



Universidad de Valladolid



Facultad  
de Fisioterapia  
de Soria

## **FACULTAD DE FISIOTERAPIA**

Grado en Fisioterapia

### **TRABAJO FIN DE GRADO**

# **ABORDAJE FISIOTERÁPICO EN NIÑOS CON ACONDROPLASIA. A PROPÓSITO DE UN CASO.**

Presentado por María Magdalena Elvira Hidalgo

Tutoras: Teresa Mingo Gómez y Sandra Jiménez del Barrio

Soria, a 4 de julio de 2016

## **Índice de abreviaturas**

**AC:** Acondroplasia

**ADN:** Ácido desoxirribonucleico

**AVD:** Actividades de la vida diaria

**CEIP:** Centro de educación infantil y primaria

**FGFR:** Factor de crecimiento de fibroblastos

**GMFM:** Gross Motor Function Measure

**RPG:** Reeduación postural global

# ÍNDICE

<b>1. RESUMEN</b> .....	2
<b>2. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN</b> .....	3
2.1 ETIOPATOGENIA .....	4
2.2 DIAGNÓSTICO .....	5
2.3 MANIFESTACIONES CLÍNICAS .....	5
2.4 COMPLICACIONES .....	7
2.5 TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO.....	7
<b>3. OBJETIVOS</b> .....	9
<b>4. MATERIAL Y MÉTODOS</b> .....	9
4.1 BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA .....	9
4.2 PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO .....	12
<b>5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN</b> .....	17
5.1 VALORACIÓN EN FISIOTERAPIA.....	17
5.2 TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO. EVIDENCIA Y PROPUESTA DE APLICACIÓN PARA EL CASO CLÍNICO. ....	23
<b>6. CONCLUSIONES</b> .....	27
<b>7. BIBLIOGRAFÍA</b> .....	29
<b>8. ANEXOS</b> .....	33
<b>ANEXO I.</b> Consentimiento Informado.....	33
<b>ANEXO II.</b> Rangos de movilidad articular normal. Grados de pie plano .....	34
<b>ANEXO III.</b> GMFM. Test de valoración de la Función Motriz Gruesa .....	35
<b>ANEXO IV.</b> Adaptaciones del mobiliario escolar para niños con AC. ....	37

# 1. RESUMEN

**Introducción.** La acondroplasia es una enfermedad rara producida por una mutación en el gen codificante del receptor 3 del factor de crecimiento del fibroblasto (FGFR3). La acondroplasia se manifiesta clínicamente por la talla baja con desproporción anatómica, macrocefalia, acortamiento de las extremidades y deformidades esqueléticas.

**Objetivos.** Conocer los diferentes métodos y técnicas de tratamiento en fisioterapia en los niños con acondroplasia a partir de las manifestaciones clínicas y complicaciones a las que da lugar la acondroplasia y proponer un tratamiento para un caso clínico de cinco años.

**Material y métodos.** Búsqueda bibliográfica en las bases de datos como PubMed y PEDro, en buscadores como Google Académico y la Fundación Alpe Acondroplasia y la historia clínica e informes médicos de un caso clínico con acondroplasia de 5 años.

**Resultados y discusión.** A través de la bibliografía y de los datos de la historia clínica se exponen los diferentes tratamientos para niños con acondroplasia y se propone un tratamiento individualizado para nuestro caso a partir de sus características clínicas personales.

**Conclusiones.** Existen unas variables susceptibles de ser modificadas a través de técnicas de fisioterapia. Dichas variables son: fuerza muscular, tono muscular, flexibilidad, rango de movilidad articular y postura. Los métodos de fisioterapia son el juego, la actividad física, el Kabat, el Pilates, la hidroterapia y la osteopatía. Cada uno de ellos ayuda a mejorar la calidad de vida de los niños con acondroplasia condicionada por las manifestaciones clínicas y las complicaciones derivadas de esta enfermedad. La baja evidencia del tratamiento fisioterápico es debido a una baja prevalencia de esta enfermedad lo cual, no nos permite saber con exactitud las técnicas de fisioterapia más adecuadas en cada caso.

## 2. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

La acondroplasia (AC) es una enfermedad rara y es la primera causa de enanismo (1). Además, es la displasia esquelética no letal más común que afecta a más de 25000 personas alrededor del mundo. Esta enfermedad presenta la misma prevalencia e incidencia en ambos sexos y tiene una antigüedad que se remonta, por lo menos, hasta el Neolítico (2).

A través de un diagnóstico precoz, se puede detectar su presencia en etapas prenatal o neonatal. La AC suele producirse por mutaciones espontáneas y, en muy pocos casos, por antecedentes genéticos. La mortalidad durante los primeros años de vida es muy elevada, superando el 50% de los casos durante el primer año de vida y los que sobreviven presentan una serie de manifestaciones clínicas y complicaciones (3). Por ello, es imprescindible realizar una intervención fisioterápica temprana a los que sobreviven en el primer año de vida debido a las futuras manifestaciones clínicas que van a manifestar.

Se han detectado unas necesidades en cuanto al grado de conocimiento sobre la AC. En un estudio previo se evidenció que en el 82% de los casos las familias afectadas no tenían ningún conocimiento sobre la enfermedad antes del nacimiento del hijo, el 12% conocían un poco y solo un 6% conocía bastante. Sin embargo, tras el nacimiento un 88% de los familiares buscaron bastante o mucha información. En cuanto a las fuentes de información a las que acudieron destaca internet (48%) seguida de información recibida por profesionales (27%) (4). Consideramos por tanto, clave describir en base a las mejores fuentes de información las características clínicas e implicaciones de estos pacientes.

El tratamiento, seguimiento y educación de forma integrada entre todos los profesionales es clave debido a las manifestaciones y complicaciones a las conlleva esta enfermedad. Debe existir una coordinación y una interrelación fluida a modo de equipo terapéutico, en colaboración con la familia, que tenga por objetivo mejorar la calidad del vida del niño y su independencia en las actividades de la vida diaria (3).

Consideramos por tanto, necesario conocer las mejores técnicas de tratamiento y abordajes fisioterápicos, en base a las mejores fuentes de información que

puedan mejorar la calidad de vida de estos niños y que minimicen en la medida de lo posible las consecuencias asociadas.

La AC es un síndrome autosómico dominante en el que existe una mutación específica en el gen codificante del receptor 3 del factor de crecimiento del fibroblasto (FGFR3) (5). Este receptor puede detectarse en altas concentraciones en el cerebro y en los rudimentos cartilagosos de los huesos (3).

La AC es la displasia más común entre las displasias esqueléticas, representando un 15% de éstas (1). Se sabe que la AC es conocida desde la antigüedad, aunque fue en 1994 cuando dos equipos independientes (Shiang, Rousseau) establecieron su etiología de forma precisa (3).

La AC es considerada una enfermedad rara, es decir, que afecta a menos de uno de cada 2000 individuos en Europa y 1250 en Estados Unidos (6).

La prevalencia de la AC a nivel mundial es de 1:26000-1:28000 bebés que nacen vivos (7). En España, la prevalencia de esta enfermedad es de 1 caso por cada 20000 habitantes. La Base de Datos Estatal de Personas con Discapacidad, actualizada a diciembre del 2006, estimó un total de 1368 personas con AC en España (8).

Alrededor del 90% de los casos no tienen antecedentes familiares. La posibilidad de tener un hijo con esta patología es del 50% si alguno de los padres presenta AC y de un 75% si ambos progenitores son acondroplásicos (9).

## **2.1 ETIOPATOGENIA**

Generalmente, las osteocondrodisplasias son trastornos del desarrollo y del crecimiento de los huesos que alteran su forma, tamaño y resistencia (3).

A través de estudios histológicos se ha observado un desorden en la proliferación de condrocitos, es decir, una disminución de la proliferación de estos que da lugar a un cierre prematuro de las placas de crecimiento de los huesos, haciendo que el individuo que la sufre obtenga una talla más baja, creando el fenotipo de la AC (10).

La AC es una alteración de la osificación del cartílago debido a mutaciones que comprometen el receptor del factor de crecimiento del fibroblasto tipo 3 (11). Los estudios realizados a nivel del FGFR3 demuestran una mutación de la guanina por adenosina en el nucleótido 1138 del ADN en un 93-100% de los casos (3).

La AC se asocia genotípicamente y fenotípicamente a la hipocondroplasia, una alteración que también da lugar a individuos rizomélicos y de talla baja por una alteración en el mismo gen, aunque de menor severidad (3).

## **2.2 DIAGNÓSTICO**

El diagnóstico de la AC depende de la edad del paciente. El diagnóstico prenatal se realiza a través del análisis de ADN extraído de células del feto alrededor de la semana 15-18 de gestación. Además, se suelen realizar pruebas con ultrasonidos de forma rutinaria para detectar posibles anomalías esqueléticas en el feto (7).

Después del parto, y siempre que no se haya establecido el diagnóstico con certeza previamente, se suelen continuar realizando exploraciones detalladas que incluyan exploraciones físicas y valoraciones de la evolución motriz. A medida que van alcanzando los distintos hitos motores y las distintas habilidades, se deben ir comparando con datos tomados como estándares en la población con AC (3).

