

## Reporte de caso

# Aplicación de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud versión para la infancia y la adolescencia (CIF-IA) en fisioterapia con método específico en paciente con hipotonía y retraso en el desarrollo motor secundarios a síndrome de Bainbridge-Ropers

## Application of the ICF -CY in physiotherapy with a specific method in a patient with hypotonia and delayed motor development secondary to Bainbridge-Ropers Syndrome

 Sandra Milena Castro-Galeano<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Fisioterapeuta, Universidad Autónoma de Manizales, Manizales, Colombia.

### Resumen

**Introducción.** El síndrome de Bainbridge-Ropers (BRS; OMIM 615485) es un trastorno genético muy raro, identificado por primera vez en 2013, que ocasiona retraso en el desarrollo, hipotonía, discapacidad intelectual y problemas de crecimiento, en la alimentación y en la adquisición del lenguaje. En el manejo de este trastorno es importante tener en cuenta la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud versión para la infancia y adolescencia (CIF-IA) como herramienta para medir la evolución de la intervención fisioterapéutica en el tiempo.

**Presentación del caso.** Paciente femenina procedente de la ciudad de Medellín (Colombia), sin antecedente de parto de alto riesgo, quien presentaba hipotonía y retraso en el desarrollo motor secundarios a síndrome de Bainbridge-Ropers. A la menor se le aplicó la CIF-IA bajo 34 criterios seleccionados para la evaluación y seguimiento de la evolución y después de 11 meses de tratamiento con método Vojta y electroterapia se observó evolución favorable: logró marcha, adquisición del lenguaje, interacción con su familia, juego con su hermana, escolarización y control de esfínteres.

**Conclusiones.** El análisis longitudinal en función del tiempo de tratamiento de la paciente y a partir de la CIF-IA evidenció cambios de los 34 calificadores seleccionados en el transcurso de tiempo de intervención con la terapia Vojta en combinación con electroterapia. La intervención con el método Vojta no requirió un tratamiento prolongado (11 meses) ni una alta asistencia a consulta para alcanzar buenos resultados.

**Palabras clave:** Resultado del tratamiento, terapia por estimulación eléctrica, modalidades de fisioterapia, Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud.



**Citación:** Castro-Galeano SM. Aplicación de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud versión para la infancia y la adolescencia (CIF-IA) en fisioterapia con método específico en paciente con hipotonía y retraso en el desarrollo motor secundarios a síndrome de Bainbridge-Ropers. Rev Col Med Fis Rehab. 2023;33(1): 86-99. <http://doi.org/10.28957/rcmfr.382>

Correspondencia. Sandra Milena Castro-Galeano. Correo electrónico: [sandram.castrog@gmail.com](mailto:sandram.castrog@gmail.com)

Recibido. 22.03.23. - Aceptado. 02.05.23.

ISSN impreso. 0121-0041. ISSN electrónico. 2256-5655.

## Abstract

**Introduction.** Bainbridge-Ropers syndrome (BRPS; OMIM 615485) is a rare genetic disorder, first identified in 2013, that causes developmental delay, hypotonia, intellectual disability, and problems with growth, eating, and language acquisition. In managing this disorder, it is vital to consider the International Classification of Functioning, Disability, and Health Version for Childhood and Adolescence (CIF-IA) as a tool to measure the evolution of physiotherapeutic intervention over time.

**Case presentation.** A female patient from Medellín (Colombia), without a history of high-risk childbirth, presented hypotonia and delayed motor development secondary to Bainbridge-Ropers syndrome. The CIF-IA was applied to the child under the selected 34 criteria for evaluation and monitoring of such evaluation. After 11 months of treatment with the Vojta method and electrotherapy, favorable evolution was observed: She achieved gait, language acquisition, interaction with her family, play with her sister, schooling, and sphincter control.

**Conclusions.** The longitudinal analysis based on the time of the patient's treatment and from the CIF-IA showed changes in the 34 qualifiers selected throughout the intervention with Vojta therapy in combination with electrotherapy. Intervention with the Vojta method did not require prolonged treatment (11 months) or high consultation attendance to achieve good results.

**Keywords:** Outcome of treatment, electrical stimulation therapy, physiotherapy modalities, International Classification of Functioning, Disability, and Health.



## Introducción

Las mutaciones truncadas del gen *ASXL3* fueron identificadas por primera vez en 2013 por Bainbridge y colaboradores como causa de discapacidad intelectual sindrómica en cuatro niños con fenotipos similares que usan secuenciación de exoma completo<sup>1</sup>. Adicionalmente, se ha establecido que las mutaciones truncantes dominantes *de novo* en los peines sexuales adicionales 3 (*ASXL3*) son la causa del síndrome Bainbridge-Ropers (BRS; OMIM 615485), mientras que las mutaciones sin sentido en el gen *ASXL3* se han relacionado con el trastorno del espectro autista.

Bainbridge *et al.*<sup>2</sup>, en el estudio descrito anteriormente, establecieron que las mutaciones truncadas *de novo* en el gen *ASXL3* están asociadas con un nuevo fenotipo clínico asociado al síndrome de Bohring-Opitz, y que tienen características que fueron en su mayoría no específicas, tales como: dificultades de alimentación presentes desde el nacimiento y que requirieron intervención (3 de los 4 sujetos); tamaño pequeño al nacer (3 de los 4 sujetos); microcefalia (3 de los 4 sujetos); retraso psicomotor severo con hitos perdidos (todos los 4 sujetos); pliegues palmares profundos (todos los 4 sujetos); ligera desviación cubital de las manos (3 de los 4 sujetos), y paladar arqueado alto (3 de los 4 sujetos).

Es importante mencionar que la mayoría de las características clave del síndrome de Bohring-Opitz, como la postura típica (postura BOS) del codo, la muñeca en flexión, la miopía, la trigonocefalia, el retraso del crecimiento intrauterino, la microcefalia, el exoftalmos y la gestalt facial típica con *nevus flammeus* de la frente, estaban ausentes en los pacientes presentados en el estudio de Bainbridge *et al.*<sup>2</sup>.

El síndrome de Bainbridge-Ropers se caracteriza por falta de crecimiento, problemas de alimentación, retraso del desarrollo global, hipotonía, discapacidad intelectual y retrasos en la adquisición del lenguaje<sup>3</sup>. Además, tiene características fenotípicas craneofaciales: cara larga, cejas arqueadas con sinofis leve, fisuras palpebrales descendentes, columelas prominentes, alas nasales pequeñas, paladar alto y angosto y relativamente poca expresión facial.

