



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“LA ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DE UNA NIÑA
CON DIAGNÓSTICO DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE 4
AÑOS DE EDAD”**

Requisito previo para optar por el Título de Licenciada en Estimulación Temprana

Autora: Soria Jiménez, Gabriela Estefanía

Tutora: LIC. MG. Vaca Sánchez, María Alexandra

Ambato – Ecuador

Septiembre - 2019

APROBACIÓN DEL TUTOR

En calidad de Tutor del informe de investigación sobre el tema: **“LA ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DE UNA NIÑA CON DIAGNÓSTICO DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE 4 AÑOS DE EDAD”**, de Gabriela Estefanía Soria Jiménez, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometida a la evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la salud.

Ambato, Junio del 2019

LA TUTORA

.....

Lic. Mg. Vaca Sánchez, María Alexandra

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Informe de Investigación sobre: **“LA ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DE UNA NIÑA CON DIAGNÓSTICO DE LEUCODISTROFIA METACROMATICA DE 4 AÑOS DE EDAD”**, como también los contenidos, las ideas, análisis y conclusiones son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autora de este trabajo de grado.

Ambato, Junio del 2019

LA AUTORA

.....

Soria Jiménez Gabriela Estefanía

DERECHOS DE AUTOR

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte de este un documento disponible para su lectura, consulta y proceso de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico, dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autora.

Ambato, Junio del 2019

LA AUTORA

.....

Soria Jiménez Gabriela Estefanía

APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el informe de Investigación, sobre el tema **“LA ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DE UNA NIÑA CON DIAGNÓSTICO DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE 4 AÑOS DE EDAD”**, de Soria Jiménez Gabriela Estefanía estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana.

Ambato, Septiembre del 2019

Para constancia firman

.....

PRESIDENTE/A

1er VOCAL

2do VOCAL

DEDICATORIA

Mi trabajo de investigación brindo a Dios por haberme dado la vida y poder culminar mis estudios universitarios.

A mis padres por ser mis guías, mis consejeros y tener siempre su apoyo, estar en las buenas y en las malas y ser mi mayor motivación por confiar en mí para poder terminar mis estudios.

A mi hermano por ser mi apoyo incondicional cada momento con sus consejos para ser una buena persona y una excelente profesional.

A mi hermoso sobrino por ser mi mayor motivación amar más a los niños que son la sonrisa y la felicidad de todo ser humana.

Soria Jiménez Gabriela Estefania

AGRADECIMIENTO

Primero agradezco a Dios, a mis padres por darme todo su apoyo en todo momento y por la oportunidad de proveer sus virtudes y poder cumplir mis metas.

Agradezco a la Universidad Técnica de Ambato por abrirme las puertas de igual manera a la Facultad Ciencias de la Salud y a la Carrera de Estimulación Temprana por facilitar sus distinguidas aulas.

A mis queridos docentes, por brindarme sus conocimientos en todo este transcurso universitario y ser mi compañía y por haberme preparado para la vida profesional.

A mi tutora por brindarme su apoyo y ser una guía en todo este transcurso y poder culminar con éxito mi análisis de caso.

A la Lic. Verónica Troya Coordinadora de la Carrera de Estimulación Temprana por saber apoyarnos y enseñarnos amar nuestra carrera y por su apoyo incondicional.

Soria Jiménez Gabriela Estefanía

ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS

APROBACIÓN DEL TUTOR	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	iii
DERECHOS DE AUTOR	iv
DEDICATORIA	vi
AGRADECIMIENTO	vii
ÍNDICE DE TABLAS	x
RESUMEN	xi
ABSTRACT	xii
I. INTRODUCCIÓN	1
II. OBJETIVOS	5
2.1. Objetivo General	5
2.2. Objetivos Específicos	5
III. DESARROLLO	5
3.1. Presentación del caso	5
3.2. Recopilación y descripción de las fuentes de información disponible y no disponible	6
3.2.1. Descripción de las fuentes de información disponibles	6
3.2.2. Identificación y recopilación de la información no disponible	6
• Carta de compromiso	6
• Consentimiento informado:	7
• Entrevista a la madre;	7
• Entrevista a los terapeutas:	7
• Ficha de valoración:	7
3.3. Descripción cronológica detalla del caso	7
3.3.1. Antecedentes patológicos	7
3.3.2. Antecedentes prenatales	7
3.3.3. Antecedentes natales	8
3.3.4. Antecedentes postnatales	8
3.4. Descripción de los factores de riesgo	11
3.4.1. Factores de riesgo biológico	11
3.5. Análisis de los factores relacionados con los servicios de salud	11

3.5.1. Oportunidad en la solicitud consulta	11
3.5.2. Acceso.....	15
3.5.3. Características de la atención	15
3.5.4. Oportunidades en la remisión.....	16
3.5.5. Trámites administrativos	16
3.6. Identificación de los puntos críticos	16
3.6.1. Bajo peso	16
3.6.2. Cardiopatía congénita	17
3.6.3. Leucodistrofia Metacromática.....	17
IV. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA.....	17
4.1. Propuesta del tratamiento alternativo	17
V. CONCLUSIONES.....	29
VI. MATERIALES DE REFERENCIA.....	30
ANEXOS.....	33
Anexo 1. Entrevista.....	33
Anexo 2. Consentimiento Informado	34
Anexo 3. Certificado clinica San Fraancisco	36
Anexo 4. Certificado del Diagnóstico	37
Anexo 5. Certificado de Discapacidad.....	38
Anexo 6. Escala Nelson Ortiz.....	39

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1 Área motricidad gruesa.....	13
Tabla 2 Área motricidad fina adaptativa.....	13
Tabla 3 Área audición y lenguaje.....	14
Tabla 4 Área personal social.....	14
Tabla 5 Caracterización de las oportunidades de mejora.....	17

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

Tema: 'LA ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DE UNA NIÑA CON DIAGNOSTICO DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE 4 AÑOS DE EDAD'

Autora: Soria Jiménez, Gabriela Estefanía

Tutora: Lic. Mg Vaca Sánchez, María Alexandra

Fecha: Junio, 2019

RESUMEN

La Leucodistrofia Metacromática es una enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza por una acumulación de sulfátidos, en el sistema nervioso central y en los riñones. El análisis de caso se realizó con una paciente de género femenino de cuatro años de edad, que fue diagnosticada con esta enfermedad en una institución pública de la ciudad de Quito a los dos años y desde su diagnóstico realiza terapias de estimulación temprana, física, lenguaje y ocupacional, observando un avance mínimo en la evolución de su enfermedad. Durante el estudio de caso se pudo observar los síntomas de la enfermedad como parálisis cerebral con mínimo movimiento del brazo izquierdo, incapacidad de hablar, retraso de su desarrollo psicomotriz fue evaluado con la Escala Nelson Ortiz que evalúa motricidad gruesa, motricidad fina adaptativa, audición y lenguaje y personal social, los resultados nos sirvieron como base fundamental para proceder a diagnosticar de una manera adecuada a la paciente debido que se encuentra en el rango de alerta por lo que no cumple los ítems de desarrollo establecidos. Una vez obtenidos los resultados se propone un tratamiento complementario como técnicas que permite trabajar posturas, movimientos, equilibrio, atención, los sentidos y coordinación para mejorar la calidad de vida del paciente de la familia y ayudar con esto a la inserción social.

PALABRAS CLAVES: LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA, SISTEMA NERVIOSO CENTRAL, ESTIMULACIÓN VESTIBULAR, ESTIMULACIÓN TEMPRANA, SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO
HEALTH SCIENCES FACULTY
EARLY STIMULATION CAREER

Topic: " THE EARLY STIMULATION IN THE DEVELOPMENT OF A GIRL WITH DIAGNOSIS OF METACHROMATIC LEUKYSTROPHY OF 4 YEARS OF AGE"

Author: Soria Jiménez, Gabriela Estefanía

Tutor: Lic. Mg Vaca Sánchez, María Alexandra

Date: June, 2019

ABSTRACT

Metachromatic leukodystrophy is a neurodegenerative disease characterized by an accumulation of sulfates, in the central nervous system and in the kidneys. The case analysis was carried out with a female patient of four years of age, who was diagnosed with this disease in a public institution in the city of Quito at two years and since her diagnosis she performs early stimulation therapies, physical, language and occupational, observing a minimum advance in the evolution of his illness. During the case study it was possible to observe the symptoms of the disease such as cerebral palsy with minimal movement of the left arm, inability to speak, retardation of its psychomotor development was evaluated with the Nelson Ortiz Scale that assesses gross motor skills, adaptive fine motor skills, hearing and language and social personnel, the results served as a fundamental basis to proceed to a diagnosis in an appropriate way to the patient because it is in the alert range so it does not meet the established development items. Once you get the results, a complementary treatment is proposed as techniques that allow you to work on postures, movements, balance, attention, senses and coordination to improve the quality of life of the family patient and help with this to social insertion.