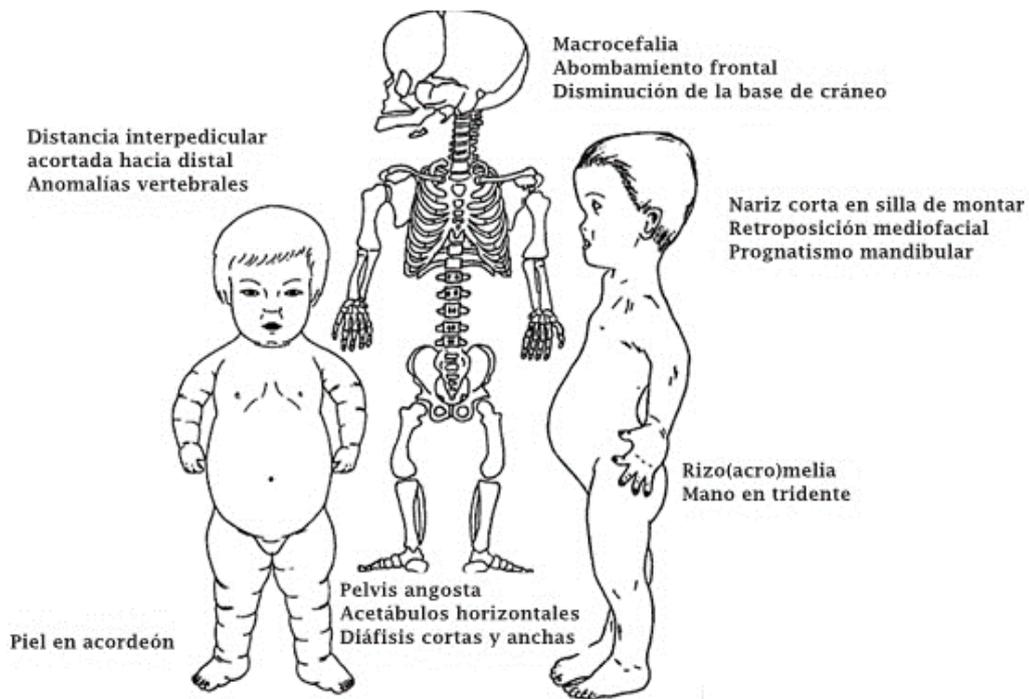
Una valoración médica inicial que justifique la AC y una intervención fisioterápica posterior que realice valoraciones de forma periódica para controlar la evolución de la clínica son necesarias. Además, un tratamiento fisioterápico es fundamental para mejorar la calidad de vida del niño.

## **2.3 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Son varios los cambios estructurales y funcionales presentes en el cuerpo de los sujetos con AC, incluyendo cambios de tipo musculo-esquelético, neurológico, cardiorrespiratorio y alteraciones otorrinolaringológicas (2).

Las manifestaciones clínicas más características de esta población son macrocefalia y abombamiento de la frente, talla baja, dedos cortos y en forma de tridente, rizomelia (acortamiento proximal de las extremidades), cifosis

toracolumbar, incurvaciones de las tibias y/o genu varo, costillas cortas, abdomen abombado e hipotonía de la musculatura abdominal. También aparece una rotación externa de los miembros inferiores e hiperlaxitud ligamentaria (Fig. 1) (1,2).



**Figura 1.** Fenotipo clásico de la AC (12).

Las manifestaciones neurológicas más habituales se deben a la compresión cervical, provocada por un estrechamiento de la unión del cráneo con la columna cervical, e hidrocefalia, observada principalmente en lactantes y niños con AC (2,11).

Además, una circunferencia reducida de pecho, unas vías aéreas altas obstruidas y una compresión cervico-medular condicionan la obstrucción de las vías aéreas altas, intolerancia al ejercicio y la fatiga (2).

Otras manifestaciones presentes en el 75% de los casos son la otitis media, la otitis media crónica recurrente y la otitis serosa. En torno a un 25% de esta población presenta pérdidas de audición (hipoacusia) (3). Dicha pérdida puede dar lugar a retrasos del habla y problemas en las articulaciones detectados en uno de cada cinco niños con AC. Esto tiene una gran importancia por su impacto en el desarrollo de la comunicación y en su influencia en el aprendizaje escolar (2).

## 2.4 COMPLICACIONES

Las complicaciones derivadas son la aparición de una giba toracolumbar (en el 34% de los casos), un comportamiento y un gateo alterado. Además, puede existir dolor lumbar y claudicación en la marcha en el 50% de los casos (2).

Las deformidades óseas más frecuentes son la limitación de la extensión de codo, luxación posterior de la cabeza radial, artrosis degenerativa, dolor en caderas y rodillas y derrames articulares (3).

La compresión de la médula espinal es la complicación más severa y de mayor gravedad y puede requerir descompresión quirúrgica en los primeros años de vida. Aproximadamente un 5-10% de los pacientes requieren cirugía descompresiva (11).

La alteración respiratoria más frecuente es la obstrucción de la vía aérea superior (3). Otras alteraciones que se producen son apnea, taquipnea, ronquido excesivo y *cor pulmonae*, entre otras (5).

La obesidad se presenta en el 16% de los casos y puede favorecer la aparición de apneas obstructivas del sueño y/o la insuficiencia respiratoria crónica, la hipertensión arterial y una disminución de la esperanza de vida (2,11).

Es fundamental un seguimiento y tratamiento fisioterápico debido a todas las alteraciones que presenta esta población y de cara a mejorar la calidad de vida de los supervivientes debido a las grandes complicaciones derivadas a las que da lugar esta enfermedad.

## 2.5 TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO

En la bibliografía se ha demostrado un gran interés por el tratamiento fisioterápico de forma precoz y de la forma más efectiva. A pesar de ello, cada acondroplásico tendrá unas necesidades y unas alteraciones características que lo definan y diferencien del resto, orientando el tratamiento de forma individual (9). En nuestro caso, los hallazgos más relevantes, una edad comprometida para el desarrollo de deformidades y la bibliografía disponible son los medios para la creación de un tratamiento adecuado a nuestro caso.

El tratamiento fisioterápico se diferencia en dos periodos dependiendo de la edad del paciente y en cada uno de ellos los objetivos serán diferentes:

- Periodo **lactante**, el objetivo es realizar una estimulación motriz lo antes posible para conseguir un buen control cefálico y corporal y alcanzar una correcta bipedestación y deambulación. Además, se trabajará la hipotonía la cual no se resuelve, sino que se controla a través de un tratamiento preventivo o de reeducación funcional para intentar corregir anomalías y alcanzar la mayor adaptación ergonómica (9).
- Periodo de **niñez**, fase en la cual se instauran las deformidades debido al crecimiento, se debe potenciar la musculatura débil y realizar estiramientos para evitar perder la flexibilidad y recorrido articular (9).

Debido a que las mejoras en la actividad mejoran hasta los 5 años, los cuidados y tratamiento hasta esta fase son cruciales para la mejora y para el pronóstico de estos pacientes. Por ello, los niños con AC requieren una mayor asistencia por parte de los cuidadores para las AVD y en las destrezas motoras (13). Una buena educación y tratamiento llevado a cabo junto con los fisioterapeutas puede mejorar la calidad de vida de estos niños.

Debido a la escasez de bibliografía sobre las características clínicas de la AC y de casos clínicos reales sumado a la importancia del tratamiento fisioterápico en las primeras fases, consideramos necesario este estudio. Además, existe una necesidad de describir las características clínicas de la AC y hacer una valoración adecuada para poder diseñar un tratamiento adecuado a las necesidades del individuo acondroplásico (14). La escasa bibliografía existente respecto a esta enfermedad dificulta el tratamiento adecuado de estos pacientes, por ello, existe una necesidad de poder abordar a estos pacientes con la mayor evidencia posible mejorando, así, la calidad de vida de éstos.

### 3. OBJETIVOS

- Conocer las técnicas de fisioterapia indicadas en un caso clínico de AC de cinco años.
- Proponer un tratamiento en base a los tratamientos encontrados y al caso clínico presentado.
- Conocer las características clínicas acerca de la enfermedad de la AC.

### 4. MATERIAL Y MÉTODOS

#### 4.1 BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA

Para llevar a cabo los objetivos planteados, se ha realizado una búsqueda bibliográfica en varias fuentes de información. Tras realizar la búsqueda se ha procedido a realizar una selección de artículos e información, posteriormente se han analizado los datos obtenidos y, por último, se ha descrito un caso clínico y se ha hecho una propuesta para dicho caso.

Se ha realizado una **búsqueda bibliográfica** para poder describir la AC de una forma actualizada y completa a través de artículos publicados (Fig. 2). La primera base de datos donde se realizó la búsqueda fue La Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU con la utilidad PubMed. A través del método de la búsqueda libre, se emplearon los siguientes descriptores y operadores lógicos *Achondroplasia AND (treatment OR manifestations OR guidelines OR review OR complications OR physical therapy)* y los siguientes filtros humanos, texto completo libre y publicados en los últimos 5 años.

Esta búsqueda fue realizada el 3 de marzo de 2016 y se obtuvieron un total de 42 artículos. De dichos artículos se excluyeron todos aquellos que no estuvieran en inglés o español, en los que no se pudo acceder a texto completo o aquellos que, realizando una lectura crítica del resumen, carecían de interés para nuestro trabajo. Los criterios de inclusión elegidos son artículos basados en niños con AC y con una antigüedad menor de 5 años. Con todo ello, de esta base de datos, obtuvimos un total de 8 artículos (2,6,7,10,13,15-17).

También se ha realizado otra búsqueda en la base de datos de Fisioterapia basada en la evidencia PEDro a fecha de 23 de Marzo de 2016. Utilizando la búsqueda simple y la “*acondroplasia*” no aparece ningún artículo disponible.

