tiene que ver esto conmigo? Y en definitiva ¿qué deben hacer ante esto los profesionales de la rehabilitación? El rehabilitador infantil que ejerce en la Medicina Pública debe intentar:

- Atender al desarrollo integral del niño desde el área de la salud comprometiendo progresivamente a otras instituciones en el cumplimiento de las necesidades que no dependen exclusivamente de la medicina
- Respetar la biografía natural del niño
- Educar el criterio familiar

Es frecuente que tengamos que aceptar el hecho del abandono de nuestros pacientes ante las incitaciones de las ofertas privadas, no siempre médicas y más o menos documentadas, ante las cuales los padres se ven en la situación de decidir sobre la oportunidad de dar o no otra alternativa de salud a su hijo. Desconocemos las garantías que se les da pero si conocemos el grado de compromiso que se les exige. En 30 años de ejercicio, esta situación -el abandono de la oferta pública por dudosas ofertas privadas- se ha repetido con promesas variables según modas y criterios.

Todos conocemos a que tipo de ofertas nos referimos. Estas oscilan entre las "stajanovistas" (1) y las "capitalistas". Respecto a la primera opción no hay que olvidar que el sistema Peto con principios respetabilísimos (las bases neurofisiológicas sobre la intención rítmica, la coordinación, el equilibrio y el ritmo) se estructuró en Hungría en una época -años 50-60- en la que debía coexistir con otros principios sólo aplicables dentro de una situación estrictamente socialista. A saber:



• Régimen de internado durante tres años al final de los cuales se fijaban las posibilidades del niño, coincidiendo con el período de formación de los “conductores”.

• Programas educativos exhaustivos y milimetrados:

• 6-9,30: Levantarse, sacudir las colchonetas, ejercicios respiratorios desnudo frente a las ventanas abiertas, lavarse y vestirse. Juegos libres en los vestíbulos mientras se limpian las habitaciones. Ultravioletas, desayuno, limpiarse los dientes.

• 9,30-11: Ejercicios en decúbito prono sobre las colchonetas “Intención rítmica”.

• 11-11,30: Estímulos

• 11,30: Ejercicios de bipedestación y marcha con supervisión individual.

• 12,30-14: Comida.

• 14-16: Colegio o ejercicios respiratorios, cantando. Ejercicios de lenguaje o ejercicios de manos seguidos por escritura... y así toda la jornada.

Naturalmente, en el traslado y traducción de la técnica esta rigidez se perdía, ya fuera tomando parcelas del tratamiento como se hizo, mezclando con la técnica Bobath, en algunos centros de Inglaterra en los 70 o bien transfiriendo el compromiso institucional al compromiso paterno como se viene haciendo ahora en nuestro Estado, sumándolo a otras técnicas de facilitación propioceptiva (Le Metayer) que las familias toman también como parte del sistema Peto.

Como ejemplo de la otra opción está el sistema Doman (con el actualmente ninguneado Delacato) que parece seguir la filosofía constitucional de los EEUU de que cualquier ciudadano puede ser presidente de los Estados Unidos siempre que se dedique exhaustivamente a ello. Los programas son agotadores horariamente, el compromiso que se solicita a las familias es total (incluso se imparten cursos a los padres para saber aceptar este compromiso) y en cuanto a los contenidos conviven puntos comunes con otras técnicas y propuestas no suficientemente documentadas. A pesar de lo denostado del sistema los programas de tratamiento recogen verdades que no deben olvidarse.

A algunos lectores esto les puede parecer exagerado. Si dudan y quieren crearse un criterio propio pueden consultar Internet, las publicaciones y los programas en poder de los padres para verificarlo.

Otros verán solo los aspectos positivos de las técnicas (que los hay) pero lo que nos ocupa en este texto, es el compromiso que se exige a la familia y sobre todo las razones que mueven a aceptar ese compromiso. Podemos llegar a suponer que se acepta porque de una forma, explícita o implícita, se les asegura una compensación. No me atrevo a creer que dicha compensación sea la promesa de una curación y con buena voluntad supongo que se les asegura una mejoría. Mejoría que, por otra parte, se alcanzaría aplicando con la misma intensidad y fe la mayor parte de las técnicas, ejercicios y programas de tratamiento de cualquier otra fuente.

Uds. saben que, razonablemente, todas las técnicas de tratamiento, las referidas y otras como Bobath, Atención

Temprana, Tomatis, Vojta, etc.. solicitan la colaboración de la familia en el tratamiento de su hijo. Pero una cosa es la colaboración y otra es descargar la responsabilidad del éxito o fracaso de las técnicas en los padres.

La licitud de dicho compromiso es el punto de debate que desde aquí propongo, en éste u otros contextos, dado la facilidad con que crea actitudes fanáticas tanto en profesionales como en las familias. Todos conocemos el ardor con que defendemos y creemos aquello en que invertimos nuestro interés, nuestro afecto o nuestro dinero.

Cualquiera que conozca la idiosincrasia del parálisis cerebral, debe admitir la versatilidad con la que debe atenderse a las necesidades que progresivamente van apareciendo durante su desarrollo. Son arbitrarias las controversias fisioterapia/cirugía, logopedia /comunicación aumentativa, educación específica /educación integrada..