Dad *et al.*<sup>4</sup> publicaron el reporte de un paciente de 16 años, quien desde los 10 años tuvo episodios diarios y frecuentes de hiperventilación profunda y constante, los cuales aumentaban con cualquier evento que le generara nervios; a medida que el joven presentaba más eventos empezó a tener movimientos involuntarios en sus extremidades superiores, sobre todo en las manos; además, también hiperventilaba en la cama antes de quedarse dormido y empezó a realizar movimientos atetósicos. Tanto la hiperventilación como los movimientos cesaban con el sueño. Dado el nivel de neurodesarrollo del

paciente, se estableció que este se encontraba en el extremo severo del espectro autista<sup>4</sup>.

La Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud versión para la infancia y adolescencia (CIF-IA) surgió a partir de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y la Salud publicada por la Organización Mundial de la Salud en 2001. La CIF-IA utiliza un lenguaje universal para el registro de los problemas de las funciones y estructuras corporales, las limitaciones de las actividades y las restricciones en la participación que se registran en niños y adolescentes; de esta forma, puede ser utilizada por proveedores, consumidores y todos los interesados en la salud de esta población<sup>5</sup>.

A continuación, se presenta el caso de una niña con hipotonía y retraso en el desarrollo motor secundarios al síndrome de Bainbridge Ropers, en quien, después de 11 meses de tratamiento con método Vojta, se logró marcha con adecuado patrón motor, desarrollo del lenguaje, interacción con su familia, juego con su hermana, escolarización y control de esfínteres.

Los objetivos de este reporte de caso fueron dar a conocer la experiencia de la intervención en fisioterapia para el tratamiento de la hipotonía y el retraso en el desarrollo motor secundarios al síndrome de Bainbridge-Ropers con la aplicación de terapia Vojta y electroterapia, y presentar sus resultados a la luz de la CIF-IA.

Este reporte de caso es de particular interés porque mostró, en una paciente con diagnóstico médico a tiempo, que el uso de la terapia Vojta en combinación con electroterapia es una alternativa eficiente y económica en el tratamiento de la hipotonía y el retraso en el desarrollo motor secundarios a síndrome de Bainbridge-Ropers con resultados en un corto periodo de tiempo (11 meses de tratamiento con asistencia a sesiones semanales de 40 minutos). Además, es de interés ya que la implementación de este método no requirió ortesis ni ayudas externas y aun así permitió lograr importantes mejoras que optimizaron la calidad de vida de la paciente y la familia. La evolución se valoró bajo los 34 criterios de la CIF seleccionados (Anexo 1).

## Métodos

Se realizó un estudio lineal, observacional y analítico en el que se revisó la historia clínica de una niña de la ciudad de Medellín (Colombia), quien entre los años 2019 y 2020 presentó hipotonía y retraso en el desarrollo motor secundarios a síndrome de Bainbridge-Ropers, así como compromiso del desempeño en diferentes actividades planteadas, y fue intervenida mediante la terapia Vojta en un periodo de 11 meses (asistencia semanal de 40 minutos). Se registró la evolución de varios ítems durante la terapia, además se realizó un ejercicio matemático de normalización para comparar los resultados.

## Resultados

La paciente fue diagnosticada con hipotonía y retraso en el desarrollo debido a la presencia de síndrome de Bainbridge-Ropers y su análisis lineal evidenció cambios de los 34 calificadores de la CIF-IA seleccionados en el transcurso de tiempo de la terapia Vojta.

La evolución de la niña fue más rápida en los primeros 125 días de tratamiento, luego el proceso se hizo más paulatino. Con relación al tono muscular, desde las primeras sesiones se observó cómo se moduló rápidamente, lo cual permitió el avance a nivel motriz en las funciones evaluadas en el desempeño de actividades, tales como cambiar o mantener la posición del cuerpo; por tanto, al finalizar el tratamiento de 11 meses con la aplicación del método Vojta y la electroterapia se logró integración escolar, menor irritabilidad, inicio de comunicación verbal, interacción con la familia, inicio de juego con la hermana, control de esfínteres, marcha en diferentes superficies como plano inclinado y escaleras, y salto con patrón motor adecuado.

## Análisis

Como la motivación de este trabajo fue tener un método de seguimiento al paciente, para poder evaluar la eficiencia de la terapia aplicada se recurrió principalmente a dos conceptos: dado que el formato de evaluación debe ser ampliamente reconocido y

aceptado, se trabajó con la clasificación CIF-IA y un componente informático que permitió recopilar, clasificar y analizar un volumen importante de información.

De este modo, se elaboró una hoja de cálculo para recopilar la información en cuyas filas se presentan los 34 Ítems de la CIF-IA que se establecieron para evaluar la paciente y en cuyas columnas se consigna el calificador de la CIF-IA correspondiente a la fecha de evolución.

Para poder comparar la evolución en el tiempo se creó una nueva variable que mide el comportamiento general de la evolución respecto a los ítems evaluados; para esto los calificadores denotaban la magnitud o severidad de la afectación del ítem utilizando una escala genérica (Tabla 1).

**Tabla 1.** Valor de los calificadores de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud versión para la infancia y adolescencia: CIF-IA.

Calificador	Valor
0	No hay deficiencia
1	Deficiencia ligera
2	Deficiencia moderada
3	Deficiencia grave
4	Deficiencia completa
8	Sin especificar
9	No aplicable

Fuente: elaboración propia.

De acuerdo con esta escala, 4 corresponde al valor de dificultad más elevado y 9 cuando no es aplicable. Es importante aclarar que, de acuerdo con la edad del paciente, algunos de los ítems evaluados no son aplicables a su nivel de desarrollo.

Dado que en el presente estudio solamente se consideraron 34 ítems de la CIF-IA (Anexo 1), el resultado inferior esperado corresponde a la suma de todos los calificadores, sea  $4 \times 34 = 136$ , el cual corresponde al grado de 100% de dificultad de los ítems evaluados. Para construir este indicador no se incluyeron los ítems que han sido calificados como 9 dado que no aplican para el nivel de desarrollo de la paciente.