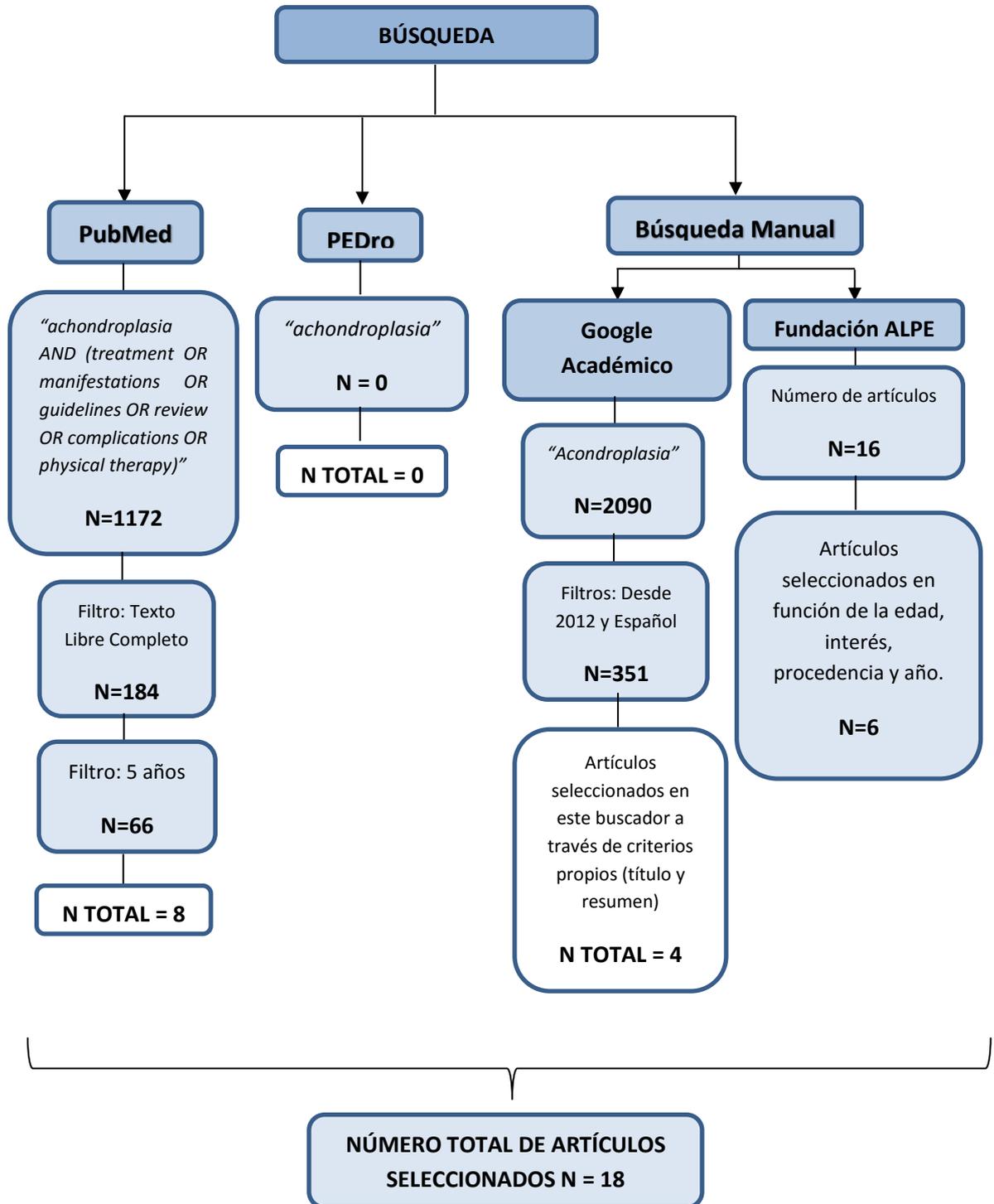
Por otro lado, el día 3 de marzo se realizó una búsqueda en Google Académico en el cual se obtuvieron un total de 4 artículos. La palabra utilizada para realizar la búsqueda fue *Acondroplasia* y como filtros se utilizaron la búsqueda de artículos en español y con una fecha posterior al 2012. El total de artículos disponibles fue de 351. A través de un criterio propio basado en el título y en la lectura del resumen obtuvimos un total de cuatro artículos finales (1,4,5,11).

Por último, se contactó con la Fundación Alpe Acondroplasia que nos facilitó 16 artículos de los cuales fueron seleccionados 9, algunos proceden de la base de datos PubMed o han sido publicados en la página WEB del Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad, el Servicio de Información sobre Discapacidad, por la Academia Americana de Pediatría o por la propia Fundación Alpe (3,8,9,14,18-22).

Dada la baja prevalencia e incidencia que presenta esta patología es difícil encontrar estudios de alta calidad con una buena metodología y con tamaños muestrales adecuados. La evidencia hasta el momento la encontramos en estudios de casos, congresos de expertos y guías de intervención de los profesionales en esta población.

Una vez seleccionados los artículos, se procedió al análisis de éstos, extrayendo la información relevante y aplicable de cada uno de ellos a un caso clínico.

Figura 2. Flujograma de búsqueda de artículos en las diferentes fuentes. Elaboración propia.



## 4.2 PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

A continuación se presenta el caso clínico de un niño con AC con el objetivo de conocer los antecedentes y describir la clínica desarrollada debido a esta enfermedad con el objetivo de proponer y diseñar un tratamiento adecuado a sus características. Los datos clínicos han sido obtenidos a través de un consentimiento informado firmado por parte de los tutores (Anexo I), siendo de uso exclusivo para la realización de este trabajo de fin de grado y siguiendo los criterios de la Declaración de Helsinki.

Se trata de un varón acondroplásico de 5 años de edad nacido en Bulgaria el 29/03/2011, de forma prematura a los 7 meses y 29 días de gestación con un peso de 2,500 Kg y con una estatura de 44 cm. Durante el parto sufrió una asfixia perinatal y el síndrome de distrés respiratorio.

Tras el nacimiento, fue diagnosticado de bajo peso, síndrome polimalformativo y ductus arterioso. La AC, en cambio, fue confirmada a través de un estudio genético. El paciente presenta una mutación Gly380Arg en el gen FGFR3, implicada en la etiología de la AC.

A los 8 meses de edad llegó a España y fue a partir de esta edad cuando comenzó a ser atendido en atención temprana y donde comenzó a recibir un tratamiento y seguimiento de fisioterapia. Actualmente, recibe apoyo escolar de profesionales como el fisioterapeuta educativo, logopeda y ayudante técnico educativo.

### Valoración global

- Estado general conservado con un color normal de piel y mucosas.
- Postura hipotónica en decúbito supino además de una hipotonía cervical y proximal de las extremidades.
- Mal control cefálico y sin sedestación.
- Macrocefalia con fontanela amplia, dismorfia facial con frente abombada y puente nasal deprimido. La respiración se realiza con un tiraje subcostal e intercostal.

- Las extremidades son cortas y posee unas manos en tridente y unas falanges cortas.
- Tórax estrecho y corto.

### **Valoración psicomotora**

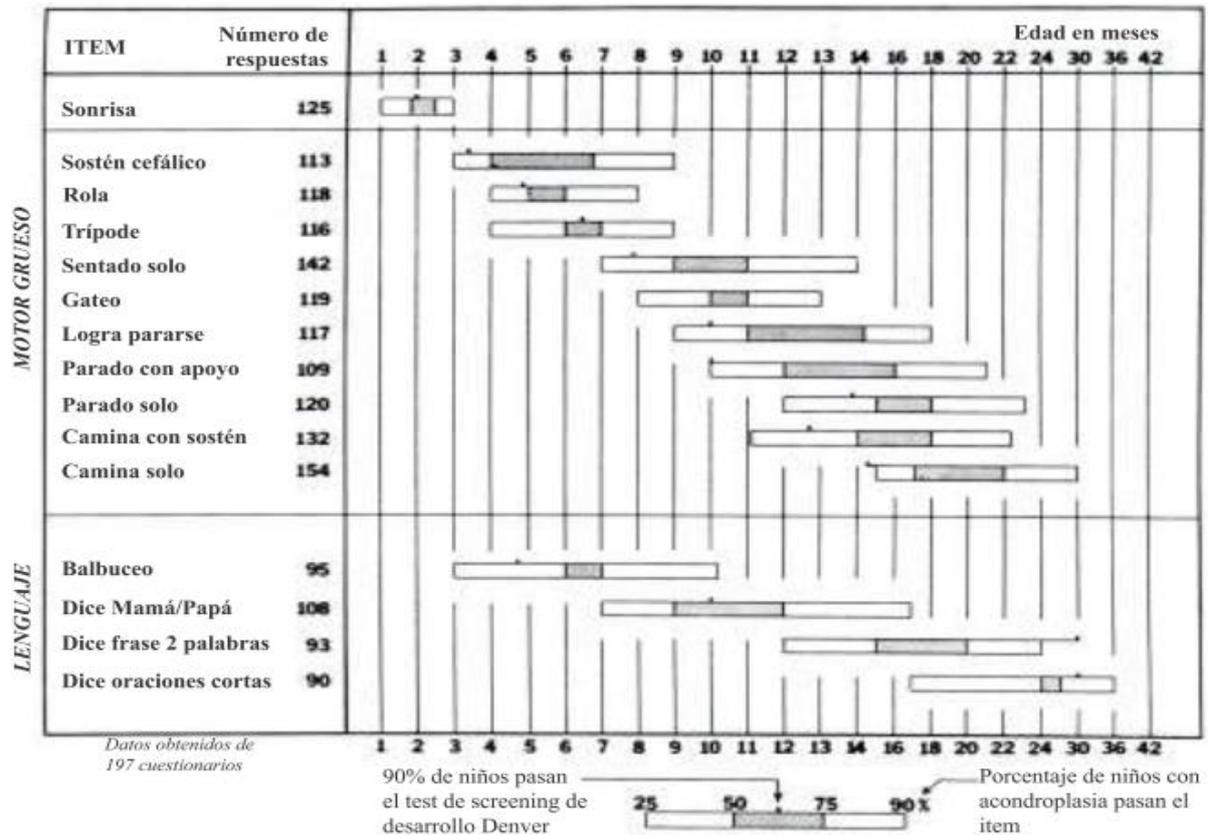
- Sonrisa facial: ríe a carcajadas.
- Sostén cefálico: desde febrero.
- Reptación: poco rastreo, más bien culeo.
- Gateo: no realizó gateo.
- Bipedestación: a los 19-20 meses.
- Marcha autónoma: conseguida a los 24 meses.

### **Valoración psicosocial**

- No acude a la guardería

Estos datos han sido obtenidos a través de la historia clínica y la apreciación de los padres y el fisioterapeuta que le trata desde la atención temprana.