No hay que apostar por una sola solución. Según el momento y las necesidades las indicaciones pueden ser aparentemente antagónicas. Y digo aparentemente antagónicas porque la versatilidad del profesional debe de convertir, con la indicación oportuna, el antagonismo en complementación. Ante esta situación y dado que estoy en el contexto de un boletín de orden interno me atrevo a sugerir como pueden intervenir los profesionales de la Rehabilitación Infantil sobre todo dentro de la Medicina pública:

a) Conocer las técnicas y aplicar lo que consideren bueno de ellas en sus indicaciones.

b) Explicar lo bueno y lo malo de cada técnica tanto a las familias (“educación de criterio”) como, en algunos casos, a otros compañeros que propician la emigración hacia técnicas alternativas.

c) Hacer comprender que la colaboración familiar y la atención a las familias también debe darse en el ámbito de la Medicina Pública.

d) Mantener siempre un nivel de relación con las familias que fomente su confianza y comprender elecciones (aunque nos puedan parecer “un error” y así lo manifestemos) con el fin de propiciar el retorno del paciente al ámbito de la Medicina Pública en los mejores términos.

Me gustaría que estas observaciones fueran punto de partida de debate. No creo que debamos entrar en el juego de tener o no tener razón, sino de considerar que no se puede tomar a la ligera el hecho de que estamos trabajando en el intento de mejorar el destino final del paciente y de orientar las inversiones tanto económicas como emocionales de las familias.

(*) **Stajanovismo:**

“Modalidad de trabajo peculiar de la URSS y de los países comunistas, consistente en que el trabajador realice voluntariamente mayor tarea de lo normal, no con miras a su propio provecho, sino a beneficio de la comunidad y a título de estímulo para los demás.”



Conociéndonos...

UNIDAD DE PARÁLISIS CEREBRAL Y REHABILITACIÓN INFANTIL DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO VALL D'HEBRON. BARCELONA

Nuestra Unidad está ubicada en el Servicio de Rehabilitación, en el edificio de Traumatología y Rehabilitación del Hospital Universitario Vall d'Hebron de Barcelona (fin I). Es un centro hospitalario de tercer nivel que cuenta con 1.200 camas, de ellas 330 corresponden al Hospital Infantil. Incluye todas las especialidades tanto médicas como quirúrgicas. Fue el primer hospital dependiente de la Seguridad Social de Barcelona.

La Unidad se creó por iniciativa del Dr. Roberto Cruz en 1966 como Sección de Parálisis Cerebral, estando dedicada en un principio básicamente a las secuelas neurológicas en la infancia.

En sus inicios, la etiología más frecuente eran las distocias de parto, incompatibilidad Rh, deshidrataciones, infecciones, etc... que posteriormente fueron disminuyendo por los avances en Obstetricia, Neonatología y Pediatría. Ello hizo que la supervivencia del niño fuera en aumento, teniendo en ocasiones como precio la discapacidad. Se fueron incrementando las patologías secundarias a la prematuridad, que aumentan en relación inversa a la edad gestacional, los traumatismos craneoencefálicos debidos a accidentes de tráfico, las secuelas oncológicas etc... Además hemos asistido a la aparición de nuevas etiologías como el neurosíndrome. Sucesivamente se fueron ampliando otras patologías: las enfermedades neuromusculares, artritis infantiles, deformidades ortopédicas y otras que puedan ser causa de discapacidad en la infancia. Durante sus 37 años de vida se han abierto 6.770 historias.



SITUACIÓN

Nuestra actividad se desarrolla en el Hospital de Traumatología y Rehabilitación, en la planta -I del edificio que se encuentra a nivel de la calle, por lo que la accesibilidad en silla de ruedas no plantea ningún obstáculo. Contamos con una superficie de 190 m². El espacio está subdividido de la siguiente forma:

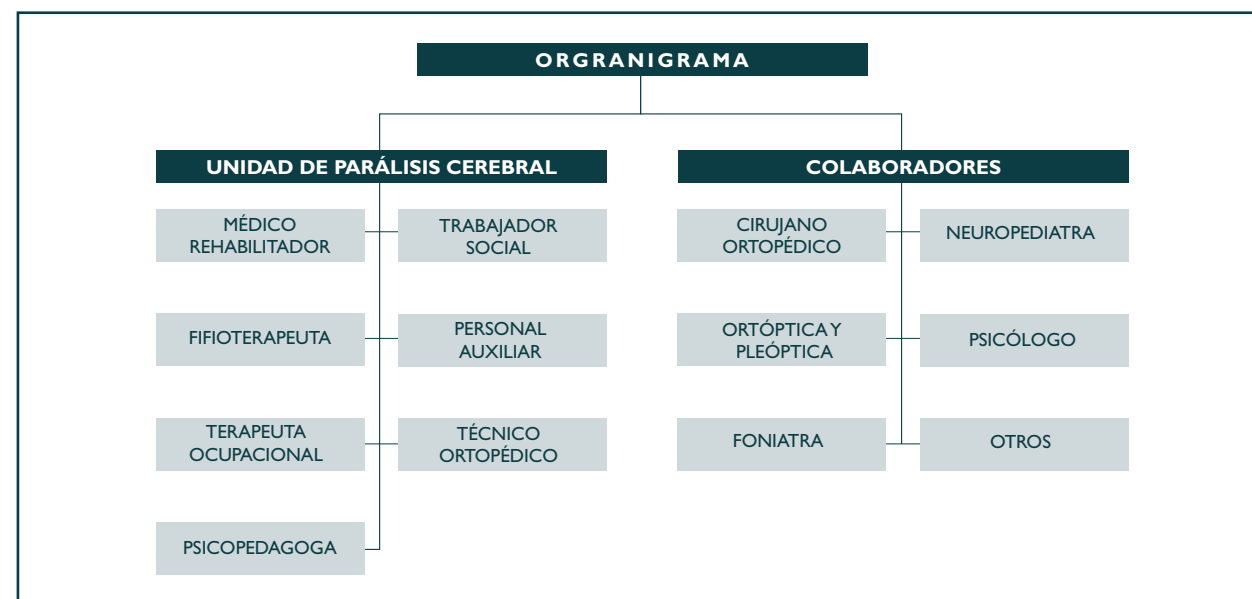
1. Área de visita médica: dos consultorios
2. Área terapéutica: consta de un gimnasio dotado con paralelas, planos inclinados etc. con capacidad para dos tratamientos y otro espacio independiente donde se realizan tratamientos individuales de fisioterapia. Un espacio destinado a Terapia Ocupacional. Otro espacio similar destinado a valoración y tratamiento psicopedagógico.
3. Zona de recepción y citación de pacientes, consistente en un vestíbulo y un despacho para trabajo administrativo, informes etc.
4. Sala para varios usos, donde se confeccionan moldes de yeso, reuniones, informes, etc...