KEYWORDS: METACROMATIC LEUKODISTROPHY, CENTRAL NERVOUS SYSTEM, VESTIBULAR STIMULATION, EARLY STIMULATION, PERIPHERAL NERVOUS SYSTEM.

I. INTRODUCCIÓN

El caso clínico presentado, se realizó con el interés de establecer la evolución de una paciente de 4 años de edad, con diagnóstico de Leucodistrofia Metacromática y el efecto que ha tenido la estimulación temprana en su desarrollo, a través de un análisis cronológico del cuadro clínico, la valoración del desarrollo de la niña y la propuesta de un plan alternativo de estimulación temprana, basado en el estado actual de la paciente.

La Leucodistrofia Metacromática, es una enfermedad hereditaria distinguida por el acumulo de gorduras llamadas sulfátidos en las células, especialmente las fibras nerviosas recubiertas de mielina. Esta acumulación de gorduras resulta en una destrucción progresiva de la sustancia blanca del cerebro. La Leucodistrofia se le conoce como una enfermedad desmielinizante que presenta una afectación primaria con predominio en la mielina del sistema nervioso central, aunque puede verse afectado el sistema nervioso periférico. (Kohlschütter, 2014)

Lo que indica que la causa principal se da por defecto de las enzimas que participan en la formación o el mantenimiento de la mielina o secundaria a procesos de carácter vascular, infeccioso, inflamatorio y autoinmune; de tipo hereditaria de forma autosómica recesiva y causada por cambios en el gen Arsa.

Para (Velakoulis, 2014) desde el punto de vista anatómico patológico, todas las Leucodistrofia tienen 3 rasgos característicos comunes: una reacción macrofágica leve o moderada, difusa y no perivascular, con acúmulo de diferentes tipos de sustancias en función del tipo de Leucodistrofia; un aspecto atigrado de las lesiones mielínicas, indicando áreas de mielina normal y una afectación axonal tardía con presencia de gliosis astrocitaria.

Por lo cual los pacientes presentan deterioro paulatino de la función intelectual, alteración en la locomoción, perdida de la sensibilidad en las extremidades, incontinencia urinaria convulsiones, parálisis cerebral, atrofia óptica, deterioro mental, retraso en el lenguaje, ceguera y sordera.

Según (GENETICS, 2014), la incidencia de la patología, varía entre 0,5 y 1/50.000; el 60% de forma infantil tardía, de 20 al 30 % juvenil y entre el 10 al 20% adulta. En

el 20 % a 30 % de los individuos con Leucodistrofia Metacromática tiene un inicio en infancia, aproximadamente a los 4 años de edad. En la forma juvenil, los primeros signos del trastorno pueden ser, dificultades de comportamiento y problemas en el trabajo escolar.

La progresión del trastorno es más lenta que en la forma infantil tardía, y los niños afectados pueden sobrevivir unos 20 años después del diagnóstico. La prevalencia considerada es de 1 caso por cada 625.000. Se transmite de padres a hijos, donde el hijo tiene que recibir la copia del gen defectuoso de los padres para que exista la enfermedad Leucodistrofia Metacromática, si es el caso que la madre o el padre tienen el gen defectuoso, no se activa la enfermedad, la condición es que los dos padres porten el gen defectuoso. (Kwon, 2016)

El diagnóstico de sospecha, en función de la edad de comienzo y las manifestaciones clínicas, se orienta mediante estudios metabólicos en orina y plasma, así como estudios neurofisiológicos y de imagen a través de resonancia magnética nuclear para observar las alteraciones en la sustancia blanca, que en ocasiones pueden preceder a la aparición de síntomas clínicos.

La estimulación temprana es un conjunto de actividades y técnicas científicas y se aplica de forma sistemática y secuencial. Se estimula a niños y niñas desde su nacimiento hasta los 6 años, con el objetivo de desarrollar al máximo sus capacidades cognitivas, motoras, emocionales y sociales como también evitar estados no deseados en el desarrollo y ayudar a los padres con eficacia y autonomía en el cuidado y desarrollo del infante., Por lo que los niños desarrollan habilidades en 4 áreas: (Candel, 2011)

Desarrollo motor: Motor grueso: Es la habilidad para usar los músculos mayores, caminar, correr, sentarse y mantener equilibrio,

Motor fino: Esta habilidad consiste en utilizar los músculos menores, tener movimientos en las manos y dedos,

Desarrollo cognitivo: Es la capacidad de comprender al entorno, de razonar y memorizar,

Desarrollo social y emocional: Es la capacidad del vínculo afectivo y formar relaciones con el entorno,

Desarrollo del lenguaje: Es la capacidad de comprender, comunicarse mediante sonidos, gesto y palabras con el entorno.

Dentro de estimulación temprana tenemos a la estimulación sensorial que provoca un despertar sensorial, favoreciendo la comprensión del mundo y de sí mismos, a través de estímulos y actividades significativas y partiendo siempre de las necesidades básicas de los niños así como de su desarrollo real.

La estimulación sensorial tiene como objetivo activar los sentidos y favorecer la entrada de información al cerebro, estimulando las áreas cerebrales que le permiten recibir información, y que a su vez arrojan los conectores cerebrales, que activan otras áreas cerebrales para que la información se analice, elabore y se inicien circuitos de aprendizajes generales y específicos. (Miranda, 2017)

Estimulación vestibular es estímulo que se da incluso antes del nacimiento que se encarga en los cambios posturales, control del cuerpo, comunicación con el entorno, posturas y facilita la información al SNC. El vestíbulo es un pequeño órgano que está alojado al inicio del oído interno y en el interior se encuentran los receptores sensoriales del equilibrio, también es encargado de regular el sentido del movimiento y equilibrio que permite situar nuestro cuerpo en el espacio, los desplazamientos. (Lazaro, 2008)

Los efectos de estimulación vestibular consisten en mejorar la plasticidad cambiando de conexiones centrales en lo que se compensa en trastorno periférico, permite la estabilidad corporal y visual con el mundo que lo rodea, favorece la conexión de la memoria espacial, procesamiento de la autoconciencia corporal, ayuda a la concentración, favorece el tono muscular, permite coordinación de los movimientos. (Solis, 2019)

Es importante indicar que no existe un tratamiento específico disponible para esta enfermedad. El trasplante de médula ósea es el tratamiento más legible en los pacientes con forma infantil tardía o la juvenil; con el fin de consolidar sus funciones

neurocognitivas si se realiza antes de la aparición de los síntomas, aunque no se garantiza su eficacia. (Nuñez, 2016)

Para (Lina, 2016) el tratamiento terapéutico basado en la estimulación temprana depende de la edad que sea diagnosticada; la patología en la forma infantil interviene un equipo multidisciplinario con el objetivo de mejorar la calidad de vida en relación al desarrollo intelectual, social, motor y lenguaje. No existe un programa específico de estimulación temprana para la enfermedad; pero la información científica recomienda desarrollar planes de tratamiento en fisioterapia, adaptación de entorno, terapia respiratoria y estimulación temprana basada en masajes, trabajo con texturas y actividades de la vida diaria.

El análisis de caso clínico es de tipo descriptivo con un enfoque cualitativo, esta investigación se desarrolló mediante buscadores como Scielo, RedAlyC, Refseek, Google Académico, PubMed y Medline, también se hizo una revisión bibliográfica basada en información científica, se seleccionó revistas científicas, y artículos científicos relevantes usando palabras claves: Leucodistrofia Metacromática, estimulación temprana, enfermedad desmielinizante, estimulación vestibular, estimulación sensorial.

II. OBJETIVOS

2.1. Objetivo General

Establecer si la Estimulación Temprana influye en el desarrollo de una niña con diagnóstico de Leucodistrofia Metacromática de 4 años de edad.

2.2. Objetivos Específicos

- Analizar las características clínicas que presenta la niña con Leucodistrofia Metacromática.
- Identificar el nivel de desarrollo de una niña con diagnóstico de Leucodistrofia Metacromática.
- Proponer una planificación de actividades de estimulación temprana para mejorar el desarrollo en base al estado actual de la niña.

III. DESARROLLO

3.1. Presentación del caso

Paciente de sexo femenino de 4 años de edad, nació el 01 septiembre del 2014 a las 11h50, etnia mestiza, de embarazo deseado y planificado, producto de gestación a término; de madre primigesta de 18 años de edad; nacida por parto normal con líquido claro, grumoso pero escaso. La niña nació en la clínica particular San Francisco en la ciudad de Latacunga en la provincia de Cotopaxi, presentando un peso de 2180 g, talla de 46 cm, Apgar de 9- 10, un perímetro cefálico de 32.5 cm, con un perímetro torácico de 30 cm, grupo sanguíneo tipo O Rh Positivo, glicemia de 53g/dl.

La niña presentó el bajo peso, infecciones, problemas neurológicos y problemas para respirar; a los 5 meses edad la niña fue diagnosticada con soplo al corazón, al año y 4 meses de edad la niña presenta problema neurológico donde le diagnosticaron Leucodistrofia Metacromática, ya que el médico indica que por motivo del diagnóstico la niña debe asistir a diferentes terapias, asiste por más de 3 años evidenciando una mínima evolución en cuanto a su desarrollo general, a la

fecha presenta tras una valoración con la Escala Nelson Ortiz retraso de 3 meses según su edad cronológica y un nivel de desarrollo en alerta.

3.2. Recopilación y descripción de las fuentes de información disponible y no disponible

3.2.1. Descripción de las fuentes de información disponibles.

El análisis de caso clínico se recolecta en diferentes fuentes de información secundaria, en un centro de salud donde de obtuvo datos del paciente que será detallada a continuación:

- **Historia clínica No 1:** Obtenida en el Centro de Salud Tipo C Latacunga mayor información de datos relevantes como:
 - Información de las vacunas
 - Información del medico
 - Información de estimulación temprana
 - Información de las diferentes terapias
 - Certificado del número de discapacidad
- **Historia clínica No 2:** se obtiene del Hospital General Ambato (IESS) en el área de pediatría y cardiología donde fue identificada el soplo al corazón.
- **Historia clínica No 3:** Subsecretaria Nacional de Provisión de Servicios de Salud Dirección Nacional de Discapacidad DND de la ciudad de Quito.
- **Certificado médico:** que valida el diagnóstico de la enfermedad Leucodistrofia Metacromática por el especialista tratante.

3.2.2. Identificación y recopilación de la información no disponible.

Este análisis de caso clínico se recopila información primaria en la cual se detallará de la siguiente manera:

- **Carta de compromiso:** Se verifica el permiso necesario de la institución para poder continuar con el análisis de caso clínico.

- **Consentimiento informado:** Se relata la indagación donde se manifiesta la autorización de la divulgación del caso, registro de información y la evaluación al paciente.
- **Entrevista a la madre;** se obtiene información veraz ya que menciona la madre datos relevantes para mejor comprensión del análisis de caso clínico, la entrevista se realiza directamente obteniendo datos de la paciente, datos familiares, ambiente familiar, historia personal, relaciones sociales tratamientos y terapias alcanzadas.
- **Entrevista a los terapeutas:** se obtiene información de los avances de la rehabilitación del paciente donde manifiesta el equipo multidisciplinario.
- **Ficha de valoración:** se utiliza un test de valoración para obtener un resultado y proponer una planificación de actividades de estimulación temprana dependiendo la necesidad del paciente.

3.3. Descripción cronológica detalla del caso

3.3.1. Antecedentes patológicos

- Antecedentes patológicos personales: Leucodistrofia Metacromática y soplo al corazón.
- Alergias: no refiere
- Antecedentes quirúrgicos: operación del corazón
- Antecedentes patológicos familiares: no refiere

3.3.2. Antecedentes prenatales

La madre en el estado de gestación tenía 18 años, etnia mestiza, durante los primeros meses no se da cuenta que esta embarazada luego al concluir que no le baja la regla la madre decide hacerse una prueba de sangre para manifestar si está embarazada la cual en el segundo trimestre realiza sus controles médicos y ecos e ultrasonidos lo cual no existe complicaciones, en la consulta al ginecólogo administra calcio, ácido fólico, hierro luego, al tercer trimestre el medico confirma la fecha de la cuál será el parto.

3.3.3. Antecedentes natales

Producto de la primera gesta, nacida a las 40 semanas de gestación en un parto normal tiene, bajo peso al nacer sus medidas antropométricas las cuales son: Peso: 2180 g, Talla: 46 cm, Apgar: 9- 10, Perímetro cefálico: 32.5 cm, Perímetro torácico: 30 cm, grupo sanguíneo: O RH Positivo, Glicemia: 53g/dl lo que provoco el bajo peso es infecciones, problemas neurológicos y problemas para respirar y nace en la Clínica particular San Francisco en la ciudad de Latacunga.

3.3.4. Antecedentes postnatales

A los primeros meses a la paciente es alimentada con leche materna y formula, inmediatamente a los 6 meses inicio la ablactación en la cual la alimentación fue licuada por el motivo de su enfermedad.

11/02/2015

La madre refiere que a los 5 meses de edad asistió a su primer control en el hospital IESS Ambato por el pediatra donde se le detecta la presencia de un soplo al corazón, por lo que el pediatra solicita un ecocardiografico en el hospital los valles.

23/04/2015

La paciente es realizada el ecocardiograma en el Hospital de los Valles, arrojando un resultado de persistencia de canal arterial amplio, aumento moderado de cavidades izquierdas con funciones preservadas, normotensión arterial pulmonar, insuficiencia valvular mitral leve; para lo que le indican cirugía del corazón, y una evaluación completa.

18/05/2015

Paciente de 8 meses de edad ingresa al Hospital los Valles a la evaluación cardiológica, en ese momento le realizan el examen físico ya que su peso fue de 6,2 kg, la talla de 63 cm y obtuvo acianótico, pulsos presentes, ruidos cardiacos rítmicos, soplo sistólico en 4to y el grado fue de 2/6 r 2 normal.

Tuvo un conducto arterioso permeable q 2 50 con repercusión hemodinámica que requiere cierre quirúrgico por lo que indica indicó hospitalización para una cirugía.

30//05/2015

Paciente es sometida al proceso quirúrgico, sin complicaciones en el Hospital los Valles, el medico indico que la niña debe reposar para obtener mejor resultados.

19/06/2015

La niña asiste a un control post quirúrgico a los 15 días de la cirugía; detectándole disnea de moderados esfuerzos, le realizan un examen físico ya que su peso fue 6,2 kg, la talla 64 cm y obtuvo acianótico, pulsos presentes, ruidos cardiacos rítmicos, r2 normal, no visceromegalias.

05/02/2016

La madre asiste a consulta pediátrica en el hospital IESS Ambato con gran preocupación que su niña presenta un nivel de desarrollo anormal, el medico evalúa a la niña y presume de un problema neurológico; por lo que solicita evaluación neurológica en el hospital Carlos Andrade Marín; mientras tanto remite terapia física y estimulación temprana.

09/02/2016

Paciente asiste a terapia de estimulación temprana, ya que le realizaron una evaluación inicial con la Escala Nelson Ortiz, resaltando un resultado alerta para la edad de 1 año 4 meses, se inicia con socialización dentro del plan de Estimulación Temprana; basados en texturas, masajes, ejercicios de motricidad gruesa, fina, control cefálico, flexión y extensión de los miembros y fue atendida 30 minutos y 3 veces por semana.

15/03/2016

La madre asiste a la evaluación en el Hospital Carlos Marín; donde a través de un estudio de neuroimagen se concluye desmielinización compatible con Leucodistrofia Metacromática, para lo que el médico indica realizar terapia física, terapia ocupacional, terapia de lenguaje y estimulación temprana.

20/03/2016

Paciente continua asistiendo con el diagnóstico final a estimulación temprana en el centro de salud Latacunga, donde es atendida durante 30 minutos y 3 veces por semana, continuando con el tratamiento establecido de masajes, texturas, control cefálico, flexión y extensión de los miembros.

16/05/2017

Paciente de 2 años de edad asiste al Centro de Salud Latacunga con el diagnóstico del estudio obtenido en Marzo del 2016 indicando que tuvo un control por neurología pediátrica por presencia de rigidez muscular y trastorno de lenguaje, el médico indicó que debe continuar con el tratamiento de estimulación temprana inicial.

17/05/2018

A los 3 años de edad, la niña es llevada por su madre a consulta con una nutricionista, por el bajo peso que mantiene; para lo que luego de su valoración la profesional indica la inducción de comida dietética y el control de peso, el tratamiento indicado fue 5 comidas diarias todo debe ser licuado, leche solo en sopas, huevo 3 veces por semana.