Se realiza una comparación del desarrollo de nuestro caso con el estudio de Virginia Fano (Fig. 3), donde se representan datos estandarizados para una población con AC (11). Dentro de la sección de función motor gruesa, encontramos que la aparición de la sonrisa, la bipedestación y la marcha están dentro de los márgenes establecidos como normales en la AC. En cambio, el control cefálico se consigue de forma muy tardía, a los 11 meses. Esto, puede estar relacionado con la hipotonía cervical presente durante los primeros años del niño. En cuanto al lenguaje, el paciente no presenta ningún tipo de retraso.



**Figura 3.** Test de screening del desarrollo de la AC (11).

A la edad de 11 meses se le pasó la Escala del Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia de Brunet – Lezine. Se trata de una escala que mide cuatro áreas: Postural, Coordinación, Lenguaje y Sociabilidad. La escala está estructurada en los 15 niveles (meses). A su vez, cada nivel (mes) consta de 10 ítems, 6 son conductas provocadas por el examinador y 4 son preguntas dirigida a la madre (23).

La puntuación puede ser 1 o 0 dependiendo de si la adquisición es lograda o no. A partir de la suma de los ítems, se obtiene la edad de desarrollo. El resultado de dividir la edad de desarrollo por la edad real es el cociente de desarrollo. Este cálculo se puede realizar para cada área o de forma global (23).

Los resultados obtenidos del caso clínico se pueden ver en la tabla 1.

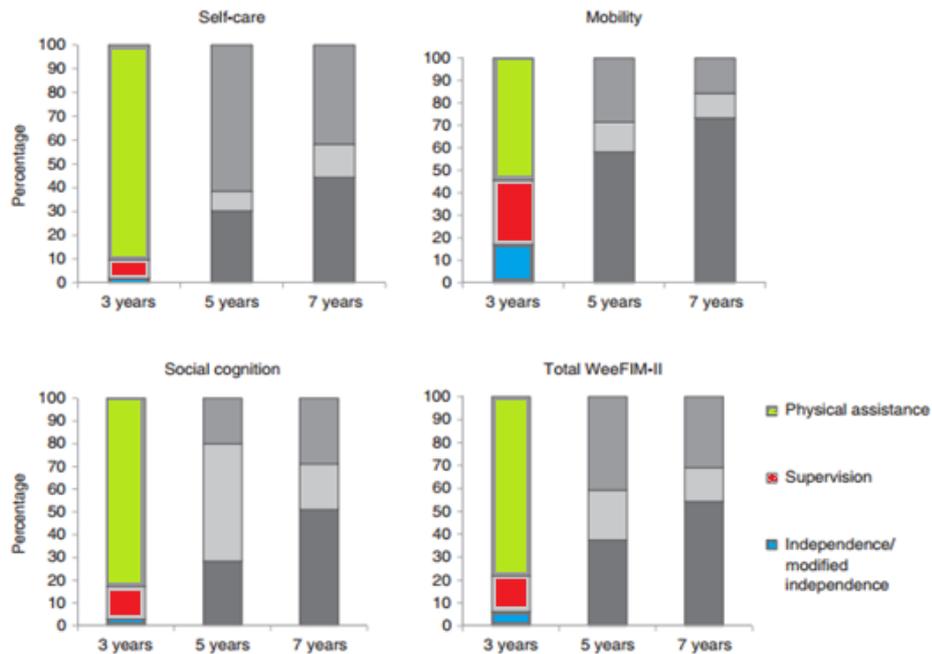
**Tabla 1.** Resultados de la Escala del Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia de Brunet-Lezine.

	<u>Edad de Desarrollo</u>	<u>Cociente de Desarrollo</u>
CONTROL POSTURAL	6m	54
COORDINACIÓN VISOMOTRIZ	9m	81
LENGUAJE	9m	81
SOCIALIZACIÓN	8m	72
<b>GLBOBAL</b>	<b>8m</b>	<b>72</b>

A los 2 años y 11 meses de edad le fue realizada una valoración del desarrollo de las capacidades cognitivas, psicomotoras y lingüísticas. Además, se le realizó una valoración de la movilidad y autonomía personal.

Comparando los datos obtenidos con el estudio de Ireland, se encontraron una serie de similitudes (Fig. 4) (13):

- A los 3 años de edad es cuando se requiere una asistencia física máxima para los **cuidados personales** coincidiendo con una falta de autonomía personal y desplazamiento en nuestro caso (13).
- En cuanto a la **movilidad**, existe una necesidad de supervisión solo en la marcha y para subir escaleras coincide con la vigilancia necesaria en el caso durante la marcha debido a los desequilibrios (13).
- En la **comunicación social**, debe existir una asistencia moderada en la comprensión, lenguaje, interacción social y memoria y una asistencia elevada en la solución de problemas (13). Esto se corresponde con nuestro paciente ya que se detecta una falta de memoria y una actitud negativa ante situaciones difíciles.



**Figura 4.** Grado de asistencia requerida para el auto-cuidado, movilidad, habilidades cognitivas sociales y la puntuación total según WeeFIM-II (13).

Para la valoración del caso clínico se han tenido en cuenta cinco **variables**:

- Fuerza muscular
- Tono
- Flexibilidad
- Rango de movilidad articular
- Postura

Las mediciones realizadas en el caso clínico han sido obtenidas a través de la bibliografía (1,7,14,20).

- **Valoración fisioterápica** de las medidas antropométricas (estatura, peso y perímetro craneal), de las principales limitaciones/deformidades y valoración corporal global relacionada con las líneas de gravedad. La valoración se realizó en una sala de fisioterapia y el material utilizado para dicha valoración fue un inclinómetro, una cinta métrica, un goniómetro y una camilla.

- Capacidades y limitaciones del paciente mediante la “**Gross Motor Function Measure**” (**GMFM**). Se trata de una escala que consta de 5 dimensiones de valoración donde distinguimos las diferentes habilidades realizadas por los niños según el desarrollo normal. Estas dimensiones son: decúbitos y volteos, sedestación, cuadrupedia y de rodillas, bipedestación y caminar, correr y saltar. El sistema de puntuación va de 0 a 3 por cada ítem entendiendo como 0 la no iniciación del movimiento, como 1 inicia el movimiento pero completa menos de un 10% de éste, como 2 la realización parcial de movimiento entre el 10 y 100% y como 3 la realización completa del movimiento. La puntuación final se obtiene sumando los resultados de cada apartado y obteniendo el porcentaje de las 5 dimensiones. El cálculo final se obtiene mediante la suma de dichos porcentajes y su división entre 5, es decir, el número de apartados de la escala (24).

## **5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN**

### **5.1 VALORACIÓN EN FISIOTERAPIA**

El día 12 de abril de 2016, de 10 a 12 horas de la mañana se le realizó una evaluación global. La exploración fue realizada en una sala de fisioterapia del colegio C.E.I.P. “Fernando de Rojas” (Burgos), colegio en el cual estudia. No se trataba de la sala de fisioterapia habitual a la cual él acude semanalmente (1 hora/semana). Se decidió cambiarle de sala de fisioterapia por motivos de espacio y por los recursos materiales disponibles. El cambio de sala y la presencia de más niños y fisioterapeutas, alteraron de forma clara el comportamiento del paciente (Fig. 5, 6, 7).

La valoración fue realizada junto con el fisioterapeuta que trata al niño desde los 8 meses de edad lo cual fue de gran ayuda a la hora de dar indicaciones al niño.



**Figura 5.** Imagen frontal donde se observa principalmente la protusión abdominal y la incurvación de los ejes de EEII.



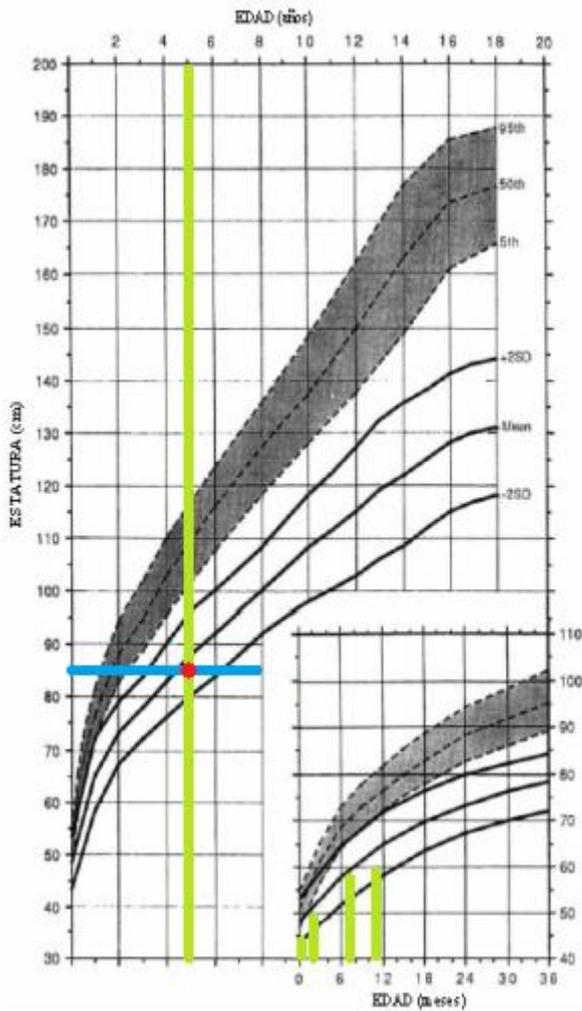
**Figura 6.** Imagen lateral donde se observa la hiperlordosis lumbar principalmente.