QUE PERSONAL LA INTEGRA

La Unidad está integrada por once personas:

- Dos médicos staff, jefe de sección y adjunto y un médico residente
- Tres fisioterapeutas
- Una terapeuta ocupacional
- Una pedagoga
- Auxiliar de clínica
- Secretaria
- Técnico ortopédico

Como equipo colaborador contamos con diversas especialidades que se reflejan, junto con el equipo, en el organigrama.



ACTIVIDAD ASISTENCIAL

Cubrimos la demanda de rehabilitación de las camas del hospital Materno-Infantil, tenemos especial relación con los Servicios de Neonatología, Neuropediatría, Oncología, Hematología (con la Unidad de trasplante de médula ósea), UCI, Unidad de aislados, Reumatología y en general, patologías que requieran una estancia prolongada o un tratamiento postoperatorio en niños ingresados. Para ello destinamos dos personas diariamente; una fisioterapeuta que realiza todos los tratamientos, excepto en Neonatología, que depende de otra terapeuta. Las interconsultas tanto primeras visitas como controles, las hace el médico rehabilitador.

En cuanto a consultas externas, atendemos a niños con Parálisis cerebral o secuelas motrices de otra índole, además de los de procedencia hospitalaria, los de Pediatría de zona. Controlamos también niños que hacen tratamiento en Centros de Atención Temprana. Las visitas incluyen niños tanto de nuestra comunidad, como del resto de España. Una característica especial nuestra es que nunca damos el alta a niños con secuelas neurológicas, de modo que hacemos el seguimiento de toda la patología del desarrollo y además, de las complicaciones ortopédicas, de dolor, etc... que puedan aparecer en la edad adulta. Ello proporciona una visión muy panorámica de la evolución de nuestros pacientes, cosa que nos es posible por no existir límite de edad para la asistencia en nuestro Centro.

La patología ambulatoria más numerosa es la parálisis cerebral, retrasos del desarrollo en prematuros, TCE, alteraciones ortopédicas banales, enfermedades

neuromusculares, atrofia espinal, enfermedades heredo degenerativas, artritis idiopática juvenil, problemas oncológicos, PBO. Son más esporádicas las cromosomopatías, metabolopatías, displasias óseas, malformaciones congénitas y otros síndromes poco frecuentes. Visitamos en definitiva todo proceso que conlleve una discapacidad temporal o crónica en el niño y adolescente. El número de visitas anuales es de 3202, con una tendencia al aumento.

OFERTA

Abarca todas las necesidades en cuanto a tratamientos médicos que se precisen, así como el diagnóstico de aspectos pedagógicos, lingüísticos, conductuales etc...

En cuanto a procedimientos terapéuticos contamos con diversas técnicas:

- FISIOTERAPIA: Criterio ecléctico, se aplican distintos métodos de estimulación neuromotriz: Bobath, Sophie Lewit, etc... con el objetivo común de conseguir la máxima independencia motriz. Un cuidado especial de fisioterapia requieren los pacientes que precisen ser intervenidos, ya sea sobre partes blandas, o con tiempo óseo. Es imprescindible tener garantizada la fisioterapia pre y postquirúrgica para que la intervención se realice.

- TERAPIA OCUPACIONAL, cuyos objetivos son: tratamiento de los trastornos de deglución, instrucción terapéutica a la familia en el manejo del niño con alteraciones del tono, confección de férulas, confección

de adaptaciones a utensilios y sillas de ruedas, manipulación, independencia personal y transferencias en etapas posteriores.

- PSICOPEDAGOGÍA: Detección de posibles déficits cognitivos, consejo escolar y una vez finalizada la escolaridad, orientación laboral.

Desde el punto de vista médico en cuanto al tratamiento de las deformidades ortopédicas, básicamente secundarias a la espasticidad utilizamos:

• ORTESIS

• INFILTRACIONES CON TOXINA BOTULÍNICA

• CIRUGÍA ORTOPÉDICA, tenemos una visita semanal con un cirujano especializado en Cirugía de la espasticidad, durante la que se toman las decisiones conjuntamente. Se intervienen pacientes de hasta 18 años en el Hospital Infantil y a partir de esa edad en nuestro Centro. También se intervienen otro tipo patologías; del crecimiento, de alineación, dolor, etc.

IMPLANTACIÓN DE BOMBA DE BACLOFENO; selección de pacientes con hipertonía severa que no responda a otros tratamientos y de menos de 18 años, en colaboración con NEUROCIRUGÍA.

Otras posibilidades terapéuticas son:

- Selección de pacientes con severos problemas de nutrición y deglución, tributarios de alimentación por gastrostomía, en colaboración con la UNIDAD DE SOPORTE NUTRICIONAL.

- Nuestra relación también es muy próxima con NEUROPEDIATRÍA, tenemos visitas conjuntas donde se visitan pacientes para control de tratamiento anticonvulsivo, diagnóstico etiológico, neuroimagen, etc...