De cada evolución se sumó el calificador, descartando los ítems asignados como 9, con lo que se obtuvo el porcentaje de dificultad en la evaluación según los 34 ítems. Este proceso se repitió para cada valoración. Los resultados se graficaron contra el tiempo y se obtuvo una relación al cambio en el calificador de la CIF-IA respecto al tiempo de tratamiento.

### Presentación del caso

Paciente femenina, natural y procedente de Medellín, quien no presentaba antecedentes de gestación ni de parto de alto riesgo y nació el 7 de septiembre de 2017 a las 37 semanas más 6 días de gestación producto de un segundo embarazo, mediante parto vaginal y sin dificultades.

La madre de la menor, quien manifestó que durante la gestación usaba l-tiroxina de 150 mcg por presentar hipotiroidismo de difícil manejo, indicó que desde los tres meses de nacida se dio cuenta que la menor no se interesaba por el entorno ni hacía contacto visual, por lo que consultó a pediatría e inició manejo con fisioterapia a los seis meses de edad por hipotonía y retraso en el desarrollo motor. La madre también informó que con esta terapia la niña mostró sonrisa social a los ocho meses de edad, control cefálico a los nueve meses, sedestación a los 10 meses y gateo a los 15 meses, con desviación del patrón motor. A pesar de esto, los padres notaban poco avance en la evolución de la niña y cuando tenía 17 meses y 20 días de edad asistieron a terapia Vojta y optaron por la aplicación del método durante 11 meses.

La evaluación y el diagnóstico inicial se realizaron el día 5 de marzo de 2019, momento en el que la niña presentaba inestabilidad y asimetría postural, motricidad homocinética, alteración y/o ausencia de reflejos primitivos y reflejo moro alterado en su respuesta en todas las fases y tanto en las extremidades superiores como inferiores; en dicha ocasión también se encontró alteración del tono muscular con hipotonía entre moderada (a nivel axial) y leve (a nivel distal) evaluado según la escala de Campbell como de Nivel 2, que describe hipotonía moderada: tono muscular activo disminuido, principalmente en los músculos axiales y proximales, que interfería

con la cantidad de tiempo que mantenía la postura; tono muscular pasivo con muy poca resistencia al movimiento impuesto por el examinador, e hiperlaxitud en rodilla y tobillos. Además, se observó déficit en control cefálico por debilidad del músculo flexor largo del cuello, sedestación con apoyo y descarga de peso en sacro con cifosis dorso-lumbar pronunciada; en esta última posición la paciente además presentaba inestabilidad de columna. En decúbito prono hizo arrastre e intento de gateo con desviación del patrón motor.

Del mismo modo, se observó debilidad en los músculos escalenos anteriores, abdominales, serratos anteriores, romboideos, glúteos y cuádriceps, así como irritabilidad y poca expresión facial y sonrisa social.

Aunque la edad biológica de la paciente era de 17 meses y 20 días, su edad de desarrollo variaba según en qué posición se encontraba: en decúbito supino: 6-8 meses con desviación y en decúbito prono: 6-8 meses con desviación. Se observaron los siguientes signos de alarma neurológica: alteración de tono muscular, asimetría postural y retraso motor. Desde el punto de vista cinesiológico se

encontró movimiento fásico alterado, déficit en enderezamiento en relación a la filogénesis y la ontogénesis, insuficiente estabilidad de todo el cuerpo, retraso en la función de enderezamiento e hipotonía axial moderada.

Se inició tratamiento con terapia Vojta y al completar el primer mes de asistencia se observó que la niña estaba menos irritable, logró gateo con patrón motor adecuado, trató de sostenerse más tiempo de pie sin apoyo, logró posición de oso para pararse, imitó más sonidos y acciones, logró marcha tomada de una mano y mejoró su tono muscular y su control postural. Luego, entre octubre y diciembre de 2019, se observó mejoría de balance estático y dinámico, mayor longitud en desplazamientos con marcha anterógrada y más interacción con el entorno, la hermana y los padres; así mismo, la menor trató de imitar más acciones y emitió más sonidos. Posteriormente, entre enero y febrero de 2020, inició salto y escolarización en jardín infantil con adecuada adaptación, además logró subir escalas, se le veía más alegre, más tranquila, más sociable y menos temerosa; caminó de forma independiente, y asistía alegre a su jardín.

En la Tabla 2 se presentan las fechas y anotaciones más relevantes de la historia clínica.

**Tabla 2.** Resumen de historia clínica de la paciente.

Fecha	Reporte	Especialidad
Febrero de 2018	Desde los tres meses de edad la madre identificó que la menor no se interesaba por el entorno y no hacía contacto visual, entonces consultó a pediatría y fue diagnosticada desde los seis meses con hipotonía y retraso en neurodesarrollo, se remitió a fisioterapia.	Pediatría
Agosto de 2018	Fue valorada por neuropediatría donde solicitaron estudios de IRM y potenciales evocados auditivos por presentar retraso en su desarrollo.	Neurología
Septiembre de 2018	Lactante que consultó por retraso motor, no consanguinidad parental, perímetro cefálico de 45,5 cm con tendencia a macrocefalia arriba de percentil 85. Con incipiente control cefálico, tracción apendicular negativa, con leve hipotonía en miembros inferiores y moderada en tronco, agarre de objetos, no paroxismos, no movimientos anormales, no gateo, solo arrastre ventral, ha estado en fisioterapia.	Neurología
Noviembre de 2018	Control con neuropediatría con resultados de IRM realizada el 31 de agosto de 2018 donde se reportó como normal; sin embargo, el concepto de neurología pediátrica “alteración en surcación de ambos lóbulos frontales con respecto al resto de corteza cerebral que sugiere posible paquigiria, patrón de mielinización acorde a edad”.	Neurología
Febrero de 2019	Edad un año y cinco meses, procedente de Medellín, remitida de neuropediatría, tamizaje para STORCH negativo, niega infecciones, con pruebas de función hepática normal cariotipo normal 46 X, aminoácidos en sangre sin patrón específico para aminoácidos (elevación de lisina, disminución de metionina e histidina + glicina). Pronunciaba monosílabos repetitivos, realizó contacto con examinador, seguimiento visual, con hipotonía axial.	Genética

(Continúa)



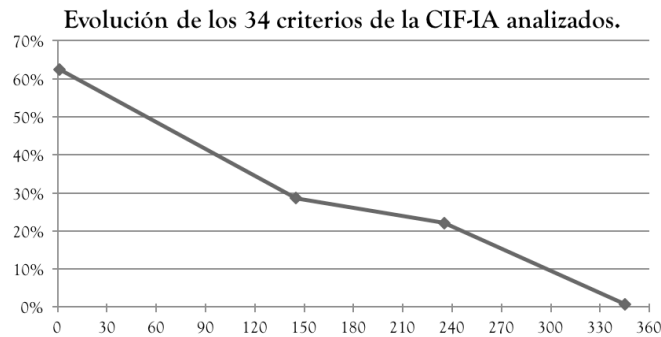
Fecha	Reporte	Especialidad
Marzo de 2019	Niña que ingresó a terapia Vojta para ser valorada. Se encontró: inestabilidad y asimetría postural, motricidad homocinética, reflejos primitivos algunos presentes y alterados, alteración del tono muscular con hipotonía leve a nivel general, evaluado con escala de Campbell Nivel 2, que describe hipotonía moderada, tono muscular activo disminuido principalmente en los músculos y tono activo principalmente disminuido en músculos axiales y proximales que interfería con la cantidad de tiempo que mantenía la postura y tono muscular pasivo en los arcos. Muy poca resistencia al movimiento impuesto por el examinador, hiperlaxitud en rodilla y tobillos, déficit en control cefálico por debilidad del músculo flexor largo del cuello, sedestación con apoyo y descarga peso en sacro con cifosis dorso-lumbar pronunciada en esta en posición, inestabilidad de columna. En prono hacía arrastre. Tenía sonrisa social. Se observó debilidad de músculo flexor largo del cuello, escalenos anteriores, abdominales, serratos anteriores, romboideos, glúteos y cuádriceps. Desde el punto de vista cinesiológico se observó: motilidad fásica alterada, déficit en enderezamiento; en relación a la filogénesis y ontogénesis, insuficiente estabilidad de todo el cuerpo, retraso en la función de enderezamiento, hipotonía axial entre leve y moderada y leve hipotonía en partes acras. El reflejo moro es anormal en su respuesta, tanto en las extremidades superiores como inferiores. Se mostró irritable.	Terapia Vojta
Abril de 2019	Asistió a control a la edad de un año y siete meses. Realizó contacto con examinador, hizo seguimiento visual, no emisión de palabras, solo sonidos guturales, hipotonía en tronco y realizó pasos con apoyo.	Genética
Abril de 2019	La mamá refirió que la niña ha estado menos irritable, trató de sostenerse más tiempo de pie sin apoyo, logró posición de oso para pararse, ha imitado más sonidos y acciones, logró marcha tomada de una mano, mejoró su postura y ha mejorado su tono muscular.	Terapia Vojta
Mayo de 2019	Se realizó examen para estudio de exoma clínico. Opinión: la presencia de la variante c.4925_4923dup (p-Lys1643Asnfs*4) en el gen ASLX3 compatible con un diagnóstico clínico de Bainbridge-Ropers en la paciente con patrón autosómico dominante.	Genética
Julio 2019	La hipotonía ha aminorado, mejoró la masticación y deglución, se sostiene de pie, hace marcha independiente, logró mayor número de pasos al caminar, trató de comunicarse y buscó objetos en cajones, ha jugado más con su hermana.	Terapia Vojta
Octubre de 2019	Consultó a valoración por síndrome de Bainbridge-Ropers con retardo en el desarrollo y el lenguaje, hipotonía, dismorfias menores. Presentó estudio de exoma clínico con gen ASLX3, c.4925_4923dup, p-Lys1643Asnfs*4 en heterocigosis, compatible con síndrome AD (OMIM615485), pendiente examen de los padres para definir mutación de novo. Opinión: paciente con retardo global en el neurodesarrollo asociado a síndrome de Bainbridge-Ropers sin estudio de los padres. Al examen físico solo delgada y dismorfias muy sutiles. Dicha alteración puede tener falla de medro, por lo cual se solicitaron paraclínicos.	Endocrinología
Octubre de 2019	La niña logró cambios de posición de sedente en el suelo a bípedo, menor hipotonía, más fuerza muscular en cintura escapular pélvica, más desplazamientos en casa, mejoría de balance estático y dinámico, ha interactuado más con su hermana y los padres, trató de imitar más, ha emitido más sonidos.	Terapia Vojta
Febrero de 2020	La mamá comentó que la niña ha estado más tranquila, alegre en su jardín, logró saltos, subir escalas sin alternar miembros inferiores, caminó trayectos más largos dentro y fuera de casa, se observó mejor tono muscular, así como mayor control postural automático, balance estático y dinámico. Ha estado menos temerosa, más sociable.	Terapia Vojta

IRM: imagen de resonancia magnética.

Fuente: Elaboración Propia.

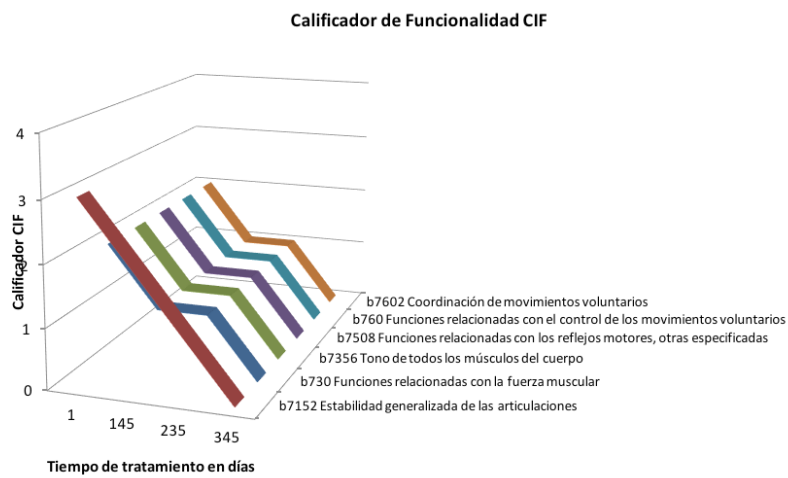
En la Figura 1 se evidencia el cambio de los 34 calificadores de la CIF-IA seleccionados con relación al tiempo de tratamiento; en los primeros 125 días se observó principalmente disminución en el calificador de deficiencia, luego esta evolución se hizo más estable y a los 235 días de recibir la terapia se observó otro cambio en los calificadores y el comportamiento motor. Es de resaltar el compromiso de los padres para hacer la terapia en casa con la indicación de tres veces cada lado en cada ejercicio, tres veces al día.

La Figura 2 muestra una mejoría de las funciones de estabilidad de las articulaciones, como la fuerza muscular, el tono muscular, los reflejos motores y el control y coordinación de los movimientos voluntarios; de las funciones de apoyo de brazo y pierna, y de la marcha, esto gracias al fenómeno de plasticidad cerebral que produce la terapia, pues posiblemente hace más funcional la conexión de los haces vestibulo-espinales con el oído interno y el cerebelo, lo cual facilita la actividad de los músculos extensores para respuestas protectoras.



**Figura 1.** Evolución global de los 34 criterios analizados de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y la Salud versión para la infancia y adolescencia.

Fuente: elaboración propia.



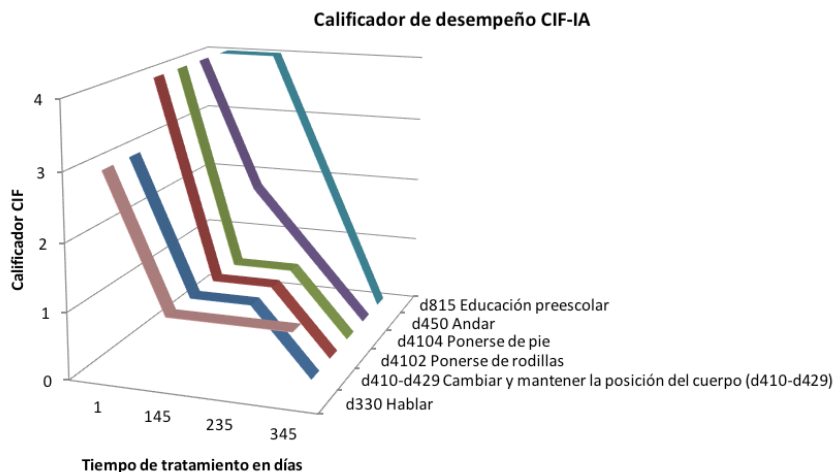
**Figura 2.** Evolución de los calificadores de funcionalidad analizados.

Fuente: elaboración propia.

En la Figura 3 se hizo énfasis en el calificador de desempeño, ya que describe lo que hace la persona en su entorno: cómo se involucra en su contexto e interactúa con los factores ambientales, tanto físicos como sociales; esto permitió observar cómo la paciente mejoró su desempeño y medir el grado de dificultad y cuánto evoluciona en este aspecto. Por su parte, el calificador de capacidad permite única y exclusivamente medir la aptitud del individuo para realizar las diferentes acciones en un momento determinado, aspecto que condujo a evaluar el desempeño, ya que se han observado casos donde los pacientes poseen la capacidad de llevar a cabo su acción, pero no lo hacen por

condiciones asociadas a factores físicos, y sobre todo por factores sociales y actitudinales.

Con relación al habla, se observó que desde el inicio de la aplicación de la terapia la paciente comenzó a emitir sonidos, luego monosílabos y finalmente pudo hablar con palabras y frases completas, lo cual está relacionado con la mejoría de la función respiratoria y del diafragma, pues la emisión de sonidos es más eficiente al mejorar el patrón respiratorio. Del mismo modo, la niña logró cambiar y mantener la posición del cuerpo desde calificador 3 a 0, así como andar de 4 a 0.



**Figura 3.** Evolución de los calificadores de desempeño analizados.

Fuente: elaboración propia.

Debido al diagnóstico médico que planteaba una discapacidad para la marcha y al lento proceso de aprendizaje e integración escolar de la paciente, la familia aplicó la terapia Vojta en casa con la frecuencia prescrita, lo que ayudó a la buena evolución durante el tratamiento. De este modo, a pesar del diagnóstico de la paciente, se observó evolución satisfactoria durante el tratamiento, con un adecuado desarrollo motor.

### Discusión

El presente fue un estudio de caso con nivel de evidencia D. La información fue documentada detalladamente sin grupo comparativo y sin instrumental diagnóstico estandarizado, y se siguió una metodología descriptiva longitudinal ya que se hizo seguimiento a lo largo del tiempo durante todo el tratamiento. El reporte fue realizado con el consentimiento informado de los padres de la paciente, quienes autorizaron la publicación del caso y el uso de las imágenes.

Como se mencionó anteriormente, el síndrome de Bainbridge-Ropers es un trastorno genético causado por variantes patogénicas heterocigotas de pérdida de función en el gen *ASXL3*, el cual codifica una proteína implicada en la regulación transcripcional. Las personas con esta patología suelen presentar retraso severo en el desarrollo motor, dificultades de alimentación, hipotonía y características faciales propias.

Myers *et al.*<sup>6</sup>, en un estudio sobre epilepsia generalizada de inicio en la infancia causada por el síndrome de Bainbridge-Ropers, informaron que las convulsiones se han reportado en aproximadamente un tercio de casos; sin embargo, la epileptología no se ha estudiado a fondo. Estos autores, además, identificaron tres pacientes con variantes patogénicas del gen *ASXL3* en el hospital Austin Health y en la base de datos DECIPHER, y revisaron datos clínicos disponibles sobre cinco pacientes publicados con síndrome de Bainbridge-Ropers y convulsiones, hallando que tres presentaron convulsiones tónico-clónicas generalizadas de inicio en la infancia, uno tuvo posibles ataques de ausencia y el otro tuvo crisis de ausencia y posibles crisis focales. En general, el electroencefalograma de estos pacientes mostró características consistentes con la epilepsia generalizada, incluida la onda espiga generalizada, la respuesta fotoparoxística y la actividad epileptiforme rítmica intermitente occipital. Finalmente, el síndrome de Bainbridge-Ropers se asoció con epilepsia generalizada de inicio en la infancia con convulsiones tónico-clónicas generalizadas y/o convulsiones por ausencia atípica<sup>6</sup>.

Por su parte, Zhang *et al.*<sup>7</sup>, en un estudio sobre el síndrome de Bainbridge-Ropers realizado en China y en el que recolectaron información en las plataformas de conocimiento de datos Wangfang y PubMed y en la base de datos de mutaciones de genes humanos disponible hasta junio de 2017, encontraron que no se reportaron casos chinos de este trastorno con variación del gen *ASXL3*. Los



autores encontraron un total de 28 casos, incluida una niña que albergaba variaciones en el gen *ASXL3* con información clínica en el estudio. Se hallaron 31 variaciones en el gen *ASXL3*, incluidas una variación sin sentido y 30 variaciones de pérdida de función, que fueron todas variaciones *de novo*. Según estos autores, las características clínicas del síndrome de Bainbridge-Ropers incluyen retraso psicomotor severo, dificultades de alimentación, hipotonía y características faciales específicas. La variación sin sentido heterocigota en el gen *ASXL3* fue la causa del trastorno de la paciente<sup>7</sup>.

El tratamiento de la hipotonía y el retraso en el desarrollo motor secundario a Bainbridge-Ropers es diferente según la edad del paciente, su grado de desarrollo y los objetivos de la intervención que van dirigidos a mejorar su calidad de vida con patrones motores funcionales y a prevenir complicaciones posteriores como alteraciones posturales y déficit de atención.

El tono muscular se define como la resistencia que el músculo presenta a la elongación, y en casos de síndrome de Bainbridge-Ropers su afectación puede ser más evidente en las extremidades, aunque también puede afectar al tronco. Este puede ser valorado de dos modos<sup>8</sup>:

- Tono fásico: es valorado con la toma de los reflejos osteotendinosos, ya que es una respuesta a un movimiento de estiramiento rápido, intenso y brusco integrado por el llamado arco reflejo<sup>8</sup>.
- Tono postural: es valorado como respuesta muscular al efecto gravitatorio como consecuencia de una contracción prolongada, sostenida y de baja intensidad, lo que permite mantener las posturas corporales en condiciones normales<sup>8</sup>.

Por tanto, el tono muscular primero tiene una función antigraavitatoria para luego permitir el movimiento corporal humano de forma coordinada y armónica en contra de la fuerza de gravedad.

Para encontrar eutonía (tono muscular normal) se debe tener integridad y funcionalidad apropiada del sistema nervioso (médula espinal, corteza motora, vías medulares, nervios periféricos, placa motora, músculo). Una alteración en cualquiera de estas

estructuras puede ocasionar cuadros hipotónicos. La hipotonía aparece cuando el tono muscular está disminuido; su etiología puede ser supranuclear (se afecta el sistema nervioso por encima de la motoneurona del asta anterior) cuando se presupone una alteración difusa encefálica y con frecuencia se acompaña de síntomas asociados que permiten identificar su origen, como en las anomalías cromosómicas<sup>9</sup>.

### **Aplicación del método de Vojta**

En la aplicación de la terapia Vojta, los patrones globales de movimiento hacen que todo el sistema nervioso central esté implicado en la activación de la musculatura estriada del cuerpo para lograr un movimiento coordinado, lo cual permite mejor economía postural y motora, generando así mayor eficacia y eficiencia del movimiento corporal humano.

Durante la terapia Vojta las unidades cinesiológicas que se activan son opuestas a los patrones anormales y corresponden a patrones básicos fisiológicos del comportamiento motor espontáneo y económico. Cuando dichas unidades cinesiológicas logran la activación, es posible la normalización del tono muscular; por tanto, el tono muscular se considera como un mero epifenómeno de una determinada postura anormal y no como organizado en un nivel medular segmentario.

El control de tono muscular se trastorna debido a la función alterada del cerebelo y de otros circuitos de regulación. Si la condición del tono muscular se modifica al provocar una determinada activación es porque el cerebelo, como coordinador de los juegos musculares, está actuando influenciado por una determinada actividad realizada contra resistencia y bajo una orden de movimiento.<sup>10</sup> De este modo, desde las primeras sesiones de activación con la terapia Vojta se hacen evidentes algunos cambios en el tono muscular.

En el estudio de mapeo del cerebro humano que se hace durante un tratamiento Vojta específico se evidencia que, después de estimular desde la presión periférica y las secuelas del reflejo, la fisioterapia de locomoción implica una modulación a nivel pontomedular desde la formación reticular y se

tiene presente el papel de modulación del tronco encefálico. Así mismo, se ha encontrado que al examinar los datos obtenidos con los pacientes y comparando el lado izquierdo y derecho del cuerpo hay una mayor activación en el área subcortical como el núcleo putamen cuando se realiza estimulación ipsilateral; esta información se relaciona con la secuenciación y el aprendizaje motor<sup>11</sup>, lo cual se observa en los tratamientos con la mejoría de los movimientos de motricidad gruesa y fina en las funciones de masticación-deglución.

En un estudio piloto cuasi-experimental de aplicación de terapia Vojta versus estimulación eléctrica transcutánea para síndrome lumbociático, Juárez-Albuixech *et al.*<sup>12</sup> encontraron que tanto la terapia Vojta como la estimulación eléctrica transcutánea fueron efectivas en el tratamiento, aunque los pacientes tratados con Vojta mostraron mejoras estadísticamente significativas con respecto al dolor medido por la Escala Visual Analógica (EVA), mayor grado de flexibilidad y mejoras sustanciales en la discapacidad, estas últimas tanto con Vojta como con TENS<sup>12</sup>.

Aunque los bebés lloraron durante el tratamiento con Vojta, la aceptación de los padres en el estudio de Juárez-Albuixech *et al.*<sup>12</sup> fue buena. Esto se debe principalmente a que se supone que llorar durante este tipo de terapia es más probable que sea una expresión de la falta de voluntad del bebé para activar los músculos débiles que una expresión de dolor. Esta suposición fue respaldada en dicho estudio por el hecho de que los pacientes dejaban de llorar tan pronto se suspendía la terapia y, además, los padres refirieron que el llanto causado por dolor se escuchaba diferente. Los padres que no soportaron el llanto de su bebé bajo la terapia Vojta obtuvieron con tratamiento de neurodesarrollo (NDT) un segundo método efectivo, pero es importante aclarar que durante el período de estudio estos pacientes alcanzaron un poco menos de simetría.

Los resultados del presente estudio sugieren que la efectividad puede lograrse con 10 minutos de terapia dos veces al día en el hogar y un tratamiento de 30 minutos por semana por parte del servicio de fisioterapia. El estudio mostró resultados con los dos métodos; sin embargo, el efecto total fue mayor en el grupo Vojta.

Jung *et al.*<sup>13</sup>, en un estudio controlado aleatorio realizado en niños con asimetría postural y aplicación de terapia Vojta y NDT, encontraron un efecto significativo logrado a través de la terapia Vojta en comparación con el NDT, lo cual se explicó por la activación muscular más intensa debido a respuestas de movimiento guiadas de forma relativamente precisa a los reflejos activados, mientras que, en contraste, el NDT permite una mayor variación de la activación muscular. Como resultado, los músculos que necesitan activación pueden perderse porque los músculos más fuertes se hacen cargo del trabajo de los más débiles<sup>13</sup>.

Gajewska *et al.*<sup>14</sup>, en un estudio realizado con polielectromiografía de superficie, confirmaron el concepto original de Vojta, quien planteó que la estimulación genera la activación y la secuencia de la activación de los grupos de músculos proximales, además del patrón global alterno de activación en las cadenas musculares cruzadas. Los resultados en dicho estudio implican que la terapia Vojta siempre trae las mismas reacciones visibles<sup>15</sup>.

Debido a que el cerebro convierte experiencias mentales y emocionales en señales biológicas, este también ejerce una influencia masiva sobre la actividad o desconexión de los genes<sup>10</sup>. El desarrollo de los niños está en íntima relación con sus experiencias con el medio ambiente; de esta forma, es posible recuperar la actividad motriz afectada y parte de la interacción social con la familia, e iniciar la escolarización.

En el caso reportado, la aplicación de la terapia Vojta se planteó desde el inicio del tratamiento con una frecuencia de asistencia de una vez por semana con sesiones de 40 minutos, y además desde el inicio se orientó el logro de los diferentes patrones motores sin ayudas externas. La aplicación de la terapia Vojta se hizo con las diferentes zonas de activación, las variaciones y zonas accesorias pertinentes al caso y a la edad en que se encontraba la niña durante el proceso de tratamiento, esto con el objetivo de aprovechar la actividad muscular (isotónica e isométrica) provocada cuando se desencadenó el patrón de locomoción refleja y su efecto sobre el tono muscular y el control automático postural.

En la paciente reportada, después de seis meses de tratamiento, la terapia Vojta se complementó

con la aplicación de electroterapia para reeducar la coordinación de la contracción muscular con el uso de corriente VMS inicialmente, luego se aplicó corriente interferencial a medida que la calificación de la fuerza muscular mejoraba a tres y posteriormente se aplicó corriente rusa para fortalecimiento muscular en el abdomen y en los diferentes músculos de los miembros inferiores, siempre teniendo presentes los puntos motores para la adecuada estimulación eléctrica.

La experiencia en la práctica ha mostrado que la función motora mejora desde la primera sesión de tratamiento con el método Vojta; sin embargo, la realización de la terapia en casa es imprescindible para el beneficio del tratamiento y obtener buenos resultados.

Durante el tratamiento se orientó a los padres para que le realizaran a la paciente ejercicios en casa tres veces al día en sesiones de 10 a 15 minutos, máximo; también se les informó sobre la importancia de que tanto la familia como la niña tuvieran periodos de descanso en el día donde se desarrollaran actividades cotidianas como jugar, dormir, ir al parque o al centro comercial, o desplazarse en paseos familiares.

## Conclusiones y recomendaciones

En el caso de hipotonía y retraso en el desarrollo secundario a la presencia de síndrome de Bainbridge-Ropers reportado en el presente estudio se evidenció que una intervención fisioterapéutica con el método Vojta aplicado desde temprana edad y complementado con electroterapia mejora el control del tono muscular, el desarrollo motor, el control de esfínteres, el desarrollo de las diferentes actividades motrices y los procesos de comunicación con buenos resultados en la habilitación y rehabilitación de los pacientes, lo cual, a su vez, mejora la calidad de vida tanto de los infantes como de su familia.

El análisis lineal de la paciente a partir de la CIF-IA evidenció cambios en los 34 calificadores seleccionados durante el tiempo de la terapia Vojta en combinación con electroterapia, con la cual se puede estandarizar el cambio en el tiempo en el indicador de deficiencia y discapacidad.

El proceso de evolución de la niña estuvo en estrecha relación con factores como la adecuada maduración de las funciones del cerebro y los órganos vitales; el proceso de crecimiento y desarrollo; la condición de alimentación; las relaciones familiares; el diagnóstico médico a tiempo, y la aplicación de la terapia (Vojta más electroterapia), los cuales hicieron posible evidenciar el cambio en los calificadores CIF-IA y prevenir la instauración de la discapacidad secundaria a síndrome de Bainbridge-Ropers.

El compromiso de la familia, junto con la apropiada orientación de la terapia, permitió que la paciente alcanzara la marcha con adecuado patrón motor y sin utilización de ortesis, disminuyera su consumo de servicios sociales y de salud y lograra su integración escolar accediendo a la educación regular.

La intervención con el método Vojta no requirió un tratamiento prolongado en el tiempo (11 meses) ni una alta asistencia a consulta, como lo reportado con otros abordajes; por tanto, este estudio debe continuarse para corroborar los resultados obtenidos y confirmar el beneficio potencial de la terapia Vojta en combinación con electroterapia. Así mismo, es importante garantizar que los métodos de fisioterapia sean aplicados con la mejor precisión y calidad, por lo cual se requiere que los tratamientos sean orientados por fisioterapeutas certificados por instituciones avaladas y reconocidas por la World Confederation for Physical Therapy.

## Conflicto de interés

Ninguno declarado por los autores.

## Financiación

Ninguna declarada por los autores.

## Agradecimientos

A Dios por esta posibilidad de vida y hacer que los pacientes se recuperen, a la familia de la paciente por permitir la publicación de este reporte, a mi esposo e hija por su paciencia, colaboración y su tiempo, a mi mamá por apoyarme para ser fisioterapeuta y estudiar Vojta, a Jul por su ternura y disposición para recibir la terapia, a los padres de la niña por confiar en el método y facilitar documentos de la historia y científicos y a la Asociación Colombiana

de Medicina Física y Rehabilitación por permitir compartir la experiencia.

### **Consideraciones éticas**

El presente artículo se deriva del estudio “Aplicación de la CIF-CY en fisioterapia con método específico en paciente con hipotonía y retraso en el desarrollo motor secundarios a Síndrome de Bainbridge-Ropers” y consiste en el análisis estadístico de los participantes. Este estudio se desarrolló teniendo en cuenta los principios éticos para las

investigaciones en seres humanos y las disposiciones sobre investigación en salud de la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud<sup>15</sup>, según la cual la investigación se clasificó como de riesgo mínimo por ser un estudio analítico retrospectivo que se desarrolló a partir de datos obtenidos de la historia clínica.

### **Contribución de los autores**

La autora estuvo a cargo del diseño del estudio, así como de la argumentación y la redacción de este artículo.

## Referencias

1. Kuechler A, Czeschik JC, Graf E, Grasshoff U, Hüffmeier TB, Busa T, *et al.* Bainbridge-Ropers syndrome caused by loss-of-function variants in ASXL3: a recognizable condition. *Eur J Hum Genet.* 2016;25(2):183-91. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.165>.
2. Bainbridge N, Hu H, Muzny DM, Musante L, Lupski JR, Graham BH, *et al.* De novo truncating mutations in ASXL3 are associated with a novel clinical phenotype with similarities to Bohring-Opitz syndrome. *Genome Med.* 2013;5(2):11. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/gm415>.
3. Russell B, Graham JM Jr. Expanding our knowledge of conditions associated with the ASXL gene family. *Genome Med.* 2013;5(16). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/gm420>.
4. Dad R, Walker S, Scherer SW, Hassan MJ, Kang SY, Minassian BA. Hyperventilation-athetosis in ASXL3 deficiency (Bainbridge-Ropers) syndrome. *Neurol Genet.* 2017;3(5):e189. Disponible en: <https://doi.org/10.1212/NXG.000000000000189>.
5. Ministerio de Sanidad y Política Social & Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: Versión para la infancia y adolescencia: CIF-IA. Ginebra: OMS; 2001.
6. Myers KA, White SM, Mohammed S, Metcalfe KA, Fry EA, Wraige E, *et al.* Childhood-onset generalized epilepsy in Bainbridge-Ropers syndrome. *Epilepsy Res.* 2018;140:166-70. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.epilepsyres.2018.01.014>.
7. Zhang R, He XH, Lin HY, Yang XH. Bainbridge-Ropers syndrome with ASXL3 gene variation in a child and literature review. *Zhonghua Er Ke Za Zhi.* 2018;56(2):138-41. Disponible en: <https://doi.org/10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2018.02.013>.
8. Gaona VA. Síndrome hipotónico del lactante [XXXVII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. XXI Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica]. *Revista de neurología.* 2013;57(Suppl 1):S23-S35. Disponible en: <https://doi.org/10.33588/rn.57S01.2013235>.
9. Castro-Galeano SM. Abordaje fisioterapéutico en infante con hipotonía congénita por hiperglicemia no cetósica. *Rev Col Med Fís Rehab.* 2018;28(1):75-84. Disponible en: <https://doi.org/10.28957/rcmfr.v28n1a8>.
10. Vojta V, Schweizer E. El descubrimiento de la motricidad ideal. Madrid: Ediciones Morata; 2011.
11. Sanz-Esteban I, Calvo-Lobo C, Ríos-Lago M, Álvarez-Linera J, Muñoz-García D, Rodríguez-Sanz D. Mapping the human brain during a specific Vojta's tactile input: the ipsilateral putamen's role. *Medicine (Baltimore).* 2018;97(13):e0253. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000010253>.
12. Juarez-Albuixech ML, Redondo-Gonzalez O, Tello I, Collado-Vazquez S, Jimenez-Antona C. Vojta Therapy versus transcutaneous electrical nerve stimulation for lumbosciatica syndrome: A quasi-experimental pilot study. *J Bodyw Mov Ther.* 2020;24(1):39-46. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jbmt.2019.05.015>.
13. Jung MW, Landenberger M, Jung T, Lindenthal T, Philippi H. Vojta therapy and neurodevelopmental treatment in children with infantile postural asymmetry: a randomised controlled trial. *J Phys Ther Sci.* 2017;29(2):301-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1589/jpts.29.301>.
14. Gajewska E, Huber J, Kulczyk A, Lipiec J, Sobieska M. An attempt to explain the Vojta therapy mechanism of action using the surface polyelectromyography in healthy subjects: A pilot study. *J Bodyw Mov Ther.* 2018;22(2):287-92. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jbmt.2017.07.002>.

15. Colombia. Ministerio de Salud. Resolución 8430 de 1993 (octubre 4): Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. Bogotá D.C.; octubre 4 de 1993.

**Anexo 1.**

Criterios de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud de la infancia y adolescencia (CIF-IA) Analizados.

Código	Descriptor
b4451	Funciones del diafragma
b7102	Movilidad generalizada de las articulaciones
b7152	Estabilidad generalizada de las articulaciones
b730	Funciones relacionadas con la fuerza muscular
b7352	Tono de los músculos de un lado del cuerpo
b7353	Tono de los músculos de la mitad inferior del cuerpo
b7354	Tono de los músculos de todas las extremidades
b7355	Tono de los músculos del tronco
b7356	Tono de todos los músculos del cuerpo
b7508	Funciones relacionadas con los reflejos motores, otras especificadas
b760	Funciones relacionadas con el control de los movimientos voluntarios
b7600	Control de movimientos voluntarios simples
b7601	Control de movimientos voluntarios complejos
b7602	Coordinación de movimientos voluntarios
b7603	Funciones de apoyo del brazo o la pierna
b770	Funciones relacionadas con el patrón de la marcha
s76000	Columna vertebral cervical
s76001	Columna vertebral torácica
s76002	Columna vertebral lumbar
d330	Hablar
d410-d429	Cambiar y mantener la posición del cuerpo (d410-d429)
d410	Cambiar las posturas corporales básicas
d4102	Ponerse de rodillas
d4103	Sentarse
d4104	Ponerse de pie
d415	Mantener la posición del cuerpo
d420	Transferir el propio cuerpo
d430	Levantar y llevar objetos
d4351	Dar patadas/patear
d440	Uso fino de la mano
d4401	Agarrar
d450	Andar
d4550	Arrastrarse
d815	Educación preescolar

Fuente: elaboración propia.