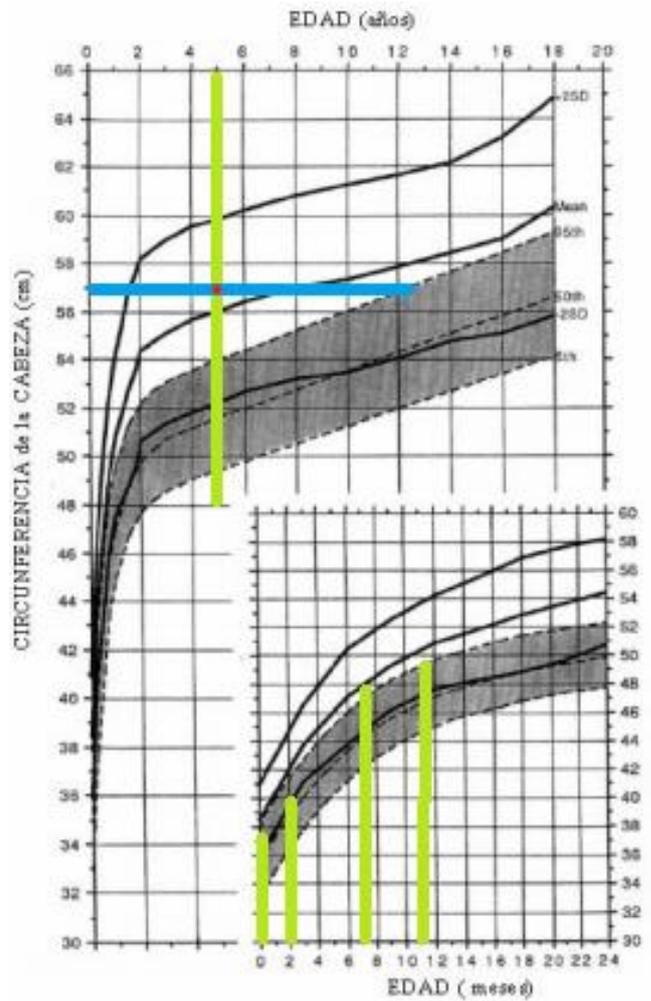
**Figura 7.** Imagen posterior donde se observa principalmente la hiperlordosis lumbar.

En la edad adulta, la altura media que alcanzan los hombres acondroplásicos es de 131 cm mientras que las mujeres 124 cm (16). El resultado de la medición de la **altura** actual realizada, con una cinta métrica y apoyado de espaldas contra una pared, nos ha dado un valor de 85cm. La distancia de la envergadura que posee nuestro paciente es de 78 cm. Si comparamos el dato de la altura con la gráfica (Fig. 8) donde se representan valores de la población masculina con AC en relación con las curvas estándares normales, observamos como nuestro caso se sitúa ligeramente por debajo de la media acorde con la población masculina con AC (20).

Otra medida que también debe de estar en seguimiento es el **perímetro craneal**. La medición actual nos da un valor de 57 cm. Dicho valor, también ha sido contrastado con referencias de población. En la Fig. 9 podemos observar los valores de la población normal (que se encuentran representados a través de líneas discontinuas). El resultado obtenido se encuentra por encima de la media tomada como normal para la población acondroplásica. Esto nos sugiere que se debe continuar vigilando de forma muy frecuente (18,20).

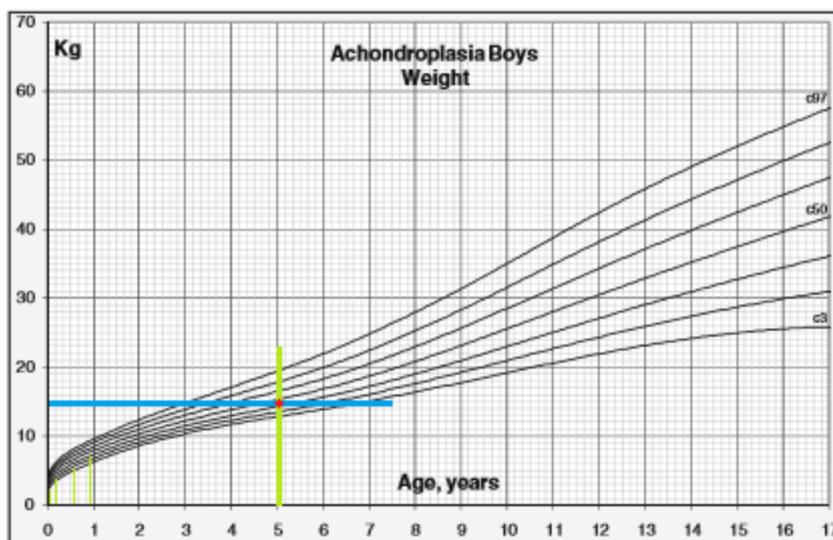


**Figura 8.** Estatura para varones con AC (+/- 2.8 desviación típica estándar) comparada con las curvas estándares normales (20).



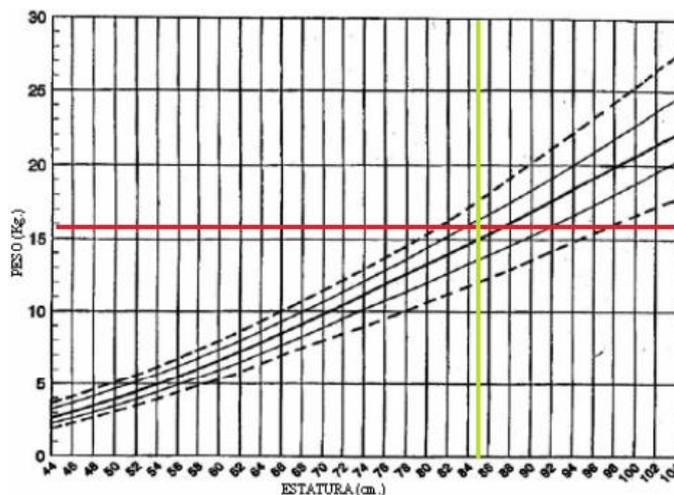
**Figura 9.** La circunferencia de la cabeza para varones con AC comparada con curvas estándares normales (18,20).

En cuanto al **peso**, dato obtenido a través del pesaje realizado en una tabla de la Wii, fue de 15.9 kg. El pesaje se realizó sin ropa ni calzado para obtener un dato más preciso. Este dato lo comparamos con la gráfica (Fig. 10) donde se representan las curvas edad-peso y los percentiles correspondientes. Obtenemos que el peso, en este caso, es ligeramente superior al percentil 50 (18).



**Figura 10.** Curvas de relación peso-edad para población masculina con AC desde los 0 a 17 años (18).

La **relación peso-altura** para esta población con AC debe mantenerse en seguimiento por el riesgo de complicaciones derivadas de la obesidad (Fig. 11). El resultado nos muestra que el caso clínico se encuentra por encima de la media (20). Con los valores de la altura y el peso, calculamos el **Índice de Masa Corporal**. El resultado obtenido es de 22.01 que se encuentra dentro de un rango de peso normal.



**Figura 11.** Estándares peso-altura en acondroplasia: varones (20).

A continuación, se muestran la medición de valores de los distintos ítems utilizados en nuestro caso clínico en la enfermedad de la AC (Tabla 2, 3, 4).

Se han elegido aquellos valores que suelen estar limitados o sufren alguna deformidad de forma más frecuente. Además, siempre se ha realizado una comparación de ambos lados (18,20).

**Tabla 2.** Datos de la valoración fisioterápica de las principales limitaciones/deformidades realizada de forma bilateral a nuestro caso clínico real. Elaboración propia.

<b>VALORACIÓN EN FISIOTERAPIA</b>			
		Derecha	Izquierda
<b>MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS</b>	<b>Longitud EESS</b> (acromion-cabeza del radio)	8.7 cm	8.5 cm
	<b>Longitud EEII</b> (pliegue inguinal-borde superior de la rótula)	13.1 cm	13.2 cm
<b>VALORACIÓN DE LA ESTÁTICA DEL PIE EN BIPEDESTACIÓN</b> <u>(Véase Anexo II)</u>	<b>Posición del calcáneo:</b> ángulo tibia-calcáneo	11° hacia dentro	12° hacia dentro
	<b>Tipo de pie</b> (pie plano o pie varo) y <b>grado</b>	Pie plano, grado 2	Pie plano, grado 2
<b>GRADO DE TORSIÓN DE LA TIBIA</b>	Divergente/torsión externa, neutro (20°) o convergente/torsión interna	Convergente 12°	Convergente 11°
<b>RANGOS DE MOVILIDAD ARTICULAR</b> (deformidades más frecuentes) <u>(Véase Anexo II)</u>	<b>Extensión de codos</b>	168°	169°
	<b>Dorsiflexión de tobillo</b>	22°	24°
	<b>Extensión de cadera</b>	-2°	0°
	<b>Flexión de cadera</b>	140°	140°
	<b>Rotación Externa de cadera</b>	No llega a 90°	No llega a 85°
	<b>Rotación Interna de cadera</b>	40°	40°

**Tabla 3.** Valoración fisioterápica corporal global del caso clínico real. Elaboración propia.

<b>VALORACIÓN DE LA LÍNEA DE GRAVEDAD</b>	<b>Plano Sagital:</b> la plomada pasa por el Conducto Auditivo Externo – Acromion- Trocánter mayor – Delante de la rodilla – Maléolo Externo.
	<b>Plano Frontal:</b> la plomada parte de C7 y pasa por el pliegue intergluteo.
<b>VALORACIÓN DE LA ESTÁTICA DE EEII EN BIPEDESTACIÓN</b>	En bipedestación relajada existe un VARO de rodillas en el cual no hay contacto entre los cóndilos internos de fémur ni de los maléolos internos de tobillo. Además, existe un ligero GENU FLEXUM.
<b>VALORACIÓN DE LA ESTÁTICA DE LA PELVIS</b>	Anteversión de la pelvis que da lugar a una pronunciada hiperlordosis lumbar. No se observan inclinaciones de la pelvis hacia ningún lado.
<b>VALORACIÓN ESTÁTICA DEL RAQUIS Y CINTURA ESCAPULAR</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Situando la plomada en occipucio: no toca ápex de la cifosis dorsal pero sí el ápex del sacro</li> <li>- Simetría a nivel de clavículas</li> <li>- Presencia de ligera escoliosis dorsal derecha</li> <li>- Escápulas aladas ligeramente</li> </ul>
<b>OTRAS OBSERVACIONES</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hiperlaxitud en rodillas</li> <li>- Manos en tridente</li> </ul>

**Tabla 4.** Resultados del test GMFM (Gross Motor Functional Measure). Elaboración propia.

<p><b>GMFM</b> TEST DE VALORACIÓN DE LA FUNCIÓN MOTRIZ GRUESA</p> <p><u>Véase Anexo III</u></p>	<p>Debido a la extensión del test y a que se trata de un paciente pediátrico, se decide realizar solo los apartados en los cuales creemos que va a existir cierta dificultad para realizarlos. Los apartados:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- del 11 al 13, se completan parcialmente ya que no se logra una extensión completa de la EESS (de los codos exactamente).</li> <li>- 82 y 83, se completan parcialmente.</li> <li>- 84 y 85, con apoyo es capaz de subir 4 escalones pero no bajarlos.</li> <li>- del 86 al 88 no es capaz de realizarlos ya que deben de ser realizados sin apoyo.</li> </ul>
---	--

**EESS:** extremidades superiores; **EEII:** extremidades inferiores.

## 5.2 TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO. EVIDENCIA Y PROPUESTA DE APLICACIÓN PARA EL CASO CLÍNICO.