- Por otra parte contamos en nuestro centro con un Psiquiatra infantil que se ocupa del diagnóstico de las tan frecuentes alteraciones perceptivas o visiomotrices en niños prematuros, alteraciones de conducta, y detección de déficits cognitivos y de trastornos de aprendizaje.

- La Unidad de Logopedia y Foniatría que se dedica a la valoración y tratamiento de trastornos del lenguaje, fonación, disfagias, hipoacusias etc...

- Un Oftalmólogo especialista en Ortóptica completa nuestras posibilidades de diagnóstico y tratamiento en las alteraciones sensoriales.

ACTIVIDAD DOCENTE

Se participa en clases de Pregrado de tercer curso en la asignatura de Introducción a la Patología de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona. También se dan clases prácticas bisemanales durante todo el curso lectivo a estudiantes de quinto curso de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona. Participación en cursos de Postgrado, Doctorado y Master impartidos en la Facultad de Medicina de la UAB. Participación en Master anual de Fisioterapia Infantil de la Universidad Blanquerna de Barcelona. Formación de médicos residentes: todos los médicos residentes de la especialidad de Rehabilitación rotan obligatoriamente por nuestra Unidad por un período de cuatro meses. Además recibimos residentes en formación de otros centros y de distintas Comunidades.

OTRAS ACTIVIDADES

- En la Unidad se ha realizado y se utiliza, como sistema de valoración de la discapacidad en el niño, una adaptación de la CIF a la discapacidad infantil

- Participación en ensayos clínicos.
- Organización y participación en Cursos y Congresos
- Publicaciones
- Participación en la Comisión de Prestaciones Ortopédicas del Servei Català de la Salut

Finalmente y, admitiendo que hay algunas áreas susceptibles de mejorar, pondríamos el acento sobre tres premisas de nuestra Unidad:

- Lo imprescindible del abordaje en equipo del tratamiento del niño con discapacidad.
- El seguimiento, en el caso del niño crónico, durante toda la etapa del crecimiento que se puede prolongar indefinidamente, y que ha constituido uno de los puntos de la filosofía de nuestra Unidad.
- Resaltar la oferta integral de nuestra Unidad en cuanto a diagnóstico y tratamiento en el área de la Medicina de Rehabilitación en el tratamiento del niño discapacitado.

Dra. M.A. Cabezuelo.

Médico Adjunto de la Unidad de Parálisis Cerebral y Rehabilitación Infantil
Servicio de Rehabilitación
Hospital Universitario Vall d'Hebron

Colaboraciones

Sobre el tema consejo genético y diagnóstico prenatal esta sección ofrece los puntos de vista de dos especialistas en el tema.

Dra. Ana Benavides
Sº de Genética. Hospital Central de Asturias

CONSEJO GENÉTICO

Introducción

El consejo genético es el proceso durante el cual se proporciona información y se establece el riesgo de ocurrencia o recurrencia de un Defecto Congénito (DC) en la descendencia de un individuo o pareja. Surge de la integración del consejo genético, que busca la prevención de los DC de etiología genética y el consejo perinatal, que trata de evitar todos los factores ambientales que tienen un impacto sobre el desarrollo fetal.

El término DC engloba todas las anomalías físicas, psíquicas y/o sensoriales que se encuentran presentes desde el nacimiento, aunque su manifestación y detección puedan ser más tardías. A partir del momento que se inicia la labor del parto toda la patología será adquirida. Dentro de los DC hay que considerar dos grandes bloques: la patología genética y la patología ambiental.

En el ámbito poblacional se estima que entre un 3-5% de los recién nacidos presentan algún tipo de DC y que esta frecuencia puede aumentar hasta un 7% si consideramos como período de detección los 4-5 primeros años de la vida. Estas enfermedades congénitas constituyen la primera causa de mortalidad perinatal (35%) e infantil (10%).

Niveles de Prevención

El arma más efectiva que tenemos en la lucha contra los DC es la PREVENCIÓN. Puede ser de dos niveles:

- Prevención primaria: siempre será una medida preconcepcional; la acción a este nivel se basa sobre todo en el consejo reproductivo, evitando que se produzca el DC.
- Prevención secundaria: se realiza después de la concepción mediante el diagnóstico precoz. Si se realiza durante la gestación hablamos de diagnóstico prenatal y si es en los primeros días de vida será diagnóstico neonatal precoz.

Definición de Consejo Genético

Es el proceso de comunicación al individuo o pareja que lo solicita, del riesgo de ocurrencia o repetición de un trastorno genético en su descendencia. La información tiene que ser clara y objetiva, sin prohibir ni aconsejar nada y que permita a la pareja tomar libre y responsablemente sus propias decisiones.

Durante la entrevista el genetista debe eliminar los sentimientos de angustia y culpabilidad, mediante una explicación clara y objetiva, resolver dudas sobre el curso previsible de la enfermedad y aportar información sobre posibles tratamientos paliativos (médicos, quirúrgicos o rehabilitadores), dirigiendo posteriormente al paciente y/o la familia hacia los especialistas oportunos. Finalmente, informar sobre los riesgos teóricos de padecer o transmitir un determinado DC a su descendencia, ofrecer la posibilidad, si existe, de un diagnóstico prenatal (citogenético, ecográfico, molecular, bioquímico...) y orientar sobre métodos de reproducción asistida y planificación familiar.