17/04/2019

Paciente asiste a diferentes terapias donde se le programa un mes estimulación temprana y continuamente los otros meses asiste a las demás terapias ya que la profesional de estimulación temprana indica a la madre que siga reforzando en casita lo que manifestó diferentes ejercicios.

3.4. Descripción de los factores de riesgo

3.4.1. Factores de riesgo biológico

- **Hereditario:** se transmite de padres a hijos, el hijo tiene que recibir la copia del gen defectuoso de los padres para que exista la enfermedad Leucodistrofia Metacromática, sea la madre o el padre pueden tener el gen defectuoso pero no tener Leucodistrofia Metacromática. (Kwon, 2016, pág. 566) Paciente fue transmitida un gen ARSA defectuoso que provoco la enfermedad Leucodistrofia Metacromática.
- **Cardiopatía congénita:** son lesiones anatómicas puede ser de 1 o más de las 4 cámaras cardiacas en la cual constituye desperfectos estructurales y funcionales del corazón del ser humano; la cardiopatía congénita afecta al desarrollo cerebral ya que provoca retraso en el desarrollo, en la adquisición hitos del lenguaje e hitos motores. (Medina, 2017) Paciente fue hospitalizada a los 8 meses de edad por diagnóstico pediátrico que fue indicada cirugía por lo que afecto al desarrollo cerebral y provoco retraso motor y lenguaje, por el tiempo prolongado de hospitalización hasta su alta.
- **Leucodistrofia Metacromática:** es una enfermedad lisosomal hereditario que es producida por una deficiencia del gen ARSA. Esta condición provoca incapacidad de hablar, parálisis, problemas auditivos, visuales, epilepsia y retraso en el desarrollo. (Lina, 2016) La paciente padece de una enfermedad Leucodistrofia Metacromática por lo que provoco que tenga retraso en el desarrollo, parálisis e incapacidad de hablar desde 1 año 5 meses.

3.5. Análisis de los factores relacionados con los servicios de salud

3.5.1. Oportunidad en la solicitud consulta

- **Centro de salud Latacunga:** la madre relata que pudo tener acceso sin ningún problema a las consultas y le ayudaron con cada uno de los trámites necesarios y adquiridos.
- **Hospital general Ambato IESS:** madre relata que no tuvo ningún problema con el acceso a las consultas y los trámites pertinentes.

- **Hospital de los Valles:** la madre refiere que tuvo dificultad al acceso de ingresar y acceder rápidamente los trámites a la casa de salud ya que manifiesta que es privada y tiene un convenio con el IESS y menciona que al ser dada de alta la paciente tuvo que cubrir algunos gastos económicos.
- **Hospital Carlos Andrade Marín:** la madre de la menor refiere que la atención y acceso de consulta fue muy buena. Ya que el turno fue de inmediato al cardiólogo y traumatólogo y tubo turnos en mención de meses.

En el centro de salud Latacunga se pudo valorar a la niña a los cuatro años de edad con la Escala Nelson Ortiz donde se obtuvo resultados confidenciales:

Escala Nelson Ortiz

El instrumento de evaluación es diseñado para realizar valoración global y general de las diferentes áreas o procesos de desarrollo, este instrumento es para niños menores de 5 años de edad, las áreas específicas de este test es: motricidad gruesa, motricidad adaptativa, audición y lenguaje, personal social. El tiempo de la evaluación no tiene límite, pero aproximadamente unos 15 a 20 minutos como máximo se puede evaluar; puntos de iniciación refiere al ítem de la cual debe empezar y el punto de corte indica el ultimo ítem que debe ser registrado, por cada una de las áreas manifiestan 30 ítems; si el niño falla el primer ítem administrado debe observar los ítems anteriores hasta que el niño apruebe tres ítems consecutivos. (Ortiz, 1999)

Para obtener la calificación global para cada área, hay que contar los ítems aprobados que sea calificado con 1, sumar el número de ítems anteriores al primer ítem aprobado y así tener u puntaje para cada área; la prueba del instrumento de evaluación de todas la regiones y la disponibilidad de parámetros normativos sin lugar a dudas le confieren una gran validez y confiabilidad como herramienta para la valoración y seguimiento dl desarrollo de los niños menores de 5 años. (Ortiz, 1999)

Resultados de la evaluación test Nelson Ortiz: En el Escala Nelson Ortiz se observa de manera cualitativa por lo que la paciente no cumple los ítems de acuerdo a su edad, ya que se evalúa las 4 áreas de desarrollo.

Tabla 1. Área motricidad Gruesa

Edad en meses	Ítem	Motricidad gruesa	Puntaje
1	0	Patea vigorosamente	1 p
	1	Cuando está en posición boca abajo levanta la cabeza	0 p
1-3	2	Cuando está en posición boca abajo levanta la cabeza y el pecho	0 p
	3	Sostiene la cabeza cuando se le toma de los brazos y se lo levanta	0 p

Fuente: Base de datos de la investigación

Elaborado por: Soria, G (2019)

La niña cumple un solo ítem que pertenece al primer mes de edad la cual patea vigorosamente y continuamente ya no cumple los siguientes ítems hasta la edad que ella obtiene.

Tabla 2 Área motricidad fina adaptativa

Edad en meses	Ítem	Motricidad fina adaptativa	Puntaje
1	0	Con la vista sigue el movimiento horizontal y vertical	1 p
	1	Abre las manos y la mira	0 p
1-3	2	Sostiene un objeto con la mano	0 p
	3	Se lleva un objeto a la boca	0 p

Fuente: base de datos de la investigación

Elaborado por: Soria, G (2019)

La paciente cumple el primer ítem que pertenece a 1 mes de edad que corresponde a seguimiento visual en el movimiento horizontal y vertical, y continuamente ya no cumple los siguientes ítems.

Tabla 3. Área audición y Lenguaje

Edad en meses	Ítem	Audición y Lenguaje	Puntaje
1	0	Se sobresalta cuando oye ruidos	1 p
	1	Busca los sonidos con la mirada	1 p
1-3	2	Pronuncia dos sonidos guturales diferentes	1 p
	3	Balbucea con las personas	1 p
4-6	4	Pronuncia 4 o más sonidos diferentes	0 p
	5	Ríe a carcajadas	0 p
	6	Reconoce cuando se le llama	0 p

Fuente: base de datos de la investigación

Elaborado por: Soria, G (2019)

El área de audición y lenguaje tiene más porcentaje en la puntuación ya que en esta área se encuentra hasta los 3 meses de edad y procediendo a los otros ítems la niña no cumple.

Tabla 4. Área personal Social

Edad en meses	Ítem	Personal Social	Puntaje
1	0	Sigue con la mirada los movimientos de la cara	1 p
	1	Reconoce a la madre	1 p
1-3	2	Sonríe al acariciarle	1 p
	3	Se voltea cuando se le habla	1 p
4-6	4	Agarra las manos del examinador	0 p
	5	Acepta y coge juguetes	0 p
	6	Pone atención a la conversación	0 p

Fuente: Base de datos de la investigación

Elaborado por: Soria, G (2019)

La niña cumple los ítems hasta los 3 meses de edad ya que manifiesta la edad cronológica.

Resultados de la aplicación de la Escala Nelson Ortiz: Se pudo verificar los resultados de la paciente:

- Motricidad gruesa: 1
- Motricidad fina adaptativa: 1
- Audición y lenguaje: 4
- Personal social: 4

Total. 10 Puntos. Parámetros normativos: encontramos en Alerta

Los resultados de la Escala Nelson Ortiz corresponde a 3 meses de edad teniendo como resultado en alerta en el nivel de desarrollo.

3.5.2. Acceso

La madre refiere que tuvo dificultad o problemas en agendar algunas citas médicas y dificultad en trasladarse cada vez a la Capital en Quito ya que no posee recursos económicos adecuados por lo que no existe en la casa de salud Ambato cardiólogo para la cirugía de la paciente.

3.5.3. Características de la atención

Centro de la salud Latacunga: la atención fue inmediata, factible y buena el trato de los médicos fue amable, y de igual manera de estadística y todo el personal de salud en casa de salud no existe profesional para la patología de la niña ya que es el médico pertinente facilito el traslado al IESS.

- **Hospital general Ambato IESS:** hubo un trato y amabilidad por parte del pediatra de igual manera de los terapeutas de cada área, la atención es de calidad y calidez en todo sentido, no tienen especialistas para la patología de la menor.