A través de toda la información que obtenemos de la valoración en fisioterapia y de la bibliografía disponible acerca de la AC, se va a proponer un tratamiento fisioterápico para nuestro paciente basado en una serie de variables dependientes susceptibles de ser modificadas con dicho tratamiento.

Las **variables** que determinamos como **dependientes** del tratamiento son (1):

- Fuerza muscular
- Tono muscular
- Flexibilidad
- Rango de movilidad articular
- Postura

A pesar de la búsqueda bibliográfica, solo se han encontrado tratamientos poco precisos enfocados a paliar algunas de las limitaciones existentes en esta población. Las variables que hemos tomado como dependientes pueden verse modificadas a través de diferentes tratamientos.

En primer lugar, se debe de llevar un seguimiento de las principales deformidades como es el caso de la altura, perímetro craneal, escoliosis y peso disminuyendo, así, la probabilidad de aparición de complicaciones a largo plazo (20).

Debido a la limitación del rango y de la flexibilidad de ciertas articulaciones, como es el caso del codo, deberemos de estimular la extensión de este a través de ejercicios repetitivos como lanzamientos de balón o ejercicios de pulsión y el estiramiento de la zona flexora. Nuestro objetivo será mantener dicha deformidad por debajo de los 30°. Es importante evitar el masaje en la zona del codo por el riesgo de osificación periarticular (14).

Otra deformidad existente en nuestro caso es la hiperlordosis lumbar causada por la retracción en flexión de la cadera y la falta de tonificación de los extensores de cadera. Para su tratamiento, buscaremos un aumento del tono y de la fuerza que se deberá de llevar a cabo a través de una potenciación de la musculatura

abdominal y extensora de cadera. Se puede realizar a través de diferentes juegos y ejercicios (14).

El juego se puede utilizar de muchas maneras, de forma que consigamos estimular los movimientos deseados y motivar al niño. Por ello, si introducimos la postura del caballero con inestabilidades, obstáculos, rampas o diferentes tipos de marcha, trabajaremos de forma global diferentes variables como la tonificación y la fuerza muscular. Además, el juego nos aporta coordinación, motricidad gruesa y fina e interiorización de esquema corporal entre otros (1).

En nuestro caso, será imprescindible la realización de estiramientos de la cadena muscular posterior, sobre todo de la musculatura lordosante (es decir, isquiotibiales y psoas ilíacos). También se deberá de trabajar la tonificación abdominal, insistiendo en una mayor contracción de transversos del abdomen a través de ejercicios de retroversión pélvica (14). Algunos de los métodos descritos para poder alcanzar este objetivo son el método Kabat y Pilates (1).

El método Kabat está enfocado a activar las diferentes cadenas musculares del cuerpo. En el caso de niños con AC se pretende mejorar el tono muscular, equilibrio y postura activando la cadena posterior y anterior de miembro superior e inferior y los músculos paravertebrales (1).

Debido a la gran desviación de los ejes de los miembros inferiores, nuestro caso real está propuesto para ser intervenido quirúrgicamente realizándole una osteotomía. A través de la fisioterapia se puede conseguir que el paciente llegue a la intervención en un estado físico óptimo. Se deben de realizar estiramientos de la musculatura externa y una potenciación de la musculatura interna (14).

Son pocos estudios que nos muestran la afectación de la AC en el ámbito social. La compleja interacción de las discapacidades estructurales contribuye en la actividad y participación, comunicación y autonomía en las actividades de la vida diaria (2). A través de un estudio realizado, se demostró que el uso de hidroterapia da la oportunidad al niño de experimentar la capacidad de ser independiente y de alcanzar habilidades difíciles en tierra. De esta forma, da lugar a unos efectos psicológicos favorables, elevando la confianza y autoestima del niño. En nuestro caso, nuestro paciente posee falta de confianza en sí mismo

y una actitud negativa ante la incapacidad o dificultad a la hora de realizar determinadas tareas. Por ello, un tratamiento de hidroterapia sería apropiado para rehabilitar no solo aspectos motores como la marcha o la prevención de complicaciones respiratorias sino favorecer el ámbito psicosocial (22).

En el II Congreso Internacional en torno a la Acondroplasia, Daniel Barat sugirió una serie de beneficios que puede aportar la osteopatía cráneo-sacra a los niños con AC. Se propone que jugando con la movilidad de los diferentes huesos craneales desde una edad temprana se obtenga la mejor formación de las suturas craneales y una mejor mecánica de los huesos del cráneo. Según progresa el desarrollo óseo y de la edad, la osteopatía ayudará a una mejor posición y función del diafragma y, con ellos, de todas las funciones vitales (19).

También, es recomendable la realización de actividad física en descarga como la natación o la bicicleta. Por el otro lado, se desaconseja la realización de actividades de impacto o colisiones (14). A la hora de la realización de ejercicio físico se debe tener en cuenta que esta población acondroplásica, tiene disminuidas las capacidades cardiopulmonares y la fuerza muscular, por lo que su respuesta al ejercicio es diferente a la de la población normal (21).

En resumen, cada una de las variables puede ser modificada a través de diferentes métodos:

En el caso de la **fuerza muscular**, se utilizan métodos como el Pilates, Kabat o el juego de forma que motive al niño a la vez que trabaje la musculatura. Nuestro caso se vería muy favorecido de cara al preoperatorio, ya que, es importante alcanzar una fuerza muscular óptima para conseguir unos resultados exitosos tras la operación (14).

Para una mejoría del **tono** se recomienda la realización de deporte, especialmente la natación, de forma que se estimule el desarrollo, mejore la condición física y amplía la experiencia del individuo (20,22).

En cuanto a la **flexibilidad** se deberá de evitar la contractura muscular, sobre todo de cadera y codo, que a su vez dará lugar a malas posturas, complicaciones y una menor funcionalidad en las actividades de la vida diaria. A través de la

Reeducación Postural Global (RPG), se busca un equilibrio entre las diferentes cadenas musculares (14).

El **rango de movilidad articular** se puede trabajar a través de movilizaciones pasivas y activo-asistidas, juegos de balón, movimientos repetitivos que exijan un rango completo de la articulación de forma que, además de evitar que se limite más, consigamos un aumento del rango (14).

En el caso de la **postura**, un tratamiento de RPG puede mejorar gracias a un programa de rehabilitación en pacientes con AC si se centra en la tonificación axial y el refuerzo de la musculatura del raquis (14). El trabajo de higiene postural debe de llevarse a cabo en todos los ámbitos (20).

Además de esto, el fisioterapeuta será el encargado de realizar las modificaciones pertinentes en el mobiliario a lo largo de su periodo escolar. En el Anexo IV, figuras 13 - 17, se pueden observar algunas de ellas como el acercamiento del respaldo para evitar la cifosis dorsal, un reposapiés a la altura del niño, plataformas para poder llegar al váter y lavabo, grifos de fácil apertura y descenso de la altura de los percheros para facilitar la integración con el resto de compañeros de su clase.

### Agradecimientos

Gracias al C.E.I.P. "Fernando de Rojas" de Burgos por darme la oportunidad de conocer este caso clínico y dejarme utilizar la información necesaria para que este estudio sea llevado a cabo.

A la Fundación Alpe Acondroplasia por aportarme artículos e imágenes para introducir en este trabajo.

A los padres que me han dado el consentimiento y me han aportado todos los documentos y la historia clínica.

A mi tutor de prácticas, Óscar Santos Salvador, por ayudarme a obtener datos a través de su experiencia clínica y su relación con el caso desde los 8 meses, por aportarme información acerca de la acondroplasia y por su apoyo a lo largo de todo el estudio.

## Limitaciones del estudio

Este estudio se ha visto limitado por una serie de cuestiones que se exponen a continuación.

- La aplicación única de este estudio a un solo individuo hace que los datos de la valoración realizada no sean extrapolables a otros casos de niños con AC.
- Falta de evidencia para poder realizar una revisión acerca de los tratamientos efectivos para niños con AC a pesar de haber realizado una búsqueda bibliográfica.
- Falta de prevalencia de la AC para poder realizar el estudio con datos extraídos de más pacientes.
- Falta de tiempo para haber llevado a cabo una intervención fisioterápica y observar si las variables han sido modificadas a través de los diferentes tratamientos.

## **6. CONCLUSIONES**

- Las técnicas de fisioterapia aplicadas en un caso de acondroplasia de cinco años son el método Kabat, método Pilates, estiramientos, reeducación postural global, osteopatía e hidroterapia.
- El tratamiento propuesto al caso clínico presentado en base a la bibliografía se basa en mejorar cinco variables (fuerza muscular, tono, rango de movilidad articular, flexibilidad y postura). Dicho tratamiento incluye:
  - La tonificación de los principales grupos musculares afectados (extensores de cadera y abdominales) a través del juego, del método Pilates o Kabat.
  - Estiramientos de la musculatura retraída (sobre todo flexores de cadera y codo) y ejercicios repetitivos de codo que impliquen una extensión como juegos con el balón o movilizaciones tanto activas como pasivas.

- Un tratamiento de hidroterapia que mejore tanto el ámbito psicológico como social.
- Las manifestaciones clínicas de la acondroplasia en las que más se puede actuar desde la fisioterapia son la escoliosis, la cifosis toracolumbar, anteversión pélvica, limitación en la extensión del codo y la aparición de la obesidad.  
Otras manifestaciones clínicas son macrocefalia, talla baja y extremidades desproporcionadas, incurvaciones de las tibias con rotación externa de los miembros inferiores, compresión medular cervical y otitis, entre otras.

## 7. BIBLIOGRAFÍA

- (1) Peralta Ortiz MB. Diseño de un equipo de rehabilitación para personas con Acondroplasia. [Internet]. 2015 [acceso 4 de abril de 2016]; Disponible en:<http://dspace.uazuay.edu.ec/handle/datos/4760>.
- (2) Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014; 7:117-125.
- (3) De Solà-Morales O, MV Pons J. Evaluación de la necesidad clínica y de los criterios estructurales, técnicos y humanos de un centro de referencia para la atención de las personas con acondroplasia. [Internet]. 2003 [acceso 4 de abril de 2016]; Disponible en: <http://www.acondroplasiauruguay.org/documentos/informacion%20medica/a/Evaluacion%20para%20creacion%20de%20un%20Centro%20de%20atencion%20de%20personas%20con%20Acondroplasia.pdf>.
- (4) Gordillo M, Pérez M, Gordillo M, Guillén E, Aguilar FJ, Peart M. Intervención desde la atención temprana en la familia de niños con acondroplasia. [Internet]. 2014 [acceso 4 de abril de 2016]; Disponible en:[http://dehesa.unex.es/bitstream/handle/10662/1936/0214-9877\\_2014\\_1\\_1\\_593.pdf?sequence=1](http://dehesa.unex.es/bitstream/handle/10662/1936/0214-9877_2014_1_1_593.pdf?sequence=1).
- (5) Hernández-Motiño LC, Sujey Brizuela Y, Vizacarra V, Cruz Revilla R, Jamaica Balderas L, Karam Bechara J. Acondroplasia - estenosis del canal medular - una complicación neurológica. [Internet]. 2012 [acceso 14 de Abril de 2016]; Disponible en:[http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-11462012000100007](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462012000100007).
- (6) Dogba MJ, Rauch F, Douglas E, Bedos C. Impact of three genetic musculoskeletal diseases: a comparative synthesis of achondroplasia, Duchenne muscular dystrophy and osteogenesis imperfecta. *Health Qual Life Outcomes*. 2014; 12:151-168.

(7) Pauli RM. Achondroplasia. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al, editors. GeneReviews(R) Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993.

(8) Álvarez Ramírez GE. Las situaciones de discriminación de las personas con acondroplasia en España. Informe jurídico. [Internet]. 2010 [acceso 4 de abril de 2016]; Disponible en: <http://www.cermi.es/es-ES/ColeccionesCermi/Cermi.es/Lists/Coleccion/Attachments/91/LAS%20SITUACIONES%20DE%20DISCRIMINACION%20C3%93N%2048.pdf>.

(9) Rehabilitación en acondroplasia. Fundación Alpe Acondroplasia. [Internet]. 2016 [acceso 12 de abril de 2016]; Disponible en: <http://www.fundacionalpe.org/es/format/pdfs-es/>.

(10) Kaissi AA, Farr S, Ganger R, Hofstaetter JG, Klaushofer K, Grill F. Treatment of varus deformities of the lower limbs in patients with achondroplasia and hypochondroplasia. Open Orthop. 2013; 7:33-39.

(11) Fano V, Del Pino M, Obregón MG. Manejo de la acondroplasia. [Internet]. 2013 [acceso 14 de Abril 2016]; Disponible en: <http://www.fundacionalpe.org/es/library-item/manejo-de-la-acondroplasia/>.

(12) Lay-Son G. Tópicos sobre displasia óseas. [Internet]. 2012 [acceso 18 de abril de 2016]; Disponible en: <http://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Revisiones/RevisionTemas/5285>.

(13) Ireland PJ, McGill J, Zankl A, Ware RS, Pacey V, Ault J, et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. Dev Med Child Neurol 2011; 53(10):944-950.

(14) Santana AT, Castro JJ. La acondroplasia, algo más que una cuestión de altura. [Internet]. 2008 [Acceso el 4 de abril de 2016]; Disponible en: <http://www.fundacionalpe.org/wp-content/uploads/2015/11/pub-ac-Santana-Castro-08-La-acondroplasia....pdf>

- (15) Kocaoglu M, Bilen FE, Dikmen G, Balci HI, Eralp L. Simultaneous bilateral lengthening of femora and tibiae in achondroplastic patients. *Acta Orthop Traumatol Turc.* 2014; 48(2):157-163.
- (16) Wang Y, Liu Z, Liu Z, Zhao H, Zhou X, Cui Y, et al. Advances in research on and diagnosis and treatment of achondroplasia in China. *Intractable Rare Dis Res.* 2013; 2(2):45-50.
- (17) Liu J, Tang X, Cheng J, Wang L, Yang X, Wang Y. Analysis of the clinical and molecular characteristics of a child with achondroplasia: A case report. *Exp Ther Med.* 2015; 9(5):1763-1767.
- (18) Del Pino M, Fano V, Lejarraga H. Growth references for height, weight, and head circumference for Argentine children with achondroplasia. *Eur J Pediatr.* 2011; 170(4):453-459.
- (19) Barat D. Osteopatía y Acondroplasia. II Congreso Internacional en torno a la Acondroplasia; 2002.
- (20) L. Trotter T, G. Hall J. Academia Americana de Pediatría - Informe Clínico. Revisiones médicas en niños con Acondroplasia. [Internet]. 2005 [acceso 18 de abril de 2016]; Disponible en: [http://www.lpaonline.org/assets/documents/informe\\_academia\\_pediatria\\_esp.pdf](http://www.lpaonline.org/assets/documents/informe_academia_pediatria_esp.pdf).
- (21) Takken T, Bergen V, Sekkers R, Helders P, Engelbert R. Cardiopulmonary Exercise Capacity, Muscle Strength, and Physical Activity in Children and Adolescents with Achondroplasia. *J Pediatr.* 2007; 150(1):26-30.
- (22) Magalhães F, Pereira S. Use of hydrotherapy in the socialization and prevention of complications in children with achondroplasia. [Internet]. 2006 [acceso 6 de mayo de 2016]; [www.acondroplasiauruguay.org/documentos/.../a/HidroterapiaparaAcondroplasia.doc](http://www.acondroplasiauruguay.org/documentos/.../a/HidroterapiaparaAcondroplasia.doc).

(23) Costas Moragas C, Evaluación del desarrollo en atención temprana. Revista Interuniversitaria de Formación del Profesorado. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=27419063004>. Fecha de consulta: 10 de junio de 2016.

(24) Brunton L, Bartlett D. Validity and Reliability of Two Abbreviated Versions of the Gross Motor Function Measure. *Phys Ther.* 2011; 91(4):577-88.

(25) Pax Lowes, L. Sveda, M. G. Garjdosik, C. G. Garjdosik, R. Musculoskeletal development and adaptation. En Suzann K. Campbell. *Physical therapy for children*. 4ª edición. Missouri: El Sevier; 2012. 175-204.

(26) A. Viladot Pericé. Quince lecciones sobre patologías del pie. Barcelona: Springer-verlag Ibérica; 2000.

## 8. ANEXOS

### ANEXO I. Consentimiento Informado

D. /Dña. Diego Martin Carrancho

Con DNI Nº 7261213, padre/madre/tutor de ERIC MARTIN

VILLAMOR, alumno del Centro de Educación Infantil y Primaria "Fernando de Rojas", autorizo a prestar los datos, informes y análisis, así como la historia clínica, exploración e intervención actual del área de fisioterapia para el trabajo de fin de grado de Fisioterapia "Tratamiento fisioterápico de la Acondroplasia Infantil. A propósito de un caso" realizado por María Magdalena Elvira Hidalgo.

El trabajo consiste en realizar una revisión bibliográfica describiendo la acondroplasia, causas, manifestaciones clínicas, complicaciones y diagnóstico. Además, se comentarán los tratamientos actuales más utilizados y su efectividad.

Una vez realizada esta introducción, mi proposición es presentar un caso clínico, en este caso es un paciente pediátrico con Acondroplasia con el objetivo de aprender sobre esta patología y realizar una valoración y una propuesta de tratamiento desde un punto de vista fisioterápico.

Para ello necesitaría:

- Historia clínica del paciente, evolución y exploraciones previas.
- Informes previos de valoración de fisioterapia.
- Realizar una valoración actual del paciente, fijándome unos objetivos y proponiendo un abordaje fisioterápico para alcanzarlos.
- Realizar fotografías para la exploración del paciente, ocultando en todas ellas la imagen facial, y asegurando un uso exclusivo en este trabajo de investigación de forma estrictamente confidencial.

La participación en este estudio es voluntaria. Así mismo se le informa de los derechos de acceso, rectificación y en su caso, cancelación u oposición al mismo cuando así lo decida, sin acarrear perjuicio alguno sobre la persona abajo firmante.

El trabajo se expondrá en la Universidad de Valladolid, Campus universitario Duques de Soria, en la Facultad de Fisioterapia en el curso académico 2015/2016.

Según lo dispuesto en la Ley ORGÁNICA 15/1999 de 13 de Diciembre, de Protección de Datos de Carácter personal, usted consiente expresamente el tratamiento de sus datos y se le informa que los mismos serán tratados en un fichero, cuya finalidad es lo descrito en los párrafos anteriores del presente documento.

Burgos, a 7 de ABRIL de 2016.