Indicaciones del Consejo Genético Preconcepcional

1. Nacimiento de un niño con malformaciones y/o retraso mental
2. Parejas de riesgo conocido
 - Cuando uno de los miembros de la pareja está afecto de una alteración genética y, por tanto, con riesgo para su descendencia (enfermedades autosómicas dominantes como la acondroplasia, corea de Huntington, poliquistosis renal...)
 - Cuando la hembra es portadora sana de una alteración genética autosómica recesiva (distrofia muscular de Duchenne, hemofilia...)
 - Uniones consanguíneas
 - Portadores de alteraciones cromosómicas en equilibrio (traslocaciones)
3. Parejas con fracasos reproductivos
 - Esterilidad, abortos de repetición, recién nacidos muertos.

Indicaciones del Consejo Genético Postconcepcional

Puede permitir a las parejas con riesgo reproductivo crear una familia, sabiendo que podrán evitar el nacimiento de un hijo con graves deficiencias. Permite mejorar también la calidad de vida de los niños afectados, mediante la elección del momento, forma y lugar del parto, lo que permitirá instaurar en el recién nacido el tratamiento oportuno de la forma más precoz posible. Así como dar a las parejas información sobre los riesgos de que nazca un hijo afecto en la gestación en curso.

CRITERIOS DE SELECCIÓN DE LAS GESTANTES DE RIESGO

Aunque las indicaciones para realizar un diagnóstico prenatal se basan en unos criterios muy concretos, la magnitud y significado de tener un hijo portador de una minusvalía física o psíquica debe ser evaluado por el genetista con la pareja en cada situación. Los principales criterios de riesgo son:

- Patología fetal cromosómica
 - a) Gestantes mayores de 35 años
 - b) Hijo anterior con patología cromosómica
 - c) Padres portadores de una alteración cromosómica en equilibrio
 - d) Abortos de repetición
 - e) Mujeres portadoras de enfermedades ligadas al cromosoma X
- Patología fetal genética
 - a) Hijo anterior con enfermedad monogénica grave
 - b) Mujeres portadoras de fragilidad del cromosoma X
 - c) Antecedente de hijo con patología congénita grave de origen poligénico
- Patología fetal ambiental
 - a) Exposición a agentes teratógenos durante el primer trimestre de la gestación
 - b) Enfermedad crónica de la madre
- Signos de alarma durante la gestación
 - a) Signos ecográficos
 - b) Signos bioquímicos.

Dra. Maria del Mar Pérez Iribarne
Servicio de Genética
Hospital Sant Joan de Déu
Esplugues (Barcelona)

DERECHO DE TODA PAREJA A TENER UN HIJO SANO

La posibilidad de detectar alteraciones fetales ha avanzado muchísimo en los últimos 40 años. El feto ya no resulta un individuo desconocido, escondido en el seno materno. Los adelantos en investigación médica y la introducción de nuevas tecnologías han propiciado un mayor conocimiento sobre el futuro fetal y, por tanto, ha favorecido el diagnóstico prenatal de un gran número de defectos congénitos (DC).

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS, 1982) el diagnóstico prenatal hace referencia a todas las acciones prenatales que tienen por objeto el diagnóstico de un DC. Ahora bien, hay que saber que hablamos de DC cuando existe una anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer o que puede desarrollarse posteriormente. Si analizamos todos y cada uno de los aspectos implicados en el desarrollo de la vida fetal se llega a la conclusión de que son varios los especialistas implicados, por lo que el diagnóstico prenatal puede ser considerado una empresa multidisciplinaria.

El objetivo del mismo no es simplemente la detección de anomalías en la vida fetal ni la posibilidad de interrumpir el embarazo en caso de que el feto este afecto; sus objetivos son más extensos, ya que permiten a las parejas con riesgo de tener un hijo con un defecto específico continuar la gestación, en la mayoría de los casos, tranquilos. Cuando el diagnóstico prenatal no era una práctica habitual muchas parejas desistían de tener descendencia ante el temor de tener hijos afectados.

La historia de este diagnóstico va unida a la accesibilidad al feto. Si buscamos sus orígenes nos remontamos a Barr y Bertram (1949) con la posibilidad de distinguir células femeninas de las masculinas mediante la determinación de la cromatina sexual o masa Barr, pero no es hasta 1966 que Steele y Bregg hacen posible la obtención del primer cariotipo fetal a partir del líquido amniótico. A finales de los 70 el diagnóstico prenatal citogenético, mediante el cultivo de células presentes en el líquido amniótico, se realiza de forma rutinaria. Las anomalías cromosómicas son una de las causas más importantes de la reducida fecundidad en la especie humana



y constituyen el grupo etiológico más frecuente de deficiencia mental grave en los países desarrollados. En la población general las anomalías cromosómicas constituyen un importante problema sanitario. Repasando algunas cifras al respecto, encontramos anomalías cromosómicas graves en uno de cada 160 recién nacidos (0.6%), en una de cada 20 muertes perinatales (5%) y en uno de cada dos abortos espontáneos (50%).

Cuando hablamos de diagnóstico prenatal muchas veces lo asociamos exclusivamente al estudio de las cromosomopatías, pero es mucho más. Un grupo importante de patologías susceptibles de ser diagnosticadas prenatalmente son las metabopatías. Si vamos más allá, durante los años 60 se introdujo la ecografía aplicada al estudio de la morfología fetal. Pero a partir de los años 80 las técnicas modernas de biología molecular también han sido aplicadas al estudio del DNA fetal. Un aspecto importante del diagnóstico es proporcionar seguridad, información y reducción de la angustia, principalmente a las parejas que forman parte de los grupos de riesgo. En la práctica médica el 98% de los diagnósticos prenatales realizados suponen la continuación del embarazo. La mayoría de las mujeres de más de 35 años tiene embarazos y bebés saludables. Sin embargo, los resultados de varios estudios recientes sugieren, como la opinión pública conoce, que las mujeres que quedan embarazadas después de esta edad están expuestas a algunos riesgos especiales.

Los recientes adelantos genéticos y técnicos dejan entrever la posibilidad de una medicina capaz de alcanzar diagnósticos que en un futuro más o menos cercano puedan llegar a la posibilidad de tratamientos intraútero y reducir aún más la cifra de interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) en el caso de estar ante un feto afecto.

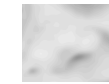
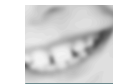
Hay que considerar, de todas maneras, que un diagnóstico prenatal no implica tener la seguridad de que el feto sea al 100% normal, pues no lo diagnostica "todo"; un diagnóstico prenatal normal sólo indica un feto compatible con normalidad.

El diagnóstico prenatal ha mejorado de forma decisiva, hasta el punto de que hemos transmitido a la sociedad tal seguridad que no admite que nazca un niño con una anomalía congénita sin que haya sido detectada antes del parto. Lo que sí es cierto es que se está consiguiendo precocidad en el diagnóstico y cada vez se diagnostican más enfermedades. A partir del año 1985, momento en el que se produce la legalización de la interrupción de la

gestación en determinados supuestos (siendo uno de ellos "cuando se presume que el feto nacerá con graves alteraciones físicas o psíquicas"), las cifras de prevalencia al nacimiento de muchos DC se están alterando. Esto es más patente en aquellos que tienen mayor posibilidad de identificación durante las primeras 20 semanas de embarazo. Por eso, a la hora de interpretar las variaciones de las frecuencias, sobre todo aquellas que disminuyen, hemos de tener siempre presente el enorme impacto del diagnóstico prenatal. Si recurrimos a los datos publicados por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) durante el período 1980-2001, los DC, en su mayoría, han disminuido significativamente. Partiendo de una prevalencia del 2.2% antes de 1985, durante el año 2000 ha bajado hasta un 1.16% y en el año 2001, la cifra es de 1.14%.

En los últimos tiempos, parece que se está utilizando el diagnóstico prenatal, no como una opción de las parejas, sino como una medida de Salud Pública. Y esto es un error. El derecho de la población a que se le proporcione todas las posibilidades técnicas actuales para realizar un correcto diagnóstico prenatal y, en su caso, poder decidir interrumpir una gestación afectada, es incuestionable. Sin embargo, esta posibilidad no debe afectar al desarrollo de la investigación sobre las causas de las anomalías del desarrollo embrio-fetal, para poder prevenirlas.

Conseguir el nacimiento de un niño sano es la máxima perseguida por todo profesional embarcado en el estudio de ese viaje maravilloso, no conocido en su totalidad, que supone una gestación.



Avances Tecnológicos

Gemma Vizoso Sansano
TÉCNICO ORTOPÉDICO

Continuamos en este segundo artículo la colaboración entre Supace y la Sociedad Española de Rehabilitadores Infantiles, con la presentación de las últimas novedades en el campo de la rehabilitación infantil para niños con multideficiencias. En el primer artículo, publicado en el número anterior de esta revista, nos centrábamos en la presentación de un nuevo Sistema Postural Bípedo, ahora continuaremos con un Sistema Postural de Sedestación, llamado TEDDY, de la marca COLOMBO que, como veremos, es uno de los más novedosos, técnicamente hablando, de los que existen actualmente en el mercado, capaz de abrirnos un importante abanico de posibilidades dirigidas a la sedestación del niño.

Este sistema postural ha sido diseñado con el fin de dar un óptimo soporte, prevenir posturas inadecuadas y proporcionar un desarrollo adecuado en niños que necesitan mantenerse en sedestación durante el día. Con este sistema pueden ser atendidos sin perder la posibilidad de realizar desplazamientos. Por otra parte, el Sistema Postural de Sedestación diseñado por COLOMBO es totalmente articulable y por sí solo es capaz de garantizarnos un posicionamiento óptimo; además también nos permite incorporar una amplia gama de accesorios.

En el Sistema Postural de Sedestación **TEDDY**, el asiento, compuesto por la base del mismo y los laterales pélvicos, es independiente del respaldo, con múltiples regulaciones posibles, muchas de ellas innovadoras en el campo de la sedestación para niños con multideficiencias; además está preparado para la adaptación de accesorios posturales, lo cual nos permitirá configurar un sistema de sedestación adecuado a las necesidades de cada niño y en cada momento.

En primer lugar nos centraremos en las principales características del asiento. La profundidad del mismo se regula actuando sobre los **cuatro tornillos situados en la base**, lo que nos permitirá un deslizamiento continuo del asiento para conseguir la profundidad deseada con una precisión absoluta. En cuanto a la anchura del asiento, la determinaremos mediante el uso de unos laterales pélvicos revestidos de material acolchado que pueden inclinarse delimitando así la abducción femoral.

Una de las características más importantes de los laterales pélvicos de este sistema de sedestación es que los reposapiés, que son independientes entre sí, van anclados directamente a ellos, permitiendo en cualquiera de las posiciones, una correcta alineación de los pies.

La principal innovación del Sistema Postural de Sedestación **TEDDY** la encontramos precisamente en la base del asiento, la cual está atravesada de lado a lado por dos ejes, obteniendo así tres planos totalmente articulables. El primero de ellos, el más próximo al respaldo, permanece siempre en posición horizontal, proporcionando de este modo un apoyo isquiático estable, el segundo y tercer plano nos permitirán efectuar una inclinación, elevando el fémur sin alterar dicho apoyo, creando así un correcto **encaje pélvico**, aumentando la flexión de la pelvis y evitando la retroversión pélvica que provocamos cuando inclinamos una base de asiento de un solo plano.



Ejes de articulación



Tornillos de regulación. Permiten ajustar la anchura y profundidad del asiento para adecuarlo a la medida y crecimiento del niño.



Base de asiento articulada, agulación post-isquiática

Como ya hemos dicho anteriormente, el asiento de **TEDDY** permite la instalación de accesorios posturales, como el taco abductor, cuya función es únicamente la de separar las piernas del niño, y las cinchas de anclaje.

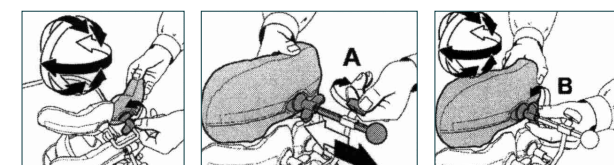


El Sistema Postural de Sedestación **TEDDY** está dotado de un respaldo totalmente anatómico, del cual destacan dos características, una de ellas nueva hasta el momento en este tipo de sistemas: la primera es que nos ofrece la posibilidad de adaptar la forma anatómica del respaldo a las necesidades de cada niño mediante la implantación de diferentes cuñas por debajo de la funda del mismo, de este modo la estética del sistema, tan importante en el desarrollo psicológico de los niños, conserva su atractivo inicial; y la segunda, y con toda seguridad la más innovadora, es la posibilidad de añadir una extensión del respaldo en la parte inferior del mismo, lo cual nos permite ir adaptando el sistema al crecimiento del niño sin que el respaldo pierda su forma anatómica original.

Como en el asiento, al respaldo también se le pueden incorporar diferentes accesorios:

1. Soportes de tronco pivotantes y totalmente regulables.
2. Cinchas.
3. Mesa, de altura e inclinación regulables mediante los reposa brazos.
4. Soporte de cabeza. Aquí es necesario que nos extendamos un poco más puesto que la marca COLOMBO nos ofrece una gama con cinco modelos diferentes de este accesorio, todos ellos moldeables y con la posibilidad de regular la altura y la inclinación de los mismos. De entre ellos destaca el llamado "puntiforme", formado por dos soportes para la nuca y un tercer cuerpo colocado en la partes superior y destinado a proporcionar el soporte occipital necesario. El sistema que permite la movilidad de los tres cuerpos es totalmente independiente y cada uno de ellos está dotado de una articulación esférica multidireccional que nos permitirá situar cada uno de ellos en la posición más aconsejable para las necesidades de cada niño.

Soporte de cabeza puntiforme



Finalmente, señalar que el respaldo también puede reclinarse de forma muy sencilla, función que resulta imprescindible para acompañar la flexión pélvica y la realización de distintas actividades.

TEDDY puede instalarse sobre tres chasis diferentes, lo que le da al sistema una gran versatilidad. Los tres chasis nos permiten bascular la totalidad del asiento mediante un sistema hidráulico:

1. **Chasis de interior estandart**, de altura regulable.
2. **Chasis de interior Nursey**, cuya altura es totalmente regulable, desde el suelo hasta una altura muy superior a los chasis existentes hasta el momento, permitiendo que el niño pueda realizar las actividades más habituales a lo largo de la jornada. Éste se presenta con dos sistemas diferentes de regulación de altura, uno hidráulico y otro eléctrico.
3. **Chasis de uso exterior Nursey**, especialmente diseñado para el traslado del niño. Como en el caso anterior, se puede regular su altura con el fin de proporcionar al niño la posición adecuada para la realización de múltiples actividades.

Chasis de interior Nursey accionamiento eléctrico Elevación máxima



Chasis de interior Nursey accionamiento eléctrico Elevación mínima



Como hemos visto el Sistema Postural de Sedestación **TEDDY** de COLOMBO nos ofrece una amplia gama de nuevas posibilidades destinadas a configurar el asiento más adecuado a cada niño, con la gran ventaja de poder realizar sobre él múltiples adaptaciones y regulaciones para que éste sistema siga siendo el más adecuado a lo largo de su crecimiento.

Hasta aquí hemos resaltado únicamente algunas de las nuevas posibilidades que nos ofrece el nuevo Sistema Postural de Sedestación **TEDDY**, el cual representa un gran avance en el campo de la rehabilitación para niños con multideficiencias.

Chasis de interior standart



Supace

Si desean ampliar la información sobre este Sistema Postural de Sedestación o cualquier otro sistema destinado a la rehabilitación del niño con multideficiencia pueden dirigirse al servicio técnico de Supace.

Teléfono de contacto: 93 357 04 27 · 93 357 02 68

Citas Bibliográficas

Evidencia clínica de los efectos de la TBA en la parálisis cerebral (PC)

Wong V. *Pediatr Rehabil* 2003; 6: 85-96

Realizan una amplia revisión del uso de TBA en niños con PC. Queda demostrada la utilidad en el pie equino por espasticidad del tríceps, pero se requieren más estudios sobre el resto de las indicaciones, debiendo hacer una cuidadosa selección de los pacientes y estableciendo objetivos claros.

Estrógenos y progesterona como neuroprotectores en el tratamiento de lesiones cerebrales agudas. **Stein DG. *Pediatr Rehabil* 2003; 6: 13-22**

La acción de estas hormonas comienza a ser estudiada como agentes neuroprotectores y neuroregeneradores en los traumatismos craneales. El presente artículo evalúa los efectos de estas hormonas en las lesiones cerebrales causadas por traumas o isquemia.

Efectos de la rehabilitación en pacientes con escoliosis idiopática

Weiss HR. *Pediatr Rehabil* 2003; 6: 23-30

Demuestran una menor progresión de la curva escoliótica en el grupo de pacientes tratados con un programa de fisioterapia supervisado.

Ayudas técnicas para mejorar la independencia de los discapacitados

Berry BE. *Rehabil Nurs* 2003; 28: 6-14

El autor considera que, por lo general, los pacientes, los familiares y los profesionales no tienen suficiente preparación sobre tecnología especializada. Aporta información relativa al conocimiento de diversas ayudas, recomendando bibliografía y otras fuentes de información.

Lógica clínica en cirugía ortopédica en la PC

Beguiristain-Gurpide JL. *Rev Neurol* 2003; 37: 51-4

Se analiza el método de producción de las deformidades en los pacientes afectados de secuelas de PC y su orientación terapéutica. Dado que la afectación central produce un desequilibrio entre el crecimiento óseo y el de los músculos, los métodos paliativos que se pueden aplicar para evitar posiciones articulares anómalas buscan compensar este desequilibrio durante todo el período de crecimiento músculo-esquelético. El tratamiento será distinto según las situaciones sean dinámicas o rígidas.

Simposio: Tratamiento de la espasticidad. Opciones terapéuticas

Rev Neurol 2003; 37: 69-86

Diversos artículos recogen los fármacos utilizados por vía oral, las indicaciones y resultados de la TBA, la utilización de la misma como tratamiento preventivo de la luxación de

cadera, la terapia con baclofen intratecal y la rizotomía dorsal selectiva.

Efectos sostenidos de la atención temprana en un grupo de niños de bajo peso al nacimiento. **Hill JL. *Dev Psychol* 2003; 39: 730-44**

Se estudian los efectos del grado de participación en un programa de salud y desarrollo aplicado sobre 1082 niños de bajo peso al nacimiento. Los niños incluidos en el grupo de tratamiento fueron derivados a un centro altamente especializado durante el 2º y 3º año de vida (asistencia diaria, 50 semanas/año). Fueron comparados con otro grupo que siguió los programas de estimulación convencionales. A la edad de 8 años fueron valorados mediante el test de inteligencia de Wechsler y se observaron mayores puntuaciones en el grupo estudio.

El deambulador Charlemagne

Marchand P. *Motricité cérébrale* 2003; 24: 59-62

El artículo tiene como objetivo el estudio técnico de un andador posterior plegable que dispone de asiento y que puede ser utilizado por el niño en muy diversos ámbitos.

Fisiología y alteraciones de la deglución

Renault F. *Motricité cérébrale* 2003; 24: 41-8

La succión-deglución es una función vital del recién nacido y refleja la puesta en marcha de los automatismos del tronco cerebral. El diagnóstico precoz de los trastornos permiten evitar complicaciones respiratorias y nutricionales. La exploración clínica, radiológica y neurofisiológica permiten apreciar la gravedad, los mecanismos etiológicos y guiar la orientación terapéutica.

Terapia hiperbárica y parálisis cerebral

Marois P. *Dev Med Child Neurol* 2003; 45: 646-8

Considera que es un tratamiento prometedor y seguro. Pero requiere estricta supervisión y faltan investigaciones al respecto. Han sido tratados más de mil niños, pero faltaría definir las indicaciones y la dosis.

Lower extremity spasticity as an early marker of ambulatory recovery following traumatic brain injury.

Dumas MH, Haley SM, Carey TM y cols. *Child Nerv Syst* 2003; 19: 114-8

Estudio retrospectivo sobre 107 niños que han sufrido un TCE y han sido ingresados en un Servicio de Rehabilitación. El grupo presenta una edad media de 10.5 años (2.1- 18.9). Al ingreso se valora la presencia o ausencia de espasticidad (e), con el objetivo de establecer un marcador predictivo de la marcha. Concluye que la ausencia de e en extremidades inferiores al ingreso, es un buen predictor para la recuperación de la marcha.



Portales y direcciones web

Gema Girona Chenoll
José M^a Climent Barberá

Sección en la que incluimos direcciones que puedan ser de interés para los socios.

Como todas, es una sección abierta en la que esperamos vuestra colaboración. Si conocéis alguna dirección que os haya sido útil en vuestro trabajo podéis remitirla junto con una pequeña reseña explicativa.

<http://www.rpd.es>
rp@futurnet.es/siis@futurnet.es

El Real Patronato sobre discapacidad gestiona la función de documentación, incluyendo información y publicaciones. Ofrece sus servicios a organismos públicos, entidades privadas, profesionales o cualquier persona interesada en el campo de las discapacidades. Dispone de programas de prevención y rehabilitación y de intercambio (acuerdos de cooperación con otras entidades).

www.ilogopedia.com

Para profesionales de logopedia, comunicación y lenguaje.

<http://paidos.rediris.es/genysi>

GENYSI (Grupo de Estudios Neonatológicos y de Servicios de Intervención) es una iniciativa de profesionales de los ámbitos de la salud, la rehabilitación, la educación, la atención temprana y los servicios sociales que buscan contribuir a la optimización de los recursos destinados a la prevención y detección precoz de niños con deficiencia o en situación de riesgo. La Web permite el acceso a los recursos y programas, tiene documentación específica entre la que se incluye ponencias presentadas en diversas reuniones y constituye un contexto de debate y colaboración interprofesional.

www.autismo.com

Amplio listado de artículos en español sobre autismo; trastornos generalizados del desarrollo; trastornos de lenguaje; desorden semántico-pragmático; síndrome de Asperger; déficits visuales; distintas modalidades de intervención terapéutica y educativa...

<http://www.sindromedown.net/web2/default.asp>

Amplia información sobre el Sdr. de Down hasta la edad adulta. Accesos a publicaciones relacionadas y enlaces diversos.

www.elcisne.org/html/

"El Cisne", revista con artículos sobre discapacidad y rehabilitación, en un abordaje interdisciplinar. El sitio web contiene diversos trabajos que se actualizan periódicamente.