- **Hospital de los valles:** fue una excelente atención, se tuvo rápidamente los exámenes pertinente y una cirugía adecuada, los especialistas fueron amables y se obtuvo un buen trato por parte de ellos, se tuvo que cancelar una parte de lo acordado y el único conflicto fue que el hospital es la ciudad de Quito y se tiene dificultad en trasladarse de un lugar a otro con la paciente.
- **Hospital Carlos Andrade Marín:** la madre refiere que obtuvo un buen trato por parte de neurólogo y traumatólogo y que la atención fue inmediata y eficaz, y se obtiene de inmediato el diagnóstico por parte del genetista, en la casa de salud está a una distancia lejana para trasladarse.

3.5.4. Oportunidades en la remisión

La paciente ha tenido una atención de calidad, en cuanto fue remitida de inmediato al hospital donde fue atendida excelente, en el cual tuvo una atención buena y fue diagnosticada y obteniendo un tratamiento adecuado según la patología.

3.5.5. Trámites administrativos

Los trámites administrativos para poder movilizar a la paciente fue gestionada inmediatamente ya que la madre y el área de trabajo social de hospital IESS realizaron una labor fenomenal para acercarse a otra casa de salud y realizar los exámenes pertinentes y obtener un diagnóstico veraz y un tratamiento adecuado para una mejor calidad de vida de la paciente y poner ver avances de su desarrollo.

3.6. Identificación de los puntos críticos

3.6.1. Bajo peso

Paciente nace con 2180 g a las 40 semanas, ya que ha presentado infecciones, problemas neurológicos y problemas respiratorios por lo que provocó retraso en el desarrollo motor.

3.6.2. Cardiopatía congénita

La niña presento a los 5 meses de edad cardiopatía congénita, ya que le causo canal arterial amplio, aumento moderado de cavidades izquierdas, insuficiencia valvular mitral leve y normotensión arterial pulmonar.

3.6.3. Leucodistrofia Metacromática

La niña al presentar la enfermedad Leucodistrofia Metacromática, desarrollo problemas neurológicos y parálisis; provocando retraso en el desarrollo.

IV. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

Tabla 5. Caracterización de las oportunidades de mejora

PUNTOS CRÍTICOS	OPORTUNIDAD DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA
Bajo peso	Reducir la tasa de morbilidad en los niños menores de 5 años.	Integrar programas de nutrición dirigida a los padres de familia.
Cardiopatía congénita	Reducir las complicaciones en el desarrollo del niño.	Proponer planes de estimulación temprana.
Leucodistrofia Metacromática	Reducir el riesgo de enfermedades con discapacidad.	Desarrollar plan de estimulación temprana integral.
Inadecuada planificación de estimulación temprana	Brindar un tratamiento de Estimulación temprana apropiado.	Integrar evaluación adecuada y plan de tratamiento individualizado e integral.

Fuente: Base de datos de la investigación

Elaborado por: Soria, G (2019)

4.1. Propuesta del tratamiento alternativo

En el plan de tratamiento se debe tomar en cuenta las técnicas y los métodos que ayudara a beneficiar el desarrollo del paciente en las siguientes áreas de estimulación temprana que consiste en motor grueso, motor fino, lenguaje, socio afectivo y

cognitivo ya que se tomara en cuentas todas las áreas y se trabajara con el equipo multidisciplinario y los familiares de la paciente.

Diagnóstico: Leucodistrofia Metacromática

Objetivo General: Mejorar el nivel de desarrollo del paciente.

Objetivos Específicos:

- Fortalecer el control cefálico
- Potencializar el giro independiente
- Estimular el tono muscular de los miembros superiores e inferiores
- Alcanzar y agarrar objetos
- Potencializar la estabilidad de la posición sedente
- Desarrollar las capacidades olfativas
- Desarrollar la percepción de diferentes texturas
- Estimular praxias linguales
- Fortalecer la sensibilidad de las encías
- Favorecer la deglución

Indicaciones generales:

- Cada una de las sesiones de estimulación temprana basada de técnicas y métodos se aplica todos los días de lunes a viernes,
- Antes de cada sesión debe estar alimentado y aseado,
- El paciente debe asistir a las sesiones de estimulación temprana con un buen estado de salud y tranquilo,
- Cada una de las sesiones tiene un tiempo establecido de 45 minutos,
- Al comienzo de cada sesión se comenzara con socialización,
- Después de acabar la sesión de estimulación temprana el paciente de ser premiado. (Mercado, 2009)

Tabla 6. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 1

OBJETIVO	ACTIVIDADES	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADOS
<p>Fortalecer el control cefálico.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Acostarle a la paciente en decúbito prono (boca abajo) y los brazos extendidos sobre la pelota bobath. ➤ Remover de derecha a izquierda encima de la pelota bobath, mostrarle juguetes llamativos de colores brillantes. ➤ Efectuar movimientos de adelante hacia atrás en posición decúbito prono o decúbito supino, animarlo a levantar la cabeza, hablarle con tono de voz bajo. ➤ Cada vez que el paciente levante su cabeza motivarlo y decirle palabras de aliento como muy bien. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Pelota bobath ➤ Juguetes 	<p>15- 20 min</p>	<p>Control cefálico</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 7. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 2

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Potencializar el giro independiente</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Colocar a la niña en la colchoneta en posición decúbito supino (boca arriba). ➤ Movilizar las piernas y la cintura pélvica hacia la derecha e izquierda. ➤ Ponerle un objeto que sea llamativo y tratar que coja para que se incentive despegar la cabeza, los hombros, la cintura pélvica y las piernas y así poder lograr el giro. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Colchoneta ➤ Objetos llamativos 	<p>15- 20 min</p>	<p>Giro independiente</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 8. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 3

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Estimular el tono muscular de los miembros superiores e inferiores</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Colocamos a la niña en posición supina y semidesnuda. ➤ Realizamos masajes de barrido en las piernas con crema o aceites con aromas generando golpeteo suave ayudando a los músculos que vaya despertando. ➤ Luego realizamos masajes en los brazos con guates de texturas, de forma ascendentes descendentes. ➤ Se realizará en una sala oscura. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Colchoneta ➤ Crema ➤ Aceite con aromas ➤ Guates de texturas 	<p>15- 20 min</p>	<p>Tono muscular de los miembros.</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 9. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 4

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Alcanzar y agarrar objetos</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Retener el objeto delante del campo visual de la niña y así llamar la atención. ➤ Al momento que mire el objeto nombrarlo para que pueda identificar. ➤ Ayudar a la niña a sostener el objeto por segundos. ➤ Animarlo con palabras motivadoras diciéndole si puedes 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Pelotas pequeñas ➤ Cubos 	<p>15-20 min</p>	<p>Agarre de objetos</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 10. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 5

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Fortalecer la estabilidad de la posición sedente</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ A la niña colocamos en posición sedente frente un espejo con las piernas extendidas, luego poner objetos o animales domésticos y que llamen la atención. ➤ Tomando de sus brazos le ayudamos a extender hacia adelante y a lado derecho e izquierdo para que sujete el objeto. ➤ Luego se disminuye la ayuda para que pueda fortalecer los músculos y se mantenga en posición sedente. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Colchoneta ➤ Espejo ➤ Objetos ➤ Animales domésticos 	<p>15- 20 min</p>	<p>Sedestación</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 11. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 6

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Desarrollar las capacidades olfativas</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Colocamos a la niña en un espacio cómodo en posición sedente. ➤ Luego incrementamos aromas, alimentos como manzana, mandarina y naranja para que pueda percibir cada una de ellas. ➤ El alimento lo ponemos frente a su nariz e intercambiando y repetir varias veces. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Colchoneta ➤ Aromas ➤ Manzana ➤ Naranja ➤ Mandarina 	<p>15-20 min</p>	<p>Capacidad olfativa</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 12. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 7

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Desarrollar la percepción de diferentes texturas</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Acostarle a la en el piso que contenga distintos pedazos de tela de diferentes texturas. ➤ Luego se le dará masajes o caricias con objetos llamativos como esponjas suaves o duras y plumas de colores. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Telas ➤ Esponjas ➤ Plumas 	<p>15- 20 min</p>	<p>Percepción de texturas</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

Tabla 13. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 8

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Estimular praxias linguales</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Colocar a la niña en posición sedente en una colchoneta frente a la profesional. ➤ Ponerle manjar en diferentes distancias y diferentes lugares. ➤ Luego realiza movimientos de la lengua hacia delante, derecha, izquierda, arriba y abajo. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Colchoneta ➤ Baja lenguas ➤ Manjar 	<p>15- 20 min</p>	<p>Control de los movimientos de la lengua</p>

Elaborado por: Soria G (2019)

Tabla 14. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 9

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Fortalecer la sensibilidad de las encías</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Colocamos a la paciente en una colchoneta frente a la profesional. ➤ Luego colocamos el dedo índice sobre las encías de la niña. ➤ Realizamos 2 movimientos al lado derecho e izquierdo y movimientos circulares con presión. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ colchoneta ➤ Guantes quirúrgicos 	<p>15- 20 min</p>	<p>Fortalece encías</p>

Elaborado por: Soria G. (2019)

Tabla 15. Planificación de actividades de estimulación temprana – Objetivo 10

OBJETIVO	DESARROLLO	RECURSOS	TIEMPO	RESULTADO
<p>Favorecer la deglución</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Colocarle a la niña sobre la colchoneta con apoyo frente al estimulador ➤ Luego abrir su boca para introducir el baja lenguas. ➤ Presionar la lengua hacia abajo y esperar que trague. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Recurso humano ➤ Colchoneta ➤ Baja leguas 	<p>15- 20 min</p>	<p>Deglución</p>

Elaborado por: Soria, G. (2019)

V. CONCLUSIONES

- La Leucodistrofia Metacromática es una enfermedad degenerativa y desmielinizante que presenta una afectación primaria con predominio en la mielina del sistema nervioso central y periférico los síntomas y signos que presenta la paciente hasta el momento son la parálisis cerebral, incapacidad de hablar, incontinencia urinaria y en especial retraso en el desarrollo general donde se pudo identificar como puntos críticos en el retraso severo del desarrollo de la niña, el bajo peso al nacer, la cardiopatía congénita y la Leucodistrofia Metacromática misma.
- La primera evaluación realizada a la niña a un año cuatro meses de edad en el Centro de Salud Latacunga, mediante la Escala Nelson Ortiz, presento un nivel de desarrollo en alerta presentando una edad de desarrollo de 1 mes. En la evaluación actual a los 4 años de edad, se valoró con la Escala Nelson Ortiz, donde se obtuvo resultados en el área de motor grueso de 1 punto, motor fino adaptativo de 1 punto, audición y lenguaje de 4 puntos, personal social 4 puntos, logrando un total de 10 puntos, para la edad, revelando que en relación al parámetro normativo, la paciente se encuentra en un nivel alerta, esto quiere decir que presenta una edad de desarrollo de la motricidad de 1 mes y en audición, lenguaje y personal social de 3 meses, por lo que a pesar de estar en tratamiento terapéutico, de estimulación temprana, terapia física, etc.; la niña no ha mejorado su nivel de desarrollo en el transcurso de 4 años.
- La planificación de actividades de estimulación temprana para mejorar su desarrollo integral, se consideró la técnica de estimulación sensorial y estimulación vestibular teniendo en cuenta actividades que se enfoque a las necesidades de la paciente y de acuerdo a los hitos de desarrollo en los que la niña se encuentra atascada, se pretende mejorar el control cefálico, los giros independientes, el tono muscular de las extremidades, el agarre de objetos, la posición sedente, las capacidades olfativas, la percepción de texturas, praxias linguales, la deglución; con el objetivo global de mejorar el nivel de desarrollo.

VI. MATERIALES DE REFERENCIA

Bibliografía

- Arango, M. (2012). Estimulación Temprana. Colombia: Gamma.
- Candel, I. (2011). Temas para la educación. revista digital para profesionales de la enseñanza.
- Dali, C. (2015). Los niveles de sulfatida se correlacionan con la gravedad de la neuropatía en la leucodistrofia metacromática. *Ann Clin Translat Neurol*.
- Famma. (2017). Leucodistrofia metacromática. FAMMA.
- Flores, S. (2015). La estimulación vestibular y el desarrollo del equilibrio en niños/as con deficiencia auditiva de 4 a 5 años de edad en la institución de educación especial Pastaza. Pastaza.
- García, E. (2014). Fisioterapia de la espasticidad. Fisioterapia de la espasticidad: técnicas y métodos.
- García, M. (2017). Ciencias Médicas Revisión de Literatura Parálisis Cerebral Infantil. Estimulación Temprana del lenguaje Método de Bobath.
- Garrido, M. (2008). Guía de Atención Temprana para padres y educadores. Consejería de Educación, Cultura y Deporte: Gobierno de La Rioja.
- GENETICS, H. R. (2014). Metachromatic leukodystrophy. Genetics Home Reference.
- Gómez, N. (2017). Leucodistrofia metacromática, deficiencia de ARSA. Universidad de Washington.
- Haeussler, I. M. (1994). TEPSI, Test de desarrollo psicomotor 2-5 años. Chile: Universidad Católica de Chile.
- Han, M. (2015). Análisis bioquímico y genético de siete individuos coreanos con sospecha de leucodistrofia metacromática. *Ann Lab Med*.
- Kohlschütter, A. (2014). Leucodistrofias lisosomales: enfermedad del cangrejo y leucodistrofia metacromática. *Handb Clin Neurol*.
- Kwon, J. (2016). Trastornos neurodegenerativos de la infancia. . España: Nelson Textbook of Pediatrics. 20 ed. Filadelfia, PA: Elsevier.
- Lazaro, A. (2008). Estimulación vestibular en educación infantil.

- Lina, E. (2016). Leucodistrofia Metacromatica. Presentacion de caso.
- Mann, K. (2015). Leucodistrofia metacromática juvenil 10 años después del trasplante en comparación con una cohorte no trasplantada. Transplante de médula osea. Europa.
- Medina, A. (2017). Comportamiento clinico epidemiologico de las cardiopatias congenitas en el primer año de vida.
- Mercado, N. (2009). Guia de estimulacion temprana, para el facilitador. Peru: ADRA PERU.
- Miranda, J. (2017). Estimulación Sensorial y el aprendizaje de los niños. Programa de Segunda Especialidad de Educacion Inicial., 16,17.
- Moreno, J. (2004). Intervencion educativa en paralisis cerebral. Acitividades para mejorar la expresion oral, 110.
- Newborg, J. S. (2011). Inventario de Desarrollo Battelle. Madrid.
- Núñez, T. (2016). Revista Mundo Padres. Mundo Padres.
- Ortiz, N. (1999). Escala abreviada de desarrollo. Colombia.
- Oscar, F. (2015). Enfermedades desmielinizantes del sistema nervioso central. España.
- Paolinelli, C. (2014). Epidemiología de la discapacidad en chile, niños y adultos. Revista medicina Clinica las Condes.
- Paris, E. (2013). Meneghello Pediatría. Buenos Aires, Argentina: Medica Panamericana S.A.C.F.
- Pérez, M. (2015). Estimulacion Multisensorial en personas con discapacidad. Cuenca: 43223452N.
- Rodriguez, A. (2018). Cardiopatias Congenitas en edad pediatria, aspectos clinicos y epidemiologicos. Revista Mexicana Neurociencia .
- Sauza, J. (2015). Desarrollo infantil: análisis de un nuevo concepto. Brasil.
- Solis, C. (2019). Estimulacion vestibular en el desarrollo infantil. Mexico.
- Staton, M. (2013). Nelson Tratado de Pediatría. España: 978-1-437-0755-7.
- Van, R. (2015). Leucodistrofia metacromática: espectro de enfermedades y enfoques para el tratamiento. Endocrinología clínica y metabolismo .
- Velakoulis, D. (2014). Leucodistrofia metacromática que se presenta como trastorno bipolar. Aust N Z J Psychiatry.

Citas bibliográficas – base de datos UTA

EBRARY. Mila D. De profesión psicomotricista (2a. ed.). Argentina: Miño y Dávila, 2008. ProQuest ebrary.web.20 feb 2015. <http://site.ebrary.com/lib/utasp/detail.action?docID=10831654&p00=estimulacion+psicomotriz>.

PORQUETS. Roman,C.(1975) Hipoglicemia en recién nacidos de bajo peso. Obtenido de: <https://www.proquest.com/products-services/search-all-products/?searchKeyword=hipoglucemia+&selectFilter-search=>

PRO- QUEST: MONSÓ, N. (2013, Oct 11). "OCT y PEM evalúan la función del sistema nervioso central en EM". Diario Médico <https://search.proquest.com/docview/1441227355?accountid=36765>

EBOOK – CENTRAL: Enfermería pediátrica. (2013). <https://ebookcentral.proquest.com>

ANEXOS

Anexo 1. Entrevista

ENTREVISTA

OBJETIVO:

- **CONOCER LOS ANTECEDENTES PRENATALES, NATALES Y POSTNATALES DE LA NIÑA.**

1. **¿CÚAL FUE SU PESO Y TALLA DE LA NIÑA AL MOMENTO DEL NACIMIENTO?**
2. **¿CÚAL ES LA RELACIÓN CONYUGAL DE LA NIÑA?**
3. **¿LA MADRE TUVO COMPLICACIONES EN EL EMBARZO?**
4. **¿CON QUIÉN VIVE LA NIÑA?**
6. **¿EL EMBARAZO FUE DESEADO?**
7. **QUE TIPO DE PARTO FUE**
8. **¿CONSUMIO VITAMINAS, ACIDO FOLICO Y HIERRO EN EL EMBARAZO?**
9. **¿ASISTIÓ A LOS CONTROLES DURANTE LA GESTACIÓN?**
10. **¿A LAS CUANTAS SEMANAS NACIO LA NIÑA?**

Gabriela E, Soria J.

CI. 18044112421

Jessica Guamán

CI. 1804332672

Anexo 2. Consentimiento Informado

CONSENTIMIENTO INFORMADO
UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
CARRERA DE ESTIMULACION TEMPRANA

Tema de Análisis de Caso: La Estimulación Temprana en el desarrollo de una niña con diagnóstico de leucodistrofia metacromática de 4 años de edad.

Nombre del investigador: Soria Jiménez Gabriela Estefanía

Nombre del Docente tutor: Lcda. Alexandra Vaca Mg.

Propósito del estudio
El propósito es mejorar la calidad de vida de la niña mediante actividades de estimulación temprana y conocer sobre la enfermedad leucodistrofia metacromática.
Descripción de los procedimientos
Se realizará una recopilación de datos informativos de las historias clínicas, luego se hará una valoración a la niña mediante el test de Nelson Ortiz continuamente se recolectarán exámenes, radiografía y se propone una guía de actividades de estimulación temprana para el desarrollo.
Riesgos y beneficios
El riesgo que puede presentar en el análisis de caso que no apliquen las actividades de estimulación temprana para el desarrollo en dicho lugar. El beneficio del análisis de caso es obtener una guía de actividades de estimulación temprana para el desarrollo.
Confidencialidad de los datos
Para nosotros es muy importante mantener su privacidad, por lo cual aplicaremos las medidas necesarias para que nadie conozca su identidad ni tenga acceso a sus datos personales: 1) La información que nos proporcione se identificará con un código que reemplazará su nombre y se guardará en un lugar seguro donde solo el investigador tendrán acceso. 2) Su nombre, o el de su hijo no será mencionado en los reportes o publicaciones. 3) el investigador y el director de la institución, están autorizados para acceder la información, la cual se archivará en un lugar seguro.
Derechos y opciones del participante
Usted o su hijo puede decidir no participar y si decide no participar solo debe decirlo al investigador principal o a la persona que le explica este documento. Además aunque decida participar puede retirarse del estudio cuando lo desee, sin que ello afecte los beneficios de los que goza en este momento. Usted no recibirá ningún pago ni tendrá que pagar absolutamente nada por participar en este estudio.

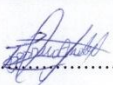
CONSENTIMIENTO INFORMADO
UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
CARRERA DE ESTIMULACION TEMPRANA

Información de contacto

Si usted tiene alguna pregunta sobre el estudio por favor llame al siguiente teléfono 0990147280 que pertenece a Gabriela Soria, o envíe un correo electrónico a gabrielasoria1993@gmail.com

Consentimiento informado

Comprendo mi participación en este estudio. Me han explicado los riesgos y beneficios de participar en un lenguaje claro y sencillo. Todas mis preguntas fueron contestadas. Me permitieron contar con tiempo suficiente para tomar la decisión de participar y me entregaron una copia de este formulario de consentimiento informado. Acepto voluntariamente la participación del Análisis de Caso.


.....

Firma del participante
(Responsable en caso de menor de edad)

Fecha: 18/03/2019

Nombre del investigador:

GABRIELA ESTEFANÍA SORIA JIMÉNEZ


.....

Firma del investigador

Fecha: 18/03/2019

Anexo 3. Certificado clinica San Francisco



Latacunga, 29 de Abril del 2015

CERTIFICADO

Por el presente certifico que el R.N. Sexo Femenino **TARCO GUAMAN** nació en la Clínica San Francisco de esta ciudad el 01 de septiembre del 2014, a las 11h50. Producto de embarazo a término de madre primigesta de 18 años de edad. Embarazo controlado adecuadamente y sin aparentes complicaciones (FUM 02-12-2013).

Parto céfalo-vaginal normal, con líquido claro, grumoso pero escaso.

Los datos del R.N son:

APGAR: 9-10

PESO: 2180g

TALLA: 46cm

P.C. 32.5cm

P.T 30cm

GRUPO SANGUINEO: O

RH Positivo

Glicemia: 53g/dl

De acuerdo al examen físico no se detecta anomalía física alguna.

La evolución es normal y recibe el alta al día siguiente sin ninguna complicación.

El diagnóstico de egreso indica: RN a Término, Peso Bajo para la Edad Gestacional y Desnutrición Intraútero.

Atentamente,

Dr. Richard Arízaga E.
GERENTE



Sánchez de Orellana 11-37 y Av. Rumiñahui
Telf. (03) 281-3384; 281-3385; Fax (03) 281-3590
E-mail: gerencia@cemedic.org

Anexo 4. Certificado del Diagnóstico



Subsecretaría Nacional de Provisión de Servicios de Salud
Dirección Nacional de Discapacidades - DND

CERTIFICADO MEDICO ESPECIALISTA/TRATANTE

Form # 107 versión revisada: LMAC/15/2013

Lugar y Fecha: Quito 24/Mayo/2017

Certifico haber realizado la Evaluación médica de (nombres y apellidos completos): FRANCO GUAMAN EVELYN MARITZA con C.I.

No. 055.0693132 quien presenta un diagnóstico de:

- ENFERMEDAD DE ALZHEIMER código CIE10. G31
- código CIE10.
- código CIE10.

Se empezó tratamiento el (fecha): 4/2/2017 de tipo: psicológico Ejemplo: farmacológico (describir fármacos y dosis), rehabilitación (terapia física, lenguaje, educación especial), quirúrgico (tipo y fecha de cirugía). Presencia de secuelas que podrían mejorar: POCO (ejemplo: mucho, poco, nada) funcionalmente; si es sometido(a) a: REHABILITACIÓN (ejemplo: terapias/nueva cirugía/fármacos/etc.)

A pesar del tratamiento realizado y como consecuencia de esta condición de salud el (la) paciente presenta las siguientes secuelas permanentes e irreversibles:

- DAÑO CEREBRAL NEURODEGENERATIVO
-
-

Es todo cuanto puedo certificar para los fines consiguientes.

Firma:

Nombres y Apellidos: Victor Hugo Espin

Especialidad: GENETICA

Código MSP# y sello: 170916548-2

Director/a Médico/a

Nombre del Establecimiento de Salud: Carlos Andrade Marín
(clínica, hospital, etc.)
Ciudad, Provincia: QUITO PICHINCHA
Sello:

Nota: Ejs: En Otorrinolaringología, favor incluir Audiometría actualizada; Síndrome de Meniere indicar si de crisis al año y duración de cada una de ellas. En Oftalmología, favor incluir examen de agudeza visual con corrección y sin corrección. Anexar EMG en enfermedades neuromusculares, cuando es procedente. En Neurología épilepsias y de convulsiones mensuales. En Cardiología capacidad funcional NYHA En nefrología en insuficiencia renal anexar certificados de diálisis permanente. En Neumología, espirometría.

Anexo 5. Certificado de Discapacidad



MINISTERIO
DE SALUD PÚBLICA

CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

No. CERTIFICADO: MSP-302354

IDENTIFICACIÓN: 0550698187
APELLIDOS: TARCO GUAMAN
NOMBRES: EMILY MAITE

FECHA DE CALIFICACIÓN: 06/01/2017 07:51:20

DISCAPACIDAD		
TIPO	PORCENTAJE	NIVEL
FÍSICA	87 %	MUY GRAVE

DIAGNÓSTICO	
CIE10	[G821] - PARAPLEJIA ESPASTICA

PERÍODO DE ADQUISICIÓN
CONGENITO/PRENATAL - DESCONOCIDA

EMITIDO POR:

Ministerio
de Salud Pública
Elizabeth Molina
CÓD. MSP: DNDRCES 0016
CALIFICADOR AUTORIZADO

ELIZABETH CUMANDA MOLINA VITERI
CI No. 0501599765

Anexo 6. Escala Nelson Ortiz

FORMULARIO DE DESARROLLO INTEGRAL DE NIÑOS Y NIÑAS (0 a 5 años) (Instrumento de medida sicosocioafectivo: EAD-Nelson Ortiz)



Centro de Atención Temprana

Nombre, Nifia, o adolescente: Torco Emily Haxte
 primer apellido segundo apellido nombre
 Fecha de nacimiento: 01-09-2019 Edad en meses: 48 Peso (kg):
 día mes año altura

Persona que llenó el formulario
 Nombre: Carmela Sosa Fecha:
 Cargo función:
 Firma: [Firma]

Edad Meses	Item	A Motricidad Gruesa	B Motricidad Fina Adaptiva	C Audición y Lenguaje	D Personal Social	Puntaje
1 a 3	1	1	0	0	0	1
1 a 3	2	0	0	0	0	0
1 a 3	3	0	0	0	0	0
1 a 3	4	0	0	0	0	0
1 a 3	5	0	0	0	0	0
1 a 3	6	0	0	0	0	0
1 a 3	7	0	0	0	0	0
1 a 3	8	0	0	0	0	0
1 a 3	9	0	0	0	0	0
1 a 3	10	0	0	0	0	0
1 a 3	11	0	0	0	0	0
1 a 3	12	0	0	0	0	0
1 a 3	13	0	0	0	0	0
1 a 3	14	0	0	0	0	0
1 a 3	15	0	0	0	0	0
1 a 3	16	0	0	0	0	0
1 a 3	17	0	0	0	0	0
1 a 3	18	0	0	0	0	0
1 a 3	19	0	0	0	0	0
1 a 3	20	0	0	0	0	0
1 a 3	21	0	0	0	0	0
1 a 3	22	0	0	0	0	0
1 a 3	23	0	0	0	0	0
1 a 3	24	0	0	0	0	0
1 a 3	25	0	0	0	0	0
1 a 3	26	0	0	0	0	0
1 a 3	27	0	0	0	0	0
1 a 3	28	0	0	0	0	0
1 a 3	29	0	0	0	0	0
1 a 3	30	0	0	0	0	0
1 a 3	31	0	0	0	0	0
1 a 3	32	0	0	0	0	0
1 a 3	33	0	0	0	0	0
1 a 3	34	0	0	0	0	0
1 a 3	35	0	0	0	0	0
1 a 3	36	0	0	0	0	0
1 a 3	37	0	0	0	0	0
1 a 3	38	0	0	0	0	0
1 a 3	39	0	0	0	0	0
1 a 3	40	0	0	0	0	0
1 a 3	41	0	0	0	0	0
1 a 3	42	0	0	0	0	0
1 a 3	43	0	0	0	0	0
1 a 3	44	0	0	0	0	0
1 a 3	45	0	0	0	0	0
1 a 3	46	0	0	0	0	0
1 a 3	47	0	0	0	0	0
1 a 3	48	0	0	0	0	0
1 a 3	49	0	0	0	0	0
1 a 3	50	0	0	0	0	0
1 a 3	51	0	0	0	0	0
1 a 3	52	0	0	0	0	0
1 a 3	53	0	0	0	0	0
1 a 3	54	0	0	0	0	0
1 a 3	55	0	0	0	0	0
1 a 3	56	0	0	0	0	0
1 a 3	57	0	0	0	0	0
1 a 3	58	0	0	0	0	0
1 a 3	59	0	0	0	0	0
1 a 3	60	0	0	0	0	0
1 a 3	61	0	0	0	0	0
1 a 3	62	0	0	0	0	0
1 a 3	63	0	0	0	0	0
1 a 3	64	0	0	0	0	0
1 a 3	65	0	0	0	0	0
1 a 3	66	0	0	0	0	0
1 a 3	67	0	0	0	0	0
1 a 3	68	0	0	0	0	0
1 a 3	69	0	0	0	0	0
1 a 3	70	0	0	0	0	0
1 a 3	71	0	0	0	0	0
1 a 3	72	0	0	0	0	0
1 a 3	73	0	0	0	0	0
1 a 3	74	0	0	0	0	0
1 a 3	75	0	0	0	0	0
1 a 3	76	0	0	0	0	0
1 a 3	77	0	0	0	0	0
1 a 3	78	0	0	0	0	0
1 a 3	79	0	0	0	0	0
1 a 3	80	0	0	0	0	0
1 a 3	81	0	0	0	0	0
1 a 3	82	0	0	0	0	0
1 a 3	83	0	0	0	0	0
1 a 3	84	0	0	0	0	0
1 a 3	85	0	0	0	0	0
1 a 3	86	0	0	0	0	0
1 a 3	87	0	0	0	0	0
1 a 3	88	0	0	0	0	0
1 a 3	89	0	0	0	0	0
1 a 3	90	0	0	0	0	0
1 a 3	91	0	0	0	0	0
1 a 3	92	0	0	0	0	0
1 a 3	93	0	0	0	0	0
1 a 3	94	0	0	0	0	0
1 a 3	95	0	0	0	0	0
1 a 3	96	0	0	0	0	0
1 a 3	97	0	0	0	0	0
1 a 3	98	0	0	0	0	0
1 a 3	99	0	0	0	0	0
1 a 3	100	0	0	0	0	0
1 a 3	Sumatoria 'A' MOTRICIDAD GRUESA	0	0	0	0	0
1 a 3	Sumatoria 'B' MOTRICIDAD FINA ADAPTIVA	0	0	0	0	0
1 a 3	Sumatoria 'C' AUDICION Y LENGUAJE	0	0	0	0	0
1 a 3	Sumatoria 'D' PERSONAL SOCIAL	0	0	0	0	0
1 a 3	Sumatoria Total	0	0	0	0	0

PARAMETROS NORMATIVOS PARA LA EVALUACION DEL DESARROLLO DE NIÑOS MENORES DE 60 MESES

Edad en Meses	(A) Motricidad Gruesa				(B) Motricidad Fina, Adaptiva				(C) Audición y Lenguaje				(D) Personal Social				TOTAL			
	Alerta	Medio	Medio Alto	Alto	Alerta	Medio	Medio Alto	Alto	Alerta	Medio	Medio Alto	Alto	Alerta	Medio	Medio Alto	Alto	Alerta	Medio	Medio Alto	Alto
	1-3	0-1	2-3	4-5	6-	0-1	2-3	4-5	6-	0-1	2-3	4-5	6-	0-1	2-3	4-5	6-	0-6	7-13	14-22
4-6	0-4	5-6	7-9	10-	0-4	5-6	7-9	10-	0-4	5-6	7-9	10-	0-4	5-6	7-9	10-	0-19	20-27	28-34	35-
7-9	0-7	8-10	11-13	14-	0-7	8-10	11-13	14-	0-7	8-10	11-13	14-	0-7	8-10	11-13	14-	0-31	32-39	40-48	49-
10-12	0-11	12-13	14-16	17-	0-11	12-13	14-16	17-	0-11	12-13	14-16	17-	0-11	12-13	14-16	17-	0-42	43-49	50-56	57-
13-18	0-13	14-16	17-19	20-	0-13	14-16	17-19	20-	0-13	14-16	17-19	20-	0-13	14-16	17-19	20-	0-51-	52-60	61-69	70-
19-24	0-16	17-19	20-23	24-	0-16	17-19	20-23	24-	0-16	17-19	20-23	24-	0-16	17-19	20-23	24-	0-61	62-71	72-83	84-
25-36	0-19	20-23	24-27	28-	0-19	20-23	24-27	28-	0-19	20-23	24-27	28-	0-19	20-23	24-27	28-	0-74	75-86	87-100	101-
37-48	0-22	23-26	27-29	30-	0-22	23-26	27-29	30-	0-22	23-26	27-29	30-	0-22	23-26	27-29	30-	0-89	90-100	101-114	115-
49-60	0-26	27-29	30-		0-26	27-29	30-		0-26	27-29	30-		0-26	27-29	30-		0-101	102-113	114-	

NOTA: Si el puntaje obtenido por el niño se encuentra en la franja ALERTA, no dude en remitirlo para una valoración más completa.

Observaciones: *La niña no cumple los ítem de acuerdo a su edad por lo que se encuentra en un parámetro normativo ALERTA*