Firma del participante:



Firma del investigador:



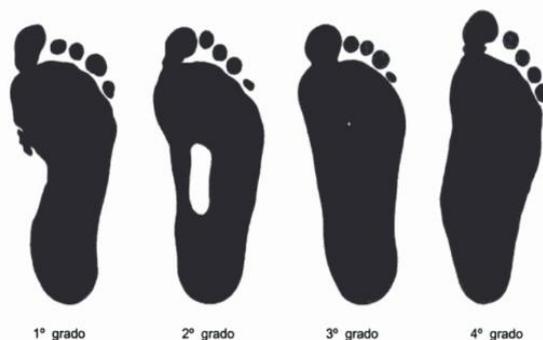
## ANEXO II.

**Tabla con rangos de movilidad articular normal en niños (5 años aproximadamente) (25).**

<b>RANGOS DE MOVILIDAD ARTICULAR NORMALES</b>	<b>Extensión de codos</b>	180°
	<b>Dorsiflexión de tobillo</b>	20°
	<b>Extensión de cadera</b>	7°
	<b>Flexión de cadera</b>	120°
	<b>Rotación Externa de cadera</b>	39°
	<b>Rotación Interna de cadera</b>	34°

**Grados de pie plano. Categorización (26).**

- Pie plano de primer grado: aparece un aumento del apoyo externo del pie. Se considera normal mientras su anchura mínima no llegue a la mitad de la anchura máxima del antepié. Si es igual o superior, se trata de un pie plano de primer grado.
- Pie plano de segundo grado: hay contacto del borde interno del pie con el suelo, pero se mantiene la bóveda. Es como si hubiese cedido el arco interno, pero no hubiera hundido la bóveda.
- Pie plano de tercer grado: desaparece completamente la bóveda plantar.
- Pie plano de cuarto grado: corresponde al pie en balancín. La anchura del apoyo es mayor en la parte central que en la parte anterior y posterior.



**Figura 12.** Representación de los grados de pie plano (26).

### ANEXO III. GMFM. Test de valoración de la Función Motriz Gruesa

NOMBRE: E. M. V.

FECHA DE NACIMIENTO: 29/03/2012

FECHA EVALUACIÓN: 12 Abril 2016

EVALUADOR: M. Magdalena Elvira

#### CLAVE DE Puntuación

0: No consigue iniciar

1: Inicia independientemente

2: completa parcialmente

3: completa independientemente

0	1	2	3	A. DECÚBITOS Y VOLTEO
				1. D.S. Gira la cabeza con las extremidades simétricas.
				2. D.S. Lleva las manos a la línea media, las junta.
				3. D.S. Levanta la cabeza 45 grados.
				4. D.S. Flexión de cadera y rodilla derecha completa. <i>*passiu</i>
				5. D.S. Flexión de cadera y rodilla izquierda completa. <i>*passiu</i>
				6. D.S. Cruza la línea media con la extremidad superior derecha para coger un juguete.
				7. D.S. Cruza la línea media con la extremidad superior izquierda para coger un juguete.
				8. D.S. Se da la vuelta a decúbito prono sobre el lado derecho.
				9. D.S. Se da la vuelta a decúbito prono sobre el lado izquierdo.
				10. D.P. Levanta la cabeza 90 grados.
		X		11. D.P. Apoya antebrazos, eleva cabeza 90° y tronco, con extensión codos.
		X		12. D.P. Apoya antebrazo izquierdo, extensión completa extremidad superior derecha.
		X		13. D.P. Apoya antebrazo izquierdo, extensión completa extremidad superior izquierda.
				14. D.P. Se da la vuelta a decúbito supino sobre el lado derecho.
				15. D.P. Se da la vuelta a decúbito supino sobre el lado izquierdo.
				16. D.P. Pivota a la derecha utilizando las extremidades, 90°.
				17. D.P. Pivota a la izquierda utilizando las extremidades, 90°.
				<b>TOTAL B.</b>

0	1	2	3	B. SENTADO
				18. D.S. El examinador lo estira de las manos; él se impulsa para sentarse.
				19. D.S. Gira a la derecha para pasar a sentado.
				20. D.S. Gira a la izquierda para pasar a sentado.
				21. S. Con apoyo de tórax controla la cabeza 3 segundos.
				22. S. Con apoyo de tórax mantiene la cabeza en línea media 10 segundos.
				23. S. Pies al frente, se mantiene sentado con apoyo de las extremidades superiores 5 seg.
				24. S. Pies al frente, se mantiene sentado sin soporte de las extremidades superiores 3 seg.
				25. S. Pies al frente, toca un juguete que está delante y vuelve a posición inicial.
				26. S. Pies al frente, toca un juguete a 45° detrás a la derecha.
				27. S. Pies al frente, toca un juguete a 45° detrás a la izquierda.
				28. Sentado sobre el lado derecho, extremidades superiores libres 5 segundos.
				29. Sentado sobre el lado izquierdo, extremidades superiores libres 5 segundos.
				30. S. Pasa a decúbito prono con extensión de las extremidades superiores.
				31. S. Pies al frente, pasa a gato por el lado derecho.
				32. S. Pies al frente, pasa a gato por el lado izquierdo.
				33. S. Pivota a 90° sin ayuda de las extremidades superiores.
				34. Sentado en un banco se mantiene sin apoyar las extremidades sup. y pies libres 10 seg.
				35. De pie, enfrente de un banco pequeño, se sienta en él.
				36. Del colchón, pasa a sentarse en un banco pequeño.
				37. Del colchón, pasa a sentarse en un banco grande o silla.
				<b>TOTAL B.</b>

0	1	2	3	C. GATEO Y POSICIÓN DE RODILLAS
				38. D.P. Se arrastra hacia delante 1,80 m.
				39. En posición de gato, apoya manos y rodillas 10 segundos.
				40. Pasa de posición de gato a sentado.
				41. Pasa de prono a gato.

				42. En gato, lleva la extremidad superior derecha hacia delante por encima del hombro.
				43. En gato, lleva la extremidad superior izquierda hacia delante por encima del hombro.
				44. Se desplaza a gato o a saltos (conejo) hacia adelante 1,80 m.
				45. Se desplaza a gato con alternancia hacia adelante 1,80 m.
				46. Sube 4 escalones a gatas, apoyando manos, rodillas y pies.
				47. Baja 4 escalones a gatas, apoyando manos, rodillas y pies.
				48. Pasa de sentado a de rodillas, sin apoyar extremidades <u>sup.</u> , se mantiene 10 segundos.
				49. Postura caballero, sobre rodilla derecha se mantiene 10 segundos sin apoyo.
				50. Postura caballero, sobre rodilla izquierda se mantiene 10 segundos sin apoyo.
				51. Camina de rodillas sin apoyo 10 pasos.
				<b>TOTAL C.</b>

0	1	2	3	<b>D. BIPEDESTACIÓN</b>
				52. Pasa a bipedestación con apoyo.
				53. Se mantiene en bipedestación sin apoyo 3 segundos.
				54. De pie, apoyado con una mano, eleva el pie derecho 3 segundos.
				55. De pie, apoyado con una mano, eleva el pie izquierdo 3 segundos.
				56. Se mantiene de pie sin apoyo 20 segundos,
				57. Se mantiene de pie sin apoyo, sobre extremidad inferior derecha, 10 segundos.
				58. Se mantiene de pie sin apoyo, sobre extremidad inferior izquierda, 10 segundos
				59. Sentado sobre un banco bajo, puede levantarse sin apoyo.
				60. En posición caballero sobre rodilla derecha, se levanta sin apoyo.
				61. En posición caballero sobre rodilla izquierda, se levanta sin apoyo.
				62. Desde bipedestación, pasa a sentarse en la colchoneta sin apoyo.
				63. Pasa de bipedestación a cuclillas sin apoyo.
				64. Desde bipedestación coge objetos de la colchoneta sin apoyo.
				<b>TOTAL D.</b>

0	1	2	3	<b>E. CAMINAR, CORRER Y SALTAR.</b>
				65. Se desplaza 5 pasos a la derecha con apoyo.
				66. Se desplaza 5 pasos a la izquierda con apoyo.
				67. Camina 10 pasos hacia adelante con apoyo de las dos manos
				68. Camina 10 pasos hacia adelante con apoyo de una mano.
				69. Camina 10 pasos hacia adelante, sin apoyo.
				70. Camina 10 pasos hacia adelante, se para, gira 180º y retrocede.
				71. Camina 10 pasos hacia atrás, sin apoyo.
				72. Camina 10 pasos hacia adelante llevando un objeto con las dos manos.
				73. Camina 10 pasos consecutivos hacia adelante entre paralelas separadas 20 cm.
				74. Camina 10 pasos sobre una línea recta de 2 cm. de ancho.
				75. Pasa por encima de una barra a la altura de la rodilla, con el pie derecho.
				76. Pasa por encima de una barra a la altura de la rodilla, con el pie izquierdo.
				77. Corre 4,50 m., se para, y vuelve al punto de salida.
				78. Da una patada a una pelota con el pie derecho.
				79. Da una patada a una pelota con el pie izquierdo.
				80. Salta con los pies juntos una altura de 30 cm.
				81. Salta con los pies juntos hacia delante 30 cm. sin apoyo.
		X		82. Salta 10 veces sobre el pie derecho, dentro de un círculo de 61 cm.
		X		83. Salta 10 veces sobre el pie izquierdo, dentro de un círculo de 61 cm.
		X		84. Sube 4 escalones, alternando y con apoyo.
	X			85. Baja 4 escalones, alternando y con apoyo.
X				86. Sube 4 escalones, alternando y sin apoyo.
X				87. Baja 4 escalones, alternando y sin apoyo.
X				88. Salta de un escalón de 15 cm. de altura, sin apoyo.
				<b>TOTAL E.</b>

#### ANEXO IV. Adaptaciones del mobiliario escolar para niños con AC.



**Figura 13.** Acercamiento del respaldo para evitar la cifosis dorsal y elevación del apoyo de los pies.



**Figura 14.** Instalación de una plataforma en el inodoro.



**Figura 15.** Instalación de una plataforma para poder acceder al lavabo.



**Figura 16.** Mangos para facilitar la apertura del grifo.



**Figura 17.** Descenso de los percheros a la misma altura que el resto de compañeros para favorecer la integridad con sus iguales.