

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA**



**SÍNDROME DE JARCHO-LEVIN REPORTE DE UN CASO, MANEJO  
REHABILITADOR INTEGRAL**

**TESIS**

Que para obtener el título de:

**MÉDICO ESPECIALISTA EN MEDICINA DE REHABILITACIÓN**

**P R E S E N T A**

**DR. LUIS EDUARDO OTERO SALAZAR**

**ASESORES DE TESIS**

**DRA. YOHANA MILENA MANTILLA CAPACHO**

**DRA. MARICELA HERNÁNDEZ GARCÍA**

Ciudad Universitaria, Cd. Mx., 2021



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INVESTIGADOR

Dr. Luis Eduardo Otero Salazar

Médico Residente de 3er año de Medicina en Rehabilitación

Centro Nacional Modelo de Atención para la Rehabilitación, Investigación e  
Integración Educativa “Gaby Brimmer”

**ASESOR DE TESIS**

DRA. YOHANA MILENA MANTILLA CAPACHO

Médico Especialista en Genética Humana

Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la  
Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”

**ASESOR REHABILITADOR**

DRA. MARICELA HERNÁNDEZ GARCÍA

Médico Especialista con alta especialidad en Rehabilitación Pediátrica

Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la  
Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”.

## **ASESOR INVITADO EN REHABILITACIÓN PULMONAR**

**\*DR. OMAR BENJAMIN BAÑOS MEJÍA**

Médico Especialista con alta especialidad en Rehabilitación Pulmonar Pediátrica del Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias “Ismael Cosío Villegas”

## **ASESORES INVITADOS EN TERAPIA FISICA Y OCUPACIONAL**

**\*LIC.T.O. MARÍA DE LOURDES LOZADA ZUÑIGA.**

Licenciada en Terapia Ocupacional y Rehabilitación

**\*LIC.T.F. ALEJANDRO YOSIO CISNEROS GARCÍA**

Licenciado en Terapia Física y Rehabilitación del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”

## **ASESOR INVITADO EN RADIOLOGIA E IMAGEN**

**\*DR. ERIC JÚAREZ DARTE**

Médico Especialista en Radiología e Imagen del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”

## **COLABORADOR EN PSIQUIATRÍA**

**\*DRA. MARÍA ISABEL BARRERA**

Médico Especialista en Psiquiatría del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”

## **COLABORADOR DE LA CIF**

**\*DRA. DIANA AVENDAÑO BADILLO**

Médico Especialista en Rehabilitación y Maestra en Ciencias de la Salud con Área de concentración en Epidemiología del Instituto Nacional de Rehabilitación “Guillermo Ibarra Ibarra”

## **COLABORACION DE ORTESIS**

**\*LIC. JOSE ALBERTO MONROY CRUZ**

Licenciado en Ortesis y Prótesis del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”

*\*Asesor invitados: son especialistas en un tema específico que presta su conocimiento, apoyo y consejo en el desarrollo y la toma de decisiones en el proyecto de investigación; cabe mencionar que no son responsables del proyecto.*

## **DEDICATORIA**

A mi esposa Angy que me ha dado desde siempre todo el apoyo en este gran proyecto, estando en cada paso a mi lado y que poco a poco vamos viendo uno más de tantos proyectos de vida juntos el verse realizado.

A mi madre, que desde mis inicios en la carrera de medicina y ahora durante todo el curso de la especialidad siempre me ha apoyado.

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco a mis tutores de tesis en especial a la Dra. Yohana, que han estado conmigo en cada paso para realizar este proyecto que sin su paciencia y su tiempo esto no se hubiese logrado. También a la Dra. Maricela que siempre se mantuvo con toda la disposición, la orientación sobre cada proceso de este proyecto.

A mí grupo de asesores y de trabajo, a la Lic. Lourdes, al Dr. Omar, al Lic. Alejandro, y al Dr. Eric que siempre me dieron su apoyo y su valioso tiempo de manera incondicional; sin alguna retribución para poder completar este gran proyecto, que con sus valiosas aportaciones le dieron una visión multidimensional de diversas especialidades y una gran aportación al conocimiento científico. Este proceso fue un gran ejemplo de cómo se debe hacer investigación. La realización de los estudios paraclínicos fue financiada por el Dr. Eric (Tomografía) y el Dr. Omar (Espirometría).

A la Dra. Isabel, psiquiatra que con su apoyo logramos confirmar y ver la evolución de diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista en el paciente. A la Dra. Diana que a pesar de pertenecer a otra institución (I.N.R) estuvo con toda la disposición para la orientación y elaboración de la C.I.F. Al Lic. José Alberto, por su valiosa colaboración en la evaluación protésica del paciente.

A mi Dios.

## INDICE

	Pg.
1.0 Introducción	12-14
2.0 Marco Teórico	15
2.1. Definición	15
2.2. Contexto Histórico	15-16
2.3 Epidemiología	16
2.4 Fisiopatología	16-18
2.5 Características Clínicas	19-22
2.6. Diagnóstico	22-23
2.7 Tratamiento	23-25
2.8 Reporte de caso clínico	25
2.8.1 Historia clínica de rehabilitación	25-31
2.8.2 Reporte de especialidades de las áreas interconsultadas (Genética, Psiquiatría, Psicología, Oftalmología y Optometría)	32-38
2.8.3 Reporte de paraclínicos (Laboratoriales, Cariotipo e Informe radiológico, Espirometría)	39-44
2.8.4 Clasificación de acuerdo a la C.I.F.	45-46
2.9 Propuesta de manejo rehabilitador integral	47-52

3.0	Antecedentes	53-55
4.0	Objetivo General	56
5.0	Objetivos específicos	56-58
6.0	Justificación	59-60
7.0	Planteamiento del problema	61
8.0	Diseño metodológico	62
8.1	Tipo de estudio	62
8.2.	Muestra	62
8.3	Variables	62
8.4	Operacionalización de las variables	63-68
8.5	Sitio de realización del estudio	68
8.6	Criterios de inclusión	69
8.7	Criterios de exclusión	69
8.8	Diagrama de flujo	70
8.9	Descripción de la metodología	71-72
8.10	Cronograma de las actividades	73
8.10.1.	Periodo en que se llevara a cabo el estudio	74
8.11	Recursos	74

8.11.1 Recursos Humanos	74
8.11.2 Recursos Materiales	75
8.11.3. Recursos financieros	75
9.0 Consideraciones Éticas	76-77
10.0 Resultados	78
10.1 Programa de Rehabilitación Integral (Subprograma de Rehabilitación pulmonar, Subprograma de Terapia Física, Subprograma de Terapia ocupacional y Subprograma de Genética)	78-128
10.2 Discusión de Resultados	129-133
11.0 Conclusiones.	134-136
12.0 Anexos.	137
12.1. Recolección de datos Cariotipo	137
12.2. Estudio Espirometría	138
12.3. Carta de consentimiento informado y carta para toma de videos e imagen	139-140
13.0 Referencias bibliográficas	141-147

## INDICE DE TABLAS

		Pagina
Tabla No.1	Características clínicas del Síndrome de Jarcho-Levin	21
Tabla No.2	Características radiológicas del Síndrome de Jarcho-Levin	22
Tabla No.3	Diagrama de la Clasificación Internacional Funcional del paciente.	46
Tabla No.4	Correlación de la CIF y objetivos para manejo Rehabilitatorio A) Funciones corporales, B) Estructuras corporales, C) Actividad-Participación, D) Factores ambientales, E) Factores personales	47-50
Tabla No.5	Evaluación de la prensión de mano	68

## INDICE DE IMAGENES

		Pagina
Imagen No. 1	Secuencia de fotos de fenotipo clínico del paciente	34
Imagen No. 2	Secuencia de fotos de fenotipo clínico del paciente	35
Imagen No. 3	Secuencia de fotos de fenotipo clínico de movimientos activos de columna cervical del paciente	36
Imagen No.4	Radiografía de columna cervical proyección AP y Lateral.	40
Imagen No. 5	Radiografía de proyección Anteroposterior de Tórax	40
Imagen No. 6	Tomografía simple de Tórax en plano coronal	41
Imagen No.7	Tomografía simple de Tórax plano coronal con ventana ósea	41
Imagen No.8	Tomografía simple de Tórax con ventana ósea en reconstrucción sagital	42
Imagen No.9	Reconstrucción Tridimensional de Tomografía simple de Tórax en ventana ósea en vista oblicua anterior izquierda	42
Imagen No.10	Tomografía simple de Abdomen en plano axial	43
Imagen No. 11	Tomografía simple de Abdomen en plano axial	43
Imagen No. 12	Tomografía simple de Abdomen en plano coronal	44
Imagen No. 13	Tomografía simple de Abdomen en plano axial	44
Imagen No. 14	Complianza del sistema respiratorio (arriba) y la caja torácica (abajo) caen drásticamente al superar dicha angulación (Tomada de Fishman y col, 2015 con sus derechos de autor)	80
Imagen No. 15	Diseño estructura y partes del Subprograma de Asesoría Genética	120

## **1.- INTRODUCCIÓN:**

El Síndrome de Jarcho Levin es una enfermedad de origen genético rara, en la actualidad solo hay 6 casos reportados en la literatura en México, su incidencia es de 1 cada 200 000 recién nacidos vivos a nivel mundial, se hereda de forma Autosómica Recesiva con expresividad variable. En la presente tesis se reporta la descripción de un caso clínico de un paciente con Síndrome de Jarcho-Levin (Disostosis Espondilo Costal) asociado a un Trastorno del Espectro Autista (TEA), es el único caso reportado a nivel mundial hasta el momento con la presencia de las dos patologías. Este proyecto de investigación tiene por objetivo proponer un manejo rehabilitador integral para el paciente, que incluya las áreas de rehabilitación pulmonar, terapia física, terapia ocupacional y asesoría genética, para poder mejorar su deficiencia pulmonar, su deficiencia motora, las actividades de la vida diarias, disminuir el progreso de sus malformaciones, evitar futuras complicaciones respiratorias y evitar que se presenten más casos en la familia.

De acuerdo con la historia clínica, las evaluaciones clínicas realizadas por medios digitales como video llamadas (por plataforma en línea Zoom y aplicación telefónica de WhatsApp), de los estudios paraclínicos realizados (Laboratoriales, Radiografías de Tórax, Espirometría, Tomografía Axial Computarizada de tórax y abdomen con reconstrucción tridimensional), con las diferentes interconsultas y las evaluaciones de diversas especialidades, se integra el diagnóstico de funcionamiento/discapacidad de acuerdo a la Clasificación Internacional de la Discapacidad (CIF) con la finalidad de establecer el tratamiento y los objetivos del manejo rehabilitatorio. De acuerdo a la CIF se encontró que el paciente presenta:

1. **Funciones corporales:** Una deficiencia moderada de la función pulmonar, deficiencia en la marcha, deficiencia en la postura, deficiencia en los arcos de

movilidad de columna cervical y dorso-lumbar, deficiencia grave en los arcos  
movilidad pasiva de hombros para flexión y abducción, deficiencia moderada  
en las contracturas musculares de isquiotibiales, deficiencia en la  
psicomotricidad, deficiencia intelectual leve, deficiencia en la atención,  
deficiencia en la función emocional, deficiencia en el cálculo, deficiencia en  
las funciones de pelo.

2. **Estructuras Corporales:** Una deficiencia en la columna vertebral cervical y dorsal, deficiencia en los arcos costales, deficiencia leve de piel en manos, deficiencia leve de piel en pies, y deficiencia en la estructura del vello corporal.
3. **Actividad y participación:** Una limitación para la alimentación, para el vestido, para el aseo personal, para andar, limitación completa para saltar, y una limitación para el aprendizaje, una restricción para el uso de transporte público, una restricción para andar en caminos irregulares, restricción en el desempeño escolar, restricción en socializar con sus pares y medio ambiente, restricción total para correr, restricción para el juego con sus pares, restricción en el uso de juegos infantiles de parques.
4. **Factores Ambientales:** como facilitadores los padres y la UDEEI (Unidad de Escuela Especial y Educación Inclusiva), como barreras los caminos tortuosos.
5. **Factores Personales:** Masculino de 8 años 10 meses, originario y residente de la Ciudad de México, escolaridad 1er año de primaria con apoyo de UDEEI, católico y dominancia izquierda.

El manejo rehabilitador integral en este caso clínico, se ha centrado con objetivos de tratamiento basados en rehabilitación pulmonar, rehabilitación física, terapia

ocupacional, a corto plazo (para la deficiencia motora y la deficiencia en actividades de la vida diaria) y a largo plazo (objetivos para el manejo de la deformación de columna y manejo rehabilitador pulmonar). Para completar este manejo integral el área de Genética Humana contribuirá con propuestas relacionadas con la asesoría genética y la prevención de futuros casos en la familia, manejando las estimaciones de riesgos de recurrencia basados en el tipo de herencia de las patologías Autosómicas Recesivas.

## **2.-MARCO TEÓRICO**

### **2.1.-DEFINICIÓN:**

El síndrome de Jarcho-Levin es una enfermedad de origen genético caracterizada por múltiples anomalías vertebrales y costales, lo cual da como resultado un grupo de alteraciones dismofológicas con presencia de un tronco corto, como una de las características más relevantes (Ables, 2004). Es conocido también como Disostosis Espondilocostal Tipo 1, los patrones de herencia reportados hasta el momento son como enfermedad autosómica recesiva y otros casos como autosómica dominante, siendo la autosómica recesiva el más común que se ha descrito hasta el momento (Ables, 2004). El tipo Autosómico Recesivo es causado por una mutación homocigótica y el tipo autosómico dominante es causado por una mutación (Cambios Funcionales según la terminología de HUGO *Human Genoma Organisation*) componente heterocigoto en el gen *LLD3* (Como la Subunidad Delta 3) ubicado en el cromosoma 19q13, el cual tiene un papel esencial en la somitogénesis, principalmente de donde derivan el origen de las vértebras y costillas (Turpenny, 2003), también se puede llegar a manifestar por una mutación genética (cambio funcional) en el *MESP 2* (Factor de Transcripción de Mesodermo Posterior Tipo 2)( Whittlock y cols., 2004).

### **2.2-CONTEXTO HISTÓRICO**

Descrito por primera vez en 1938 por Saul Jarcho y Paul Levin, quienes reportaron en 2 infantes, con la presencia de anomalías en toda la columna vertebral y múltiples anomalías costales, resultando en un dimorfismo en el tronco corto, en los dos pacientes descritos, los cuales fallecieron al año de vida, por la presencia de problemas respiratorios (Ables, 2004). Posteriormente fueron

reportando casos similares con características iguales, como los descritos en donde reportan un síndrome con anomalías bizarras de la columna vertebral (Lavy, Palmer & Donald Merritt, 1966).

### **2.3- EPIDEMIOLOGÍA**

Su prevalencia es 0.25/100,000 a nivel mundial, y se estima una incidencia de 1 en 200,000 recién nacidos vivos, siendo más frecuente en población de Puerto Rico con 1 en cada 12,000 nacidos vivos (Soto-Brambila & Alatorre-Jiménez, 2019). En México no existe un dato específico de la incidencia de pacientes; existen solo 6 casos reportados hasta el momento, siendo el 4to y 5to caso reportados de pacientes en Guadalajara, Jalisco, en 2 hermanos un niño de 11 años y otra hermana de 16 años (Soto-Brambila & Alatorre-Jiménez, 2019). Uno de los casos en la ciudad de Zacatecas, menciona como una asociación del síndrome y la presencia de hipotiroidismo materno (Guerrero-González, Fernández del Campo-Chenque, & Ortiz-Trejo, 2011).

### **2.4. FISIOPATOLOGÍA**

En la 3er semana del desarrollo embrionario ocurre el proceso de gastrulación, proceso que produce en el embrión con la formación de las 3 capas germinativas (ectodermo, mesodermo y endodermo), la cual inicia por la formación de la línea primitiva germinal sobre la superficie del embrión, el extremo cefálico consta del nódulo primitivo germinal, es un área elevada llamada fosa primitiva germinal, las células de allí migran hacia la línea primitiva realizando una invaginación, algunas se diferencian en el endodermo, otras células entre el endodermo y la zona del epiblasto embrionario se diferencian en el mesodermo embrionario, las que están en nivel del epiblasto constituyen el ectodermo primitivo. De este modo, el epiblasto

mediante el proceso de gastrulación da origen a todas las capas germinales, las células en ellas generan todos los tejidos y órganos del embrión (Langman, Sadler, Galli & De Caro, 2016).

Hacia el día 17 de gestación, las células de la capa germinal mesodérmica se dividen en dos, una capa mesodérmica somática y una capa esplácnica o visceral (Langman, Sadler, Galli & De Caro, 2016), es de esta capa mesodérmica que se derivan segmentos llamados somitas que, a partir de la 3er semana son los que constituirán el esqueleto axial. Durante su desarrollo, existe un reloj de segmentación y una vía de señalización conocida como vía de señalización NOTCH (el cual es un receptor tipo “muesca” en la superficie celular que traduce señales de corto rango por medio de la interacción con ligandos transmembrana) (Kopan, 2012), establecido por la expresión cíclica de varios genes, que se expresan en un patrón oscilatorio en el mesodermo presomita (Langman, Sadler, Galli & De Caro, 2016); La vía de señalización NOTH es requerida para una formación de somitas normal durante el desarrollo embrionario, la vertebras derivan de las somitas y por lo tanto una mutación (cambio funcional) en los genes implicados de esta vía de señalización afecta la génesis de la segmentación vertebral llevando a una formación anormal en el desarrollo embrionario, ya que estas señales del NOTCH actúan como una llave para que el desarrollo normal sea llevado a cabo, una alteración en esta vía provocaría una formación de somita aberrante, con ello una malformación vertebral (Turnpenny, 2003). Diversos genes que se han demostrado actúan como componentes importantes en la vía de señalización *NOTCH*; son en particular el *Delta Like 3 (DLL3)* en el cromosoma 19q13.; el *Gen Factor de Transcripción de Mesodermo Posterior Tipo 2 (MESP2)* en el cromosoma 15q26.1; el *Gen de la Franja Lunar (LFNG)* en el cromosoma 7p22 y el *Gen Hairy and Enhancer of Split*

*tipo 7 (HES7)* en el cromosoma 17p13.2, todos estos genes son requeridos como precursores de tejidos durante la somitogenesis (Sparrow y cols., 2013).

Las somitas, en la somitogenesis, son los precursores de costillas, vertebras, musculo estriado y dermis de la espalda y sus patrones subyacen el propósito de formación de la columna vertebral (Sparrow y cols., 2013).

Durante la somitogenesis, el Gen *DLL3*, codifica un ligando para la señalización de la vía de señalización NOCH (Turnpenny, 2003). Ya que se ha mostrado que la función normal del *DLL3* durante la somitogenesis requiere que la proteína sea anclada en la orientación correcta dentro de la membrana (Turnpenny, 2003). Se menciona como una de las causas posibles de la disostosis espondilocostal se encuentra a nivel genético en la mutación (cambio funcional) del gen *DLL3*.

El Gen *HES7* en el cromosoma 17p13.2. actúa de manera directa como un ligando, al realizar un enlace a la vía del DNA, y reclutar una proteína correpresora; así reprime la vía de transcripción en la vía de señalización *NOTCH*, por lo que la mutación (Cambio funcional) en este gen se asocia a que ocurran defectos severos de malformación a nivel vertebral de manera aislada o en asociación con defectos del tubo neuronal (Sparrow y cols., 2013).

El *Gen de la Franja Lunar (LFNG)* codifica para una proteína beta 1,3-N acetilglucosamintransferasa la cual modula la interacción entre receptores y ligando, se ha encontrado que también puede glicosilar ligandos *NOTCH* en algunas reacciones bioquímicas intracelulares, estos efectos que modulan juegan un papel crítico en la vía señalización durante la somitogenesis (Wahi, Friesen, Coppola & Cole, 2017).

## 2.5. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Puede presentarse tanto en masculino y femenino; desde la primera descripción se han definido anormalidades de toda la columna vertebral, con múltiples malformaciones costales, y un dimorfismo con un tronco corto (Ables, 2004); con la presencia de un fenotipo con: cuello corto, dificultad en la movilización o arcos de movimiento disminuidos; tórax corto, con incremento del diámetro anteroposterior, con apariencia de “tórax de cangrejo”, anormalidades en las costillas, que están dadas por: ausencia de costillas, o falta de unión costovertebral, o fusiones costales o costillas bífidas, abdomen globoso protuberante (Lavy, Palmer & Donald Merritt, 1966). Algunas otras características clínicas reportadas también, son la presencia de enanismo con longitud relativa normal de extremidades, esta talla baja es desproporcionada está determinada por un tronco corto con la presencia de occipucio prominente, dolicocefalia, crecimiento corto de cabello en región posterior, cara redonda, frente amplia, fisuras palpebrales dirigidas hacia arriba (tipo mongólica), puente nasal amplio y deprimido, narinas antevertidas, filtrum prominente y largo, e inversión de la “V” labial de la boca (Pérez-Comas & García-Castro, 1974); acortamiento del tronco , con la presencia de una marcada lordosis toracolumbar (Moseley & Bonforte, 1969). Todas las alteraciones llegan a ser visibles desde el nacimiento (Castroviejo, Rodríguez-Costa & Castillo, 1973) con la presencia de complicaciones respiratorias generando una insuficiencia respiratoria que provoca la muerte en edades tempranas, desde el año de edad, o al año y medio (Pérez-Comas & García-Castro, 1974) (Moseley & Bonforte, 1969) (Lavy, Palmer & Donald Merritt, 1966); se detecta en muchas ocasiones a los pocos años de edad con una detención en su crecimiento, con deformidad de la caja torácica y cifoescoliosis muy notable, con la presencia de la escapula alada, hipotonía

muscular, a edades de los 9 a 16 años (Castroviejo, Rodríguez-Costa & Castillo, 1973) (Soto-Brambila & Alatorre-Jiménez, 2019) así como casos en edades de entre los 9 años y 12 años (Castroviejo, Rodríguez-Costa & Castillo, 1973) o pudiendo llegar a tener edad de sobrevida hasta 36 años (Gucev y cols., 2010). En Macedonia se publicó una serie familiar con 3 miembros de la familia con presencia de características similares, con la desproporción del tórax, respecto a las extremidades, con deformidad del tórax dada por la presencia tórax hendido en “carinatum”, escoliosis presente y dos de ellos con rangos de movimientos normales en el cuello (Gucev y cols., 2010). Hernia diafragmática (Onay, Kınık, Ötgün, Arda & Varan, 2008) o casos raros con presencia de herniación esplénica (Chandra y cols., 2016). Ver tabla 1. Lo que muchas veces define que sea un Síndrome de Jarcho-Levin, además las características clínicas son las radiológicas en las que la mayoría comparte el mismo tipo de ellas, como son; presencia de alteraciones en algún segmento o en todo la columna vertebral, con presencia de hemivertebras, vertebras fusionadas, vertebras en cuña, o en alas de mariposa, ausencia parcial de cuerpos vertebrales, con lordosis toracolumbar, cifoescoliosis, presencia de espina bífida, alteración de las uniones costo vertebrales, con costillas fusionadas, o incluso la ausencia de tanto de la unión o de algunas de las costillas (Lavy, Palmer & Donald Merritt, 1966) (Moseley & Bonforte, 1969) (Castroviejo, Rodríguez-Costa & Castillo, 1973) (Pérez-Comas & García-Castro, 1974) (Guerrero-González, Fernández del Campo-Chenque, & Ortiz-Trejo, 2011). Se considera radiológicamente característico la presencia de anomalías en la segmentación vertebral y fusión asimétrica de las costillas, algo típico en la Disostosis espondilocostal Síndrome de Jarcho-Levin (Berdon y cols., 2010). Esto conlleva a que se presenten múltiples alteraciones pulmonares, como lo son datos de insuficiencia respiratoria, en algunos casos con

muerte en los primeros años de vida (Pérez-Comas & García-Castro, 1974) (Moseley & Bonforte, 1969) (Lavy, Palmer & Donald Merritt, 1966) con la presencia de síntomas respiratorios como neumonía, otitis, bronquitis, ya sea de manera ocasional o recurrente (Castroviejo, Rodríguez-Costa & Castillo, 1973) (McCall, Hudgins, Cloutier, Greenstein & Cassidy, 1994) (Soto-Brambila & Alatorre-Jiménez, 2019) con casos de los que llegan a edad mayor se presentan con alteraciones de tipo restrictivo en los evaluaciones pulmonares (McCall, Hudgins, Cloutier, Greenstein & Cassidy, 1994). Tabla 1 y 2

**Tabla N°1 Características clínicas del Síndrome de Jarcho Levin**

<b>CARACTERÍSTICAS CLINICAS</b>
<b>Crecimiento y desarrollo:</b> Detención del crecimiento en primeros años, talla baja desproporcionada, presencia de enanismo.
<b>Facies:</b> Occipucio prominente, dolicocefalia, cara redonda, frente amplia, fisuras palpebrales dirigidas hacia arriba (Tipo mongólica), puente nasal amplio y deprimido, narinas antevertidas, filtrum prominente, e inversión de la V de la boca, corto crecimiento de cabello posterior.
<b>Cuello:</b> corto con dificultad y limitación de arcos de movilidad.
<b>Tórax:</b> corto, con incremento del diámetro anteroposterior, con apariencia de “tórax de cangrejo”, pectum carinatum. A nivel costal ausencia costal, fusión de una varias costillas o falta de unión costovertebral, costillas bífidas. Escapula alada, desproporción del tórax respecto a extremidades.
<b>Abdomen:</b> Globoso protuberante, presencia de hernias diafragmáticas, hernia esplénica.
<b>Columna:</b> Escoliosis o Cifo escoliosis, lordosis toracolumbar.
<b>Otros sistemas</b>
<b>Musculoesquelético:</b> Hipotonía muscular
<b>Respiratorio:</b> Recurrencia de infecciones en vías respiratorias otitis, bronquitis, neumonía; datos de insuficiencia respiratoria, resultados de tipo restrictivo en test pulmonares.

**Tabla 2. Características radiológicas del síndrome de Jarcho-Levin.**

<b>CARACTERÍSTICAS RADIOLOGICAS.</b>
<b>Columna vertebral :</b> Algún segmento o en todo de la columna vertebral, presencia de hemivertebbras, vertebras fusionadas, vertebras en cuña, o en alas de mariposa , ausencia parcial de cuerpos vertebrales, con lordosis toracolumbar, cifoesciosis, presencia de espina bífida
<b>Nivel costal:</b> Alteración de las uniones costo vertebrales, fusión, asimetría de costillas, o incluso ausencia en la unión o de algunas de las costillas.
<b>Característico la presencia de anomalías en la segmentación vertebral y fusión asimétrica de las costillas</b>

## **2.6. DIAGNÓSTICO**

Se recomienda que el diagnostico se realice en etapas tempranas, a partir del 2do trimestre de gestación por medio de ultrasonido de alta resolución (Ultrasonido estructural 4D), en los cuales se logre demostrar la deformidad espinal, así como la formación incompleta de costillas (Tolmie, Whittle, McNay, Gibson & Connor, 1987). Incluso la realización de un ultrasonido transvaginal a partir de las 10-12 semanas con medición de la transluminencia nual y el examen de la columna fetal, arroja un alto nivel de confianza en diagnóstico de exclusión de un problema con alto riesgo (Hull, James & Pretorius, 2001).

Se ha visto que el ultrasonido transvaginal a las 12 semanas de gestación, presenta mejores resultados al detectarse datos como es un marcado incremento del espesor en la trasluminencia nual (Eliyahu, Weiner, Lahav & Shalev, 1997).

El ultrasonido tridimensional 4D ha mostrado ayuda en la clarificación y delineación de ambos la columna normal y anormal desde las 14 semanas de gestación (Eliyahu, Weiner, Lahav & Shalev, 1997).

A las 18 semanas de gestación, si se identifican acortamiento del tórax fetal, estrechamiento de lámina lateral de la columna torácica y lumbar, ello con cifras elevadas de alfa proteína materna anormal es altamente sugestivo (Romero, Ghidini, Eswara, Seashore & Hobbins, 1988); algunos criterios diagnósticos por ultrasonido entre las semana 16 y 36 incluyen, impar y pobre formación vertebral, e indistinta unión posterior de costillas, un irregular acortamiento de columna ,tórax corto, abdomen protuberante y hernia con líquido amniótico normal, esqueleto y biometría longitud ósea normal (Marks y cols., 1989).

Una de las técnicas a nivel genético podría ser la realización de secuenciación masiva dirigida de nueva generación del genoma (Pareek, Smoczynski & Tretyn, 2011) con ello buscando la mutación en alguno de los genes previamente descritos.

Para un diagnóstico prenatal el estudio recomendado seguirá siendo el ultrasonido de alta resolución, a partir de las 10 semanas de gestación de forma transvaginal, o un genoma dirigido de células fetales en muestra de líquido amniótico. El diagnóstico en etapa tardía, se realiza con las características clínicas y radiológicas previamente descritas, pero realmente el diagnostico ideal es el prenatal, con el uso del Ultrasonido transvaginal de alta resolución y por medio de un estudio genético para contar con la asesoría genética para valorar el riesgo de recurrencia en futuros embarazos.

## **2.7. TRATAMIENTO:**

Algunos autores mencionan que al ser una deformidad a nivel de columna y tórax se recomienda que el tratamiento sea un manejo quirúrgico por el servicio de cirugía ortopédica (Castroviejo, Rodriguez-Costa & Castillo, 1973), aunque no es predictivo la supervivencia, se recomienda dicho manejo en pacientes con compromiso

respiratorio severo (McCall, Hudgins, Cloutier, Greenstein & Cassidy, 1994). Un agresivo manejo respiratorio y un exhaustivo acercamiento multidisciplinario son recomendados para pacientes con Síndrome Jarcho-Levin (Ables, 2004) (Soto-Brambila & Alatorre-Jiménez, 2019).

De los manejos quirúrgicos que se han llegado a implementar el uso de Prótesis vertical expandible costal de titanio las cuales se ha asociado a una mejoría en la función respiratoria e incremento de la longitud tórax, el cual ha sido usado como una opción para desordenes que involucren síndrome de insuficiencia torácica, dicha técnica debe realizarse en los primeros años de vida (Karlin y Cols., 2014) esta técnica se ha visto que mejora la función pulmonar y mantiene el crecimiento vertebral y la altura en estos pacientes (Kwan, Cheung, Yiu & Cheung, 2017). Otras técnicas que se han llevado a cabo ha sido la cirugía del musculo dorsal ancho, para con ello disminuir la restricción de la movilidad en la caja torácica, al parecen con resultados favorables, que benefician sobre todo en la disminución de infecciones recurrentes (Gangurde, Raut, Mehta & Thatte, 2012).

Solamente se ha reportado en la literatura el manejo quirúrgico por estenosis traqueal, en un paciente de 36 años que por las deformidades de nacimiento fue evolucionando y aumentando con una mejoría en la sintomatología de la disnea (Kwon y cols., 2019).

Respecto a manejo conservador existen pocas evidencias de su aplicación, principalmente se basan en fisioterapia respiratoria con una rutina con juegos para respiración, y terapia de presión positiva espiratoria, con manejo de secreciones (Teli, Hosalkar, Gill & Noordeen, 2004), en quienes se sugiere la cirugía solamente

en casos en que la progresión del deterioro respiratorio y la escoliosis fuese progresiva. (Teli, Hosalkar, Gill & Noordeen, 2004)

## **2.8. REPORTE DE CASO CLÍNICO**

### **2.8.1. *HISTORIA CLÍNICA DE REHABILITACIÓN tomada del Sistema de Información Nacional de Rehabilitación e Integración Social “SINARIS” realizada del día (26/10/2018) y análisis observacional a través de videollamadas por plataforma de WhatsApp por Pandemia Covid-19.***

Se trata de un paciente masculino de 8 años y 10 meses de edad que acude a consulta al servicio de rehabilitación del C.N.M.A.I.C.R.I.E. Gaby Brimmer el día (26-10-2018), referido de su escuela, por presentar fácil distracción, pérdida de interés y atención en clases, fatiga con rapidez, y no mantiene atención por periodos prolongados, no logra realizar actividades solo, requiere apoyo directo de maestros, dificultad para esquivar objetos, chocando frecuentemente por dificultad para alternar ambos pies, no hay movilidad en algunas partes de su cuerpo, presenta conductas de aislamiento, y dificultad para adaptación a situaciones sociales y de convivencia, con presencia de dislalia en las palabras con “LA, LU y R”.

Se realiza presentación de Historia clínica a continuación:

#### ***ANTECEDENTES HEREDO FAMILIARES.***

Madre de 41 años, escolaridad preparatoria, ocupación hogar, en unión libre, aparentemente sana, presento hace 10 años trombosis venosa profunda izquierda, actualmente sin otras alteraciones. Niega toxicomanías.

Padre; de 35 años escolaridad bachillerato, ocupación vendedor ambulante, toxicomanías a base de 1 cigarro al día, alcoholismo social ocasional, niega adicciones.

Hermanos: 1 media hermana de 20 años de edad aparentemente sana.

Abuelos Maternos con antecedentes de Diabetes Mellitus Tipo 2, e Hipertensión, Abuelo Paterno murió de infarto agudo de miocardio.

Otros familiares: un primo por rama paterna con hiperreactividad bronquial, un primo por rama materna de 12 años con diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista.

#### *ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLOGICOS*

Originario y residente de Ciudad de México, escolaridad primer grado de primaria con apoyo de Unidad de Educación Especial y Educación Inclusiva (UDEEI), alimentación regular en cantidad y calidad, dominancia izquierda, baño y cambio de ropa interna y externa diario. Esquema de vacunación completo. Habita en departamento rentado, habitan 3 personas incluido el paciente, que cuenta con todos los servicios intradomiciliarios, sin barreras arquitectónicas.

#### *ANTECEDENTES PRENATALES:*

Planeado, deseado y aceptado, de la Gesta II con periodo intergenésico de 11 años, madre de 33 años al momento de embarazo, con inicio de control prenatal a los 2 meses de gestación e ingesta de ácido fólico, llevo control con médico particular acudiendo cada mes, percepción de movimientos fetales a los 4 meses de gestación, primer ultrasonido a los 3 meses de gestación con resultado normal y posteriormente le realizaron ultrasonidos cada mes con todos los resultados

normales. Tabaquismo en los 2 primeros meses de gestación, presentó Infección de Vías Urinarias a los 4 meses de gestación manejado con ampicilina con adecuada evolución y mejoría.

#### *ANTECEDENTES PERINATALES*

Producto de 2da gesta de 41 semanas de gestación por ultrasonido, obtenido por parto vaginal eutócico, con monitoreo fetal toco cardiograma un día antes y resultados normales, presentación cefálica, con 12 horas de trabajo de parto, con analgesia bloqueo epidural, refiere madre que realizaron tracción con la mano en varias ocasiones durante el periodo expulsivo por trabajo de parto prolongado; obtienen producto masculino vivo, lloro y respiro, con Peso nacer: 3250 gr (P50), Talla: 49 cm (P50), APGAR: 9, CAPURRO Y SILVERMAN desconoce. Sin complicaciones perinatales. Sin complicaciones neonatológicas inmediatas, se egresó clínicamente como niño sano el 1er día de vida extrauterina junto con madre, aplicaron vacunas al nacimiento BCG y Hepatitis B.

#### *DESARROLLO PSICOMOTOR RESUMEN.*

Control de cuello 2 meses, Control de tronco 4 meses y medio, Arrastre entre los 8 y 9 meses, Gateo nulo, Marcha 14 meses, Pinza Gruesa 6 meses, Pinza Fina 12 meses, Fija Mirada 3 meses, Seguimiento Visual 2 meses, responde al Estímulo Sonoro 2 meses, Sonrisa Social 2 meses, Lenguaje balbuceo a los 7 meses, Control de Esfínteres 4 años.

## *ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS*

Escoliosis congénita valorado en Hospital Shriners, e indicaron segunda valoración hasta la adolescencia, se manejó en forma conservadora. Niega alérgicos, transfusionales y quirúrgicos.

## *INTERROGATORIO POR APARATOS Y SISTEMAS.*

Fueron interrogados y actualmente negados.

## *ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA*

Presenta dificultad para realizar actividades básicas de la vida diaria, requiriendo en ocasiones de apoyo de otra persona para alimentación, el vestido, aseo personal, y traslados, así como en las actividades de vida diaria instrumentadas como son el uso del transporte público, deportivas y de recreación.

## EXPLORACION FISICA:

### HABITUS EXTERIOR:

Paciente masculino de 8 años 10 meses, consciente, activo, reactivo, cooperador, de edad aparente igual a la cronológica, ectomorfo, en posición sedente forzada, facies con rasgos dismórficos.

### SOMATOMETRIA:

Peso: 39.5 kg (P +97) Talla: 124 cm (P 50)

Marcha: Marcha independiente, claudicante a expensas de extremidad inferior izquierda, con fases de apoyo de la marcha con ausencia de choque de talón, aumento de apoyo sobre plano en barra lateral derecha, postural intermedia

deficiente, elevación de talón deficiente; fases de oscilación de la marcha, aceleración, oscilación intermedia y refrenamiento deficientes de predominio izquierdo. Con base de sustentación aumentada, ángulo de proyección aumentado izquierdo, longitud de paso y zancada cortos, no realiza disociación de cintura escapular, rotación externa de pelvis izquierda, y basculación de cadera hacia la izquierda, Relación cadera rodilla con rotación hacia lateral predominio izquierdo, relación rodilla pie hacia lateral de predominio izquierdo.

Variantes de la marcha; marcha en puntas de pies realiza con dificultad de predominio izquierdo, caminata en talón no logra realizarlo, salto alterno no logra realizar.

Postura en su vista anterior, con cabeza y cuello inclinado hacia la derecha, hombro derecho descendido, prominencia de arcos costales derecho, descenso de tetilla derecha, presencia de sindactilia en 1er y 2do dedos bilaterales de las manos, rodilla izquierda desviación hacia medial, presencia de sindactilia bilateral en todos los dedos de los pies, con aumento de angulación hacia lateral bilateral predominio izquierdo.

Postura en su vista lateral derecha. Cabeza y cuello en proyección y flexión, hombro en antepulsión, aumento de cifosis dorsal, distensión abdominal y aumento de lordosis lumbar, cadera en semiflexión.

Postura en su vista lateral izquierda, se confirma posición de cabeza y cuello, hombro en antepulsión, aumento de cifosis dorsal y con escapula prominente, se confirma abdomen distendido y rectificación de lordosis lumbar, cadera, rodilla y tobillo alineados.

Postura en su vista posterior: Cabeza y cuello inclinación hacia la derecha, hombro derecho descendido, pliegue axilar derecho descendido, presencia de escapula prominente izquierda, desviación de columna dorsal hacia la derecha, y región lumbar desviación con curvatura hacia lado derecho, perdida derecha de pliegue abdomino cutáneo derecho, pliegue poplíteo derecho descendido.

Plantoscopia: Talón anterior 8 cm bilateral, istmo 2.5 cm bilateral.

#### CABEZA Y CUELLO:

Hirsutismo con cambio de hipopigmentación, cabello implantación baja en región posterior, en línea frontal cambios de coloración a hipopigmentación. Columna cervical cuello corto con disminución de todos los arcos de movilidad pasivos para la flexión, extensión, rotación izquierda, e inclinación cervical lateral derecha.

#### PARES CRANEALES:

Funcionales.

#### TORAX Y ABDOMEN:

Presencia de hemitórax derecho anterior con prominencia de arcos costales, escapula prominente izquierda, presenta desviación de columna dorsolumbar convexidad derecha, realiza con dificultad maniobra especial de ADAMS siendo positiva derecha. Columna dorsolumbar, con disminución de todos los arcos de movilidad, con predominio a la rotación izquierda. Abdomen con distensión por aumento de panículo adiposo.

#### MIEMBROS SUPERIORES:

Miembros superiores íntegros con hirsutismo e hipopigmentación bilateral, con presencia de sindactilia en 1er y 2do dedos bilateral grado I, con arcos de movilidad pasiva de hombros flexión y abducción 110°, resto completos, reflejos de estiramiento musculares normales en 2/4, EMM 3/5.

#### MIEMBROS INFERIORES:

Íntegros con presencia de hirsutismo con cambios de hipopigmentación bilateral, presencia de sindáctila en todos los dedos grado I. Longitud aparente de extremidades inferiores de 67.5 cm bilateral, arcos de movilidad pasiva completos, contractura de isquiotibiales 50° bilateral, tono normal, reflejos de estiramiento musculares normales en 2/4, EMM 3/5.

#### DIAGNOSTICO NOSOLOGICO:

Escoliosis Dorso Lumbar Derecha, Síndrome Genético y Probable Trastorno del Espectro Autista (Se remite a Psiquiatría y Psicología quienes lo confirman).  
Sindactilia de manos y pies grado 1ª bilateral.

#### DIAGNOSTICO ETIOLOGICO:

Síndrome de Jarcho-Levin (Disostosis Espondilocostal Tipo I)

#### DIAGNOSTICO REHABILITADOR:

Deficiencia musculo esquelética de columna cervical, dorsal y lumbar, secundario a un Síndrome de origen genético que se presenta con malformaciones espondilocostales (Se remite a Genética Humana quien confirma un Síndrome de Jarcho-Levin), que provoca una limitación moderada a la movilidad en columna, con restricción leve a moderada en su participación, escolar y recreativa.

## 2.8.2. REPORTE DE ESPECIALIDADES DE AREAS INTERCONSULTADAS

### VALORACIÓN POR GENÉTICA

HISTORIA CLÍNICA GENÉTICA (Se adicionan algunos datos clínicos que complementan la Historia clínica de Rehabilitación):

ANTECEDENTES HEREDO FAMILIARES: (mencionados anteriormente)

ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLOGICOS: (mencionados anteriormente).

PERINATALES: (mencionados anteriormente).

DESARROLLO PSICOMOTOR: (mencionados anteriormente).

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS: (mencionados anteriormente).

EXPLORACION FISICA DE GENÉTICA:

Habitus Exterior: Masculino de 8 años 10 meses activo reactivo, sin Síndrome Distrés Respiratorio, eutérmico al tacto.

CABEZA Y CUELLO. Perímetro cefálico 53 cm (Percentila: 50), Peso 32 (Percentila: +97), Talla: 119 cm (Percentila: 50), normocéfalo, frente corta, facies redonda, fisuras palpebrales dirigidas hacia arriba, ligero enoftalmos, cejas arqueadas cola desorganizada, epicanto interno bilateral, ligero microoftalmo, puente nasal alto, nariz pequeña, filtrum normal, pilares bien marcados, labios gruesos, micrognatia leve, pabellones auriculares normales, cuello corto simétrico.

TÓRAX Y ABDOMEN: Clavículas ligeramente cortas, tórax estrecho con ligera elevación del hombro izquierdo, asimétrico determinado por un tórax en cangrejo,

Ruidos Cardíaco Rítmicos sin alteraciones, no soplos, Ruidos Respiratorios sin alteraciones, rotoescoliosis torácica muy marcada, Abdomen con abundante aumento de panículo adiposo, Ruidos Intestinales, normales.

MIEMBROS INFERIORES: Simétricos, tono, reflejos, fuerza 3/5, sensibilidad conservada, segundo ortejo del pie más grande que primer ortejo bilateral, dificultad para sentarse y pararse signo de Gowers negativo.

DESCRIPCIÓN DEL DIAGNÓSTICO Ó PROBLEMA CLÍNICO:

Se confirma el Diagnóstico de Displasia espondilo costal Tipo I o Síndrome de Jarcho-Levin. (Imágenes 1-3)

**Imagen No. 1, Secuencia de fotos de fenotipo clínico del paciente, a) Vista lateral izquierda de las facies, b) Vista anterior de las facies, c) Vista posterior, d) Vista lateral derecha de las facies, e) Vista lateral izquierda de cuerpo completo, f) Vista anterior de cuerpo completo, g) Vista posterior de cuerpo completo, h) Vista lateral derecha de cuerpo completo.**



A



B



C



D



E



F



G



H

**Imagen No. 2, Secuencia de fotos de fenotipo clínico del paciente, a) Vista lateral izquierda de tórax y abdomen, b) Vista anterior de tórax y abdomen, c) Vista posterior de tórax y abdomen, d) Vista lateral derecha de tórax y abdomen.**



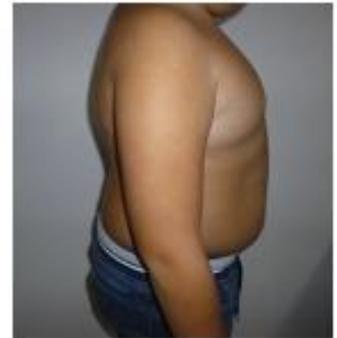
**A**



**B**



**C**



**D**

**Imagen No. 3, Secuencia de fotos de fenotipo clínico de movimientos activos de columna cervical del paciente, a) Vista lateral derecha flexión de columna cervical, b) Vista lateral derecha extensión de columna cervical, c) Vista anterior en rotación derecha de columna cervical, d) Vista anterior en rotación izquierda de columna cervical, e) Vista anterior en inclinación izquierda de columna cervical, f) Vista anterior en inclinación derecha de columna cervical.**



A



B



C



D



E



F

## VALORACIÓN POR PSIQUIATRÍA

Fue referido por presencia de conductas estereotipadas, su tema son los animales del zoológico, presenta patrones de conducta repetitiva, lenguaje con ecolalia, afecto inapropiado, no impresiona alucinado o delirante, desorganizado con ansiedad, pensamiento hiper lógico, no delirante, monotemático, no sostiene mirada más de 2 segundos, con intolerancia a la frustración, dificultad en el contacto social, atención dispersa, afecto eutímico, dificultad aritmética, intolerancia a la socialización dentro de salón de clase. Se concluye **diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista**, aplicando la Escala de Véanme y el manejo farmacológico es con Fluoxetina 20mg, Risperidona 3 gotas y Metilfenidato 5 mg (Una vez al día cada uno de los medicamentos).

## VALORACIÓN POR PSICOLOGÍA

Con difícil interactuar con pares, su desarrollo ha cursado con desfase en áreas motora, lenguaje y emocional-social, actualmente cursa el 1er grado de primaria en escuela regular con apoyo de Unidad de Educación Especial y Educación Inclusiva (UDEEI).

Se aplican y califican las siguientes pruebas psicológicas, Prueba Gestáltico Visomotor reportan maduración visomotora en el rango de **5 años 9 meses a 5 años 11 meses**; Escala de Inteligencia WISC-IV reporta: comprensión verbal 77, razonamiento perceptual 98, memoria de trabajo 62, velocidad de procesamiento 73, **Coefficiente intelectual 74**, en rango fronterizo; Escala de Percepción Visual Frostig 3 reporta con integración visomotora 57, percepción con motricidad reducida 68, percepción visual general 62, en rango muy pobre; Escala de Conducta de Connors

para maestros reporta: tímido, dificultad para mantenerse atento, no saber hacer amigos pobre capacidad de socializar, no sigue instrucciones y no termina tareas escolares, inquieto; escritura, copia inadecuada, dictado sustituye fonemas, espontanea con omisión y sustitución. Escala de Habilidades Sociales reporta, habilidades básicas 40%, habilidades avanzadas 33%, habilidades relacionadas con emociones 50%, habilidades alternativas a la agresión 27%, habilidades para hacer frente al estrés 31%, habilidades planificación 43%. Después de múltiples valoraciones confirma el diagnostico de un Trastorno del Espectro Autista.

### **VALORACIÓN POR OFTALMOLOGÍA**

Acudió a valoración por oftalmología, referido por psicología por presencia de alteración en prueba de percepción visual, refiriéndose asintomático ocularmente. Buena oclusión palpebral, posición primara de la mirada ortoposición, ducciones y versiones sin limitación, pantalleo alterno monocular sin forias, Biomicroscopia; cámara anterior formada, corneas y cristalino derecho transparentes; pupilas centrales, conjuntivas hiperémicas, pigmento retrolental disperso en cristalino central izquierdo (requiere observación y evitar exposición al sol) sin dilatación pupilar, reflejo ojo AO. Manejo: Monitorización en un año, uso de lubricante ocular, IC a Optometría.

### **VALORACIÓN POR OPTOMETRÍA**

Acude a valoración referido por oftalmología. Examen de optometría reporta: A.V. S/RX, O.D. 20/20 c. figuras, O.I. 20/20, A.O. 20/20, Cerca 3 puntos. Examen retinoscopico O.D. S. neutra, O.I. S. neutra.

Diagnóstico: Emotropía.

### **2.8.3. REPORTE DE PARACLINICOS (Solicitados por diferentes servicios interconsultantes)**

#### Laboratoriales:

Glucosa sanguínea 91mg/dl, BUN (Nitrógeno Ureico en Sangre) 15.5 mg/dl, Creatinina 0.66 mg/dl, Ácido úrico 4.0 mg/dl, Colesterol 174 mg /dl, Triglicéridos 45 mg/dl, CPK (proteína creatinina quinasa) 156 U/L, todos dentro de parámetros normales.

Cariotipo utilizando banda G se analizaron 41 células originadas en cultivo primario, reporta 14 Pstkstk (Tallo de brazo de un cromosoma), se identificó un cariotipo masculino de 46 cromosomas sin translocaciones, inversiones o deleciones. Se observo doble tallo en el brazo corto de un cromosoma 14, siendo ese rearreglo considerado en literatura como una variante normal (14 Pstkstk).Ver Anexos N° 12.1.

#### Informe radiológico:

#### **Interpretación radiografías**

Radiografías simples de columna cervical en proyecciones anteroposterior y lateral en donde se observa defectos del cierre del arco anterior de C3 y C4 y posterior de C4, presencia de imagen sugestiva de hemivertebra a nivel de T7. Fusión de cuerpos vertebrales de T1 -T2 y de T4 a T8. Imagen No.4. En la proyección antero posterior de tórax se observa fusión del tercio lateral de arcos costales, así como rectificación de la anulación clavicular. Rotoescoliosis de convexidad izquierda con ángulo de Cobb de 35.6°. Imagen No.5

***Imagen No.4 Radiografía de Columna Cervical proyecciones AP y Lateral.***



***Imagen No.5 Radiografía de proyección anteroposterior de Tórax.***

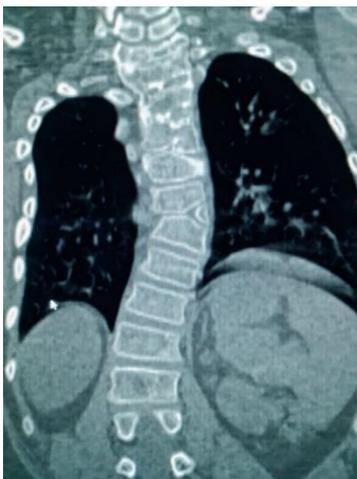


**Interpretación Tomografía Axial Computarizada y reconstrucción**

**tridimensional:** Se realizó el día 26 octubre 2020 la cual reporta los siguientes hallazgos:

Tomografía simple en plano coronal en donde se identifica defecto de fusión del arco anterior del cuerpo vertebral de C3 y C4, así como fusión de los cuerpos vertebrales de C7 a T3. Existe imagen sugestiva de hemivertebra en T7, con costilla adyacente ipsolateral derecha con ausencia de cuerpo vertebral derecho. Dicha imagen condiciona rotoescoliosis con convexidad izquierda por lo fusión de arcos anteriores y posteriores de las vértebras superiores adyacentes. Imagen 6

***Imagen No.6 Tomografía simple de Tórax en plano coronal.***



Tomografía computada en plano coronal con ventana ósea en donde se observa la presencia de hemivertebra izquierda a nivel de T4 con ausencia de cuerpo vertebral derecho. Se hace evidente la falta de fusión del arco anterior del cuerpo vertebral de C3 y C4. Imagen No.7

***Imagen No.7 Tomografía simple de Tórax plano coronal con ventana ósea***



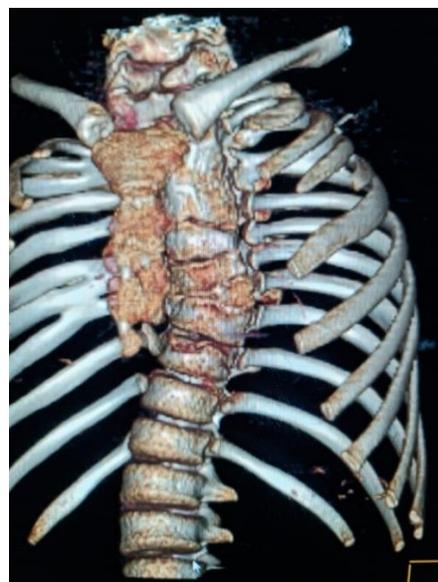
Tomografía simple de tórax con ventana ósea en reconstrucción sagital en donde se identifica fusión de los cuerpos vertebrales de T1 – T2 y de T4 a T8 observando esclerosis de las plataformas vertebrales, así mismo se observa fusión de las apófisis espinosas de T7-T8. Imagen No. 8

***Imagen No.8 Tomografía simple de Tórax con ventana ósea en reconstrucción sagital***



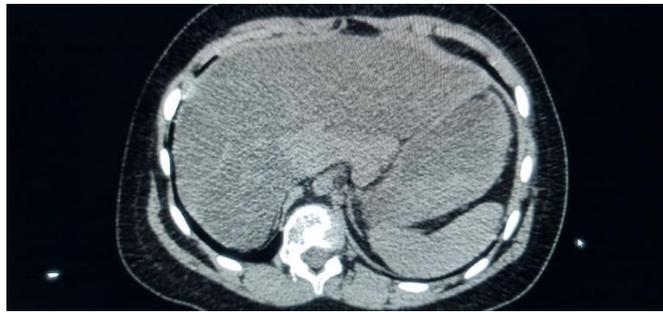
Reconstrucción tridimensional en ventana ósea en vista oblicua anterior izquierda en donde se observa fusión de cuerpos vertebrales, ausencia de fusión del cuerpo vertebral de C3 y C4 y fusión de los arcos costales derechos de T1 a T3 y de T6 a T8. También se logra identificar hipodesarrollo del tercer y cuarto arco costal izquierdos. Imagen No. 9

***Imagen No.9 Reconstrucción tridimensional de Tomografía simple de Tórax en ventana ósea en vista oblicua anterior izquierda***



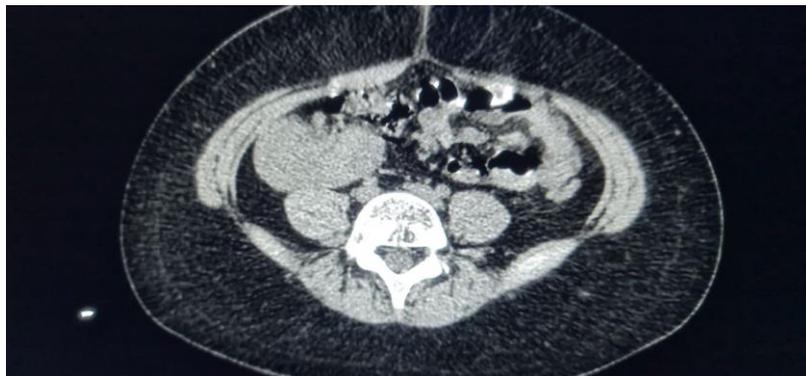
Tomografía simple de abdomen en plano axial en donde se observa abdomen parénquima hepático con patrón de densidad heterogéneo observando hipodensidad generalizada lo que traduce infiltración grasa. Imagen No.10

***Imagen No.10 Tomografía simple de Abdomen en plano axial***



Tomografía simple de abdomen en plano axial en donde se identifica ausencia del riñón izquierdo, observando aumento en las dimensiones del riñón derecho (bicariante), el cual presenta mal rotación renal observando pelvis renal en dirección anterior. Imagen 11

***Imagen No.11 Tomografía simple de Abdomen en plano axial***



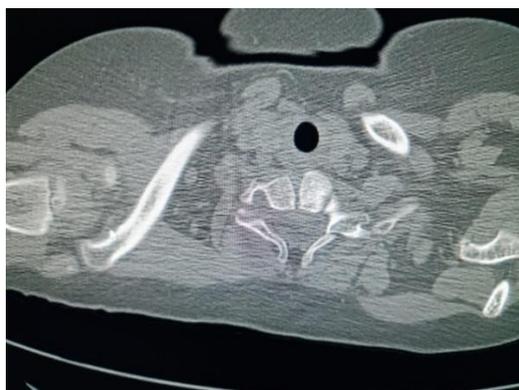
Tomografía simple de abdomen en plano coronal en donde se observa ausencia del riñón izquierdo, aumento en las dimensiones del riñón derecho así como mal rotación renal con pelvis en sentido anterior. Imagen No.12

***Imagen No.12 Tomografía simple de Abdomen en plano coronal***



Tomografía simple de columna cervical en plano axial y ventana ósea, en donde se identifica defecto de cierre del arco posterior de C4. Imagen 13.

***Imagen No.13 Tomografía simple de Abdomen en plano axial***



Espirometría: Se le realiza estudio pulmonar de espirometría el día 07 Octubre 2020 la cual reporta: Espirometría simple sugerente de proceso restrictivo pulmonar con FVC (Capacidad vital forzada) de 60 %, ETCO<sub>2</sub> (Presión de Co<sub>2</sub> al Final del volumen corriente) 28 mmHg, Sp O<sub>2</sub>(Saturación pulmonar de oxígeno) 95% al aire ambiente. Ver anexos.

#### **2.8.4 CLASIFICACIÓN DE ACUERDO A CIF**

De acuerdo con la historia clínica, las evaluaciones clínicas realizadas por medios digitales como video llamadas (por plataforma Zoom y aplicación telefónica WhatsApp), de los estudios paraclínicos realizados (Radiografías de Tórax, Espirometría, Tomografía Axial Computarizada de tórax y abdomen con reconstrucción tridimensional) con las diferentes interconsultas y las evaluaciones de diversas especialidades, se integra el diagnóstico de funcionamiento/discapacidad de acuerdo a la Clasificación Internacional de la Discapacidad (CIF) con la finalidad de establecer el tratamiento y los objetivos de manejo rehabilitatorio. De acuerdo a la CIF se encontró que el paciente presenta (Tabla No. 3):



**Tabla No.3 Diagrama de Clasificación Internacional Funcional del paciente**

## 2.9. PROPUESTA DE MANEJO REHABILITADOR INTEGRAL

Este proyecto de investigación tiene por objetivo proponer un manejo rehabilitador integral para el paciente, que incluya las áreas de rehabilitación pulmonar, terapia física, terapia ocupacional y asesoría genética, para poder mejorar la deficiencia pulmonar, la deficiencia motora, la deficiencia de las actividades de la vida diarias, disminuir el progreso de sus malformaciones, evitar futuras complicaciones respiratorias y evitar que se presenten más casos en la familia.

Por todo lo expuesto anteriormente se logra integrar la siguiente Tabla No. 4 de valoración, y tratamiento de acuerdo al diagnóstico de Funcionamiento / Discapacidad de acuerdo a la CIF, y se establece objetivos de manejo:

**Tabla No. 4. Correlación de la CIF y Objetivos para manejo rehabilitatorio. A) Funciones corporales, B) Estructuras corporales, C) Actividad -Participación, D) Factores Ambientales, E) Factores Personales.**

<b>A) FUNCIONES CORPORALES</b>	
<b>CORRELACION DE ACUERDO A CIF</b>	<b>OBJETIVOS DE TRATAMIENTO</b>
<b>Deficiencia moderada de la función pulmonar</b>	Enseñanza en técnicas de rehabilitación pulmonar:  1.-Protocolo de ejercicios respiratorios, que favorezcan la inspiración y la espiración con el uso de un inspirómetro con válvula de exhalación.  2.-Enseñanza de respiración para controlar la mecánica pulmonar con y sin actividades de la vida diaria (Ejem. En reposo o caminando).  3.-Ejercicios que favorezcan una mejor expansión pulmonar.  4.-Ejercicios respiratorios dirigidos para optimizar aclaramiento en paciente restrictivo.  5.-Protocolo de ejercicio de auto PEEP (ejercicios de presión positiva espiratoria) con uso de oscilador espiratorio (AEROBIKA)  6.-Protocolo en casa 2 veces al día.

<p><b>Deficiencia de la marcha</b></p>	<p>Reeducación de la marcha en todas sus fases y subfases.</p> <p>1.-Técnica para facilitar marcha estática y dinámica (Bobath)</p> <p>2.-Se incluyen la enseñanza en la amplitud, velocidad, ritmo correcto de los pasos, haciendo uso de Metrono.</p> <p>3.-Enseñanza de propiocepción para hemicuerpos.</p> <p>4.-Fortalecimiento de músculos estabilizadores de cadera, las reacciones de equilibrio y traslado de objetos.</p>
<p><b>Deficiencia de la postura</b></p>	<p>1.-Enseñanza de manejo ergonómico para postura en casa, escuela, y medio ambiente</p> <p>2.-Sentado adecuado, apoyo de pie, tronco apoyado bien en silla.</p> <p>3.-Estabilidad con enseñanza de ejercicios de fortalecimiento para músculos abdominales, músculos multifidos y músculos glúteos.</p> <p>4.-Movilidad (Disociación de cintura escapular)</p> <p>5.-Uso de ortesis correctora.</p>
<p><b>Deficiencia en arcos de movilidad de columna cervical y dorsolumbar.</b></p>	<p>1.-Enseñanza de Ejercicios de Klapp</p>
<p><b>Deficiencia grave en los arcos de movilidad pasiva de hombros para flexión y abducción.</b></p>	<p>1.-Enseñanza de manejo de movilidad pasiva en cintura escapular.</p> <p>2.-Enseñanza de fortalecimiento a músculos interescapulares</p>
<p><b>Deficiencia moderada en las contracturas musculares de isquiotibiales.</b></p>	<p>1.-Enseñanza de estiramientos pasivo asistidos a músculos isquiotibiales.</p> <p>2.-Enseñanza de higiene de columna y en sedestación.</p> <p>3.-Sentado adecuado, apoyo de pie, tronco apoyado bien en silla.</p> <p>4.-Estabilidad con enseñanza de ejercicios de fortalecimiento para músculos abdominales, músculos multifidos y músculos glúteos.</p> <p>5.-Movilidad (Disociación de cintura escapular)</p> <p>6.-Ejercicios de fortalecimiento a músculos anti gravitatorios de muslo.</p>

<b>Deficiencia Psicomotricidad secundario a la deficiencia visomotora</b>	<p>1.-Se trabajará con lo que se mencionó anteriormente referente a la reeducación de la marcha y la enseñanza de la ergonomía.</p> <p>2.- Técnicas de integración de ambos hemicuerpos, por medio de comandos verbales para integración de movimientos (Juego)</p> <p>3.-Habilidad para imitar posiciones corporales (Juego)</p>
<b>Deficiencia intelectual.</b>	<p>1.-Diferido (no se incluye en el programa en este proyecto los cuales están siendo actualmente manejado por área de Psiquiatría y Psicología del SNDIF.)</p>
<b>Deficiencia en la atención</b>	
<b>Deficiencia en la función emocional</b>	
<b>Deficiencia en el calculo</b>	
<b>Deficiencia en las funciones de pelo.</b>	<p>1.-No aplica (No se puede modificar la implantación baja del cabello, es un aspecto fenotípico de origen genético)</p>

<b>B) ESTRUCTURAS CORPORALES:</b>	
<b>CORRELACION DE ACUERDO A CIF</b>	<b>OBJETIVOS</b>
<b>Deficiencia en la columna vertebral cervical y dorsal</b>	<p>1.-Enseñanza de técnicas ergonómicas para columna y sedestación para prevenir el aumento de las deformidades.</p> <p>2.-Enseñanza de ejercicios de Klapp</p> <p><u>Se hace mención previamente.</u></p>
<b>Deficiencia en todos los arcos costales</b>	
<b>Deficiencia leve de piel en manos</b>	<p>1.-Enseñanza de ejercicios para facilitación de pinza fina y pinza gruesa.</p>
<b>Deficiencia leve de piel en pies.</b>	<p>No aplica (Es un aspecto fenotípico de origen genético)</p>
<b>Deficiencia en la estructura del vello corporal</b>	<p>No aplica (Es un aspecto fenotípico de origen genético)</p>
<b>Agnesia Renal Izquierda</b>	<p>Interconsulta a Nefrología para manejo.</p>

<b>C) ACTIVIDAD – PARTICIPACIÓN</b>	
<b>CORRELACION DE ACUERDO A CIF</b>	<b>OBJETIVOS DE TRATAMIENTO</b>
<b>Limitación para la alimentación</b>	<p>1.-Enseñanza para las actividades de la vida diaria del niño.</p> <p>2.-Técnicas de ejercicios más adecuadas para niño.</p> <p>3.- Enseñanza de manipulación correcta de materiales y juguetes según su edad, para mejorar las pinzas.</p>
<b>Limitación para el vestido</b>	
<b>Limitación para el aseo personal</b>	
<b>Limitación para andar</b>	

<b>Limitación completa para saltar</b>	
<b>Limitación para el aprendizaje</b>	1.-Diferido, continuar con apoyo psicología, psiquiatría, UDEEI.
<b>Restricción para el uso transporte público</b>	1.-Enseñanza para las actividades de vida diaria instrumentadas, y enseñanza ergonómica.
<b>Restricción en el desempeño escolar</b>	1.-Diferido, continuar con apoyo por parte de Psicología,
<b>Restricción en socializar con sus pares y medio ambiente</b>	1.-Diferido, continuar con apoyo psicología, psiquiatría, UDEEI
<b>Restricción total para correr</b>	1.-Reeducación de la marcha en fases y subfases, los mencionados previamente.
<b>Restricción para el juego con sus pares</b>	1.-Reeducación de la marcha, mencionados previamente 2.-Diferido, continuar con apoyo psicología, psiquiatría, UDEEI
<b>Restricción en el uso de juegos infantiles de parques</b>	1.-Reeducación de la marcha, mencionado previamente. 2.-Diferido, continuar con apoyo psicología, psiquiatría, UDEEI.

#### **D) FACTORES AMBIENTALES**

<b>CORRELACION DE ACUERDO A CIF</b>	<b>OBJETIVOS</b>
<b>Facilitadores, Padres y UDEEI</b>	Diferido, continuar con apoyo psicología, psiquiatría,
<b>Barreras, caminos irregulares.</b>	No aplica.

#### **E) FACTORES PERSONALES**

<b>CORRELACION DE ACUERDO A CIF</b>	<b>OBJETIVOS</b>
<b>Masculino de 8 años 10 meses, originario y residente de la Ciudad de México, escolaridad 1er año de primaria con apoyo de UDEEI, católico y dominancia izquierda.</b>	Diferido, continuar con apoyo psicología, psiquiatría, UDEEI.

Para completar este manejo integral el área de genética contribuirá con propuestas relacionadas con la asesoría genética y la prevención de futuros casos en la familia manejando las estimaciones de riesgos de recurrencia basados en el tipo de herencia de las patologías Autosómicas Recesivas

Realizaremos un enfoque de enseñanza en técnicas para mejorar la dinámica ventilatoria, ya que existe mención solamente de la realización de terapia en base de fisioterapia respiratoria en casos en que no hubiera progresión del deterioro respiratorio (Teli, Hosalkar, Gill & Noordeen, 2004), siendo este indispensable incluir en un manejo rehabilitador en estos pacientes para prevenir las complicaciones respiratorias que pueden llegar a presentar; existe poca evidencia del manejo rehabilitador esto quizás a lo poco frecuente del caso en el que se hace muy poco ese abordaje rehabilitador, en este caso se va hacer énfasis en la terapia pulmonar, y el manejo referente a la escoliosis; la cual pueden llegar a presentar los pacientes y a los cuales se les puede incluso indicar el uso de un corset, y aunque cuando existe deterioro en la deformación de tórax y columna algunos autores hacen mención de técnicas quirúrgicas como principal manejo de la deformidad, recomendando además la terapia física y ocupacional como una ayuda en el desarrollo psicomotor (Torres Flores, García Pérez & Soria Sánchez, 2015).

El manejo rehabilitador por tal motivo tendrá un enfoque a largo plazo con técnicas en la rehabilitación pulmonar, técnicas que en el momento actual la normativa para rehabilitación respiratoria su enfoque es el entrenamiento muscular de los músculos respiratorios, la educación del paciente y la fisioterapia pulmonar, fundamentales en este tipo de programa aconsejando también la terapia ocupacional, el soporte psicosocial y la intervención nutricional (Güell Rous y cols., 2014).

Como se ha mencionado previamente, el síndrome de Jarcho-Levin cursa con deformidad a nivel de columna con presencia de escoliosis y/o cifoescoliosis; por lo que se enseñaran técnicas de terapia física y ocupacional tendientes, a mejorar la postura y la flexibilidad musculoesquelética a nivel de la columna. La Escoliosis es una deformidad postural de la columna resultando en una desviación lateral de su curvatura, asociada a una rotación de los cuerpos vertebrales (Frontera, Silver, Rizzo, Rizzo & Silver, 2008) La Cifosis es una desviación en la alineación o curvatura posterior de la columna que exceda los valores normales, la cifosis normal de la columna torácica es de 20 a 40°. (Frontera, Silver, Rizzo, Rizzo & Silver, 2008) Por lo que para el manejo inicial debemos valorar la curva de la deformidad en la columna si es escoliosis o cifosis, con mediciones radiológicas y con ello predecir el riesgo de progresión de la escoliosis, por medio de 2 factores, la severidad de la curva, y el potencial de crecimiento esquelético; ambas mediciones pueden realizarse por medio de una radiografía simple de columna.

La severidad de la curva se valora por el ángulo de Cobb formado por la intersección de la medición de la curva de las vertebra proximal y distal de la columna, clasificándose de acuerdo a los grados presentes, considerándose normal a los menores de 10 ° y en leves curvas menores de 20 °, moderadas curvas de 20 a 40 ° y severas a las mayores de 50°. Además de ello se debe valorar la rotación vertebral, de acuerdo al método de Nash y Moe, relaciona el pedículo con el centro del cuerpo vertebral, en 4 grados. (Frontera, Silver, Rizzo, Rizzo & Silver, 2008)

El segundo factor de valoración de la progresión de la escoliosis, es estimando la maduración ósea, el cual se evalúa por medio del grado de aparición del núcleo de osificación de la cresta iliaca y su fusión al ala iliaca, siendo 5 los grados (Díaz J, Schröter G & Schulz I, 2009).

### **3.- ANTECEDENTES**

No hay ninguna publicación que conjunten las dos variables de investigación que son el Síndrome de Jarcho-Levin y el manejo rehabilitatorio integral por lo que a continuación se colocan algunos antecedentes que hacen referencia a los manejos de tratamiento reportados hasta el momento.

McCall, Hudgins, Cloutier, Greenstein & Cassidy, en 1994, reporta un caso de sobrevivencia inusual de un paciente con síndrome de Jarcho-Levin, el cual solamente recibió manejo vigoroso respiratorio en la etapa neonatal y en la infancia, sin tener presente un manejo posterior, además a la edad de 9 años el paciente en las pruebas funcionales mostraba datos moderados de restricción pulmonar. Desconocían la razón por la que este paciente sobrevivió a una edad más allá de los casos que anteriormente habían sido descritos.

Teli, Hosalkar, Gill & Noordeen, en 2004, por medio de un estudio cohorte prospectivo donde se reportan 13 pacientes, (7 hombres y 6 mujeres), en un rango de edad de 1 día a 10 años, con diagnóstico de disostosis espondilocostal, a los 13 pacientes los manejaron con fisioterapia respiratoria torácica, diariamente con rutina de juegos respiratorios de respiraciones diafragmáticas y terapia de oscilación en pared torácica; a dos se les realizó cirugía uno de ellos reconstrucción de pared torácica vía musculo dorsal ancho y el segundo instrumentación espinal posterior; en todos se vio una disminución en la recurrencia de las infecciones vías respiratorias, y en los pacientes con la reconstrucción torácica una mejora en la dinámica de la pared del tórax. Concluyen que una fisioterapia pulmonar ayuda a disminuir la presencia de infecciones respiratorias recurrentes y disminuía la estancia

hospitalaria y se demostró que las intervenciones quirúrgicas muestran ser un mayor beneficio en estos casos.

Ables, P. en 2004, reporta un caso en el cual se le realiza a la edad de 6 meses un manejo con implantes costales de titanio para estabilizar y permitir la expansión de la caja torácica, previo a ello mantienen con una traqueostomía por 6 meses la vía aérea permeable y estable. Se concluyó que al estabilizar la paciente a nivel respiratorio muestra un resultado favorable de función pulmonar lo que favorece un manejo de la terapia ocupacional, física y del lenguaje; cabe mencionar que no se describen este tipo de terapias de manera específica.

Gangurde, Raut, Mehta & Thatte, en 2012, en un estudio retrospectivo de 3 casos de 6 meses, 8 meses y 1 año de edad, que presentaban dentro de las anomalías ausencia de algunas costillas en lado izquierdo de tórax y deformidad de columna, a quienes se les realizó como procedimiento cirugía del musculo dorsal ancho para estabilización de defecto de la pared torácica, mostrando que dicha cirugía en pacientes con tal defecto aumenta la supervivencia al mejorar la dinámica de tórax y disminuir recurrencia de infecciones respiratorias.

Karlin y Cols., en 2014, reporta 29 pacientes con Disostosis espondilocostal (SCD) y Displasia espondilotorácica (STD), en edades entre los 3 y 4 años, los cuales fueron tratados con prótesis costales verticales expandibles de titanio, con un tiempo de duración en el programa en promedio de 7 años, y de los cuales requirieron sesiones quirúrgicas de control en 15 para los pacientes con SCD y 11 para los pacientes con (STD) mostrando con ese manejo una mejoría clínica de la función respiratoria, con un incremento en la altura y amplitud torácica, resultando además en una corrección de la curvatura escoliótica que presentaban los pacientes.

Pons-Odena, Verges, Arza & Cambra, en 2017, reporta un paciente de 3 meses de edad con diagnóstico de Disostosis Espondilocostal y asociada a broncomalacia severa, en el cual usaron un equipo ventilatorio llamado NAVA (Asistente Ventilatorio Neurológico Ajustado) para expansión y ventilación pulmonar ;con el cual buscaron una mejor sincronización pulmonar previo a realizar cirugía de prótesis costales verticales expandibles de titanio, encontrando que el uso por medio de parámetros ventilatorios ayudo a remover de la sedación y resolver atelectasias.

De los pocos artículos que mencionan un manejo, solo en uno hacen referencia de terapia física, ocupacional y del lenguaje, pero sin establecer un programa integral de rehabilitación, siendo que la mayoría de ellos están enfocados a tratamientos quirúrgicos, que buscan mejorar la dinámica pulmonar, pero en nuestro país y en el caso referido no se cuenta con los recursos para este tipo de cirugías, además que la deformidad torácica no ha presentado hasta el momento una progresión importante.

#### **4.0 OBJETIVO GENERAL**

Diseñar un Programa de Rehabilitación Integral que contenga las áreas de, Terapia Respiratoria, Terapia Física, Terapia Ocupacional y Asesoría Genética en un paciente con el diagnóstico de Síndrome de Jarcho-Levin del C.N.M.A.I.C.R.I.E. Gaby Brimmer, para mejorar la función pulmonar, la deficiencia de la marcha, de la postura, de los arcos de movilidad, las contracturas musculares, las actividades de la vida diaria y evitar recurrencia en la familia con esta patología.

## 5.0 OBJETIVOS ESPECIFICOS

1. Elaborar un Programa Integral de Rehabilitación, que contenga 4 áreas de manejo: Fisioterapia Pulmonar, Terapia Física, Terapia ocupacional y Asesoría Genética para mejorar calidad de vida del paciente y evitar futuros riesgos de recurrencia en la familia.

2. Elaborar un Subprograma de Terapia Pulmonar para la rehabilitación respiratoria que mejore su dinámica pulmonar, para que disminuyan sus múltiples cuadros de infecciones respiratorias, mejore su oxigenación tisular, a su vez mejorando sus actividades funcionales y evite la progresión de la patología a nivel pulmonar.

3.-Elaborar un Subprograma de Terapia Física que contenga ejercicios para la reeducación de la marcha en todas sus fases y subfases, enseñanza de manejo ergonómico y postura, ejercicios de Klapp, fortalecimiento muscular para mejorar la deficiencia de la marcha, postura y contracturas musculares.

4.-Elaborar un Subprograma de Terapia Ocupacional, que contenga ejercicios para la higiene de columna, ejercicios para la disociación de la cintura escapular, técnicas de integración de ambos hemicuerpos para mejorar las actividades de la vida diaria.

5.-Realizar un subprograma de Asesoría Genética integral para determinar riesgos de recurrencia en futuras generaciones con base al tipo de herencia autosómica recesiva, informar la evolución, pronosticó y las futuras complicaciones a la familia del Síndrome de Jarcho-Levin, y así evitar la presencia de más casos familiares.

6.-Dejar establecido un programa de Rehabilitación Integral en el C.N.M.A.I.C.R.I.E. Gaby Brimmer para pacientes que presenten Disostosis Espondilocostal o cualquier malformación de caja torácica, que sirva de parámetro de referencia para el manejo de estas patologías.

## **6.-JUSTIFICACIÓN**

El síndrome de Jarcho-Levin es una enfermedad genética rara con una incidencia de 1 en cada 200,000 recién nacidos vivos a nivel mundial; en México solo existe el reporte de 6 casos (Soto-Brambila & Alatorre-Jiménez, 2019), este sería el séptimo caso reportado y adicionalmente presenta el diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista (realizado por el Especialidad de Psiquiatría del Centro de Rehabilitación Gaby Brimmer), siendo el primer caso que se reporta con dicha asociación a nivel mundial.

La relevancia del reporte del caso es realizar un abordaje integral de rehabilitación que incluya Fisioterapia Pulmonar, Terapia Física, Terapia Ocupacional y Asesoría Genética que ayuden a mejorar aspectos como la deficiencia pulmonar, deficiencia de la marcha, la deficiencia de la postura, los arcos de movilidad, las contracturas musculares y las actividades de la vida diaria. Así como el abordaje genético que se basara en la Asesoría Genética para prevenir la aparición de nuevos casos en la familia y la estimación de riesgos de recurrencia.

Es relevante dejar un abordaje de manejo basados en la CIF en este tipo de patologías ya que permitirá un tratamiento más específico y puntual enfocado en las funciones corporales, estructuras corporales, actividad y participación, factores ambientales y factores personales; lo que nos dará una visión global e integral del paciente.

La trascendencia radica que no existe algún reporte donde se hayan sentado las bases de Rehabilitación Integral en el manejo del Síndrome de Jarcho-Levin o en enfermedades que afecten la formación de la caja torácica y columna vertebral de

origen genético, sería el primero al respecto y por esto sería relevante la publicación de este.

Es importante porque se elaborará un programa de rehabilitación integral para pacientes que presenten Disostosis Espondilocostal o cualquier malformación de caja torácica, que sirva de parámetro de referencia para el manejo de estas patologías.

## **7.0.-PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

El síndrome de Jarcho-Levin es una enfermedad genética rara con una incidencia de 1 en cada 200,000 recién nacidos vivos, que provoca una deformidad a nivel torácico y de columna vertebral, que al progresar afecta de manera importante la dinámica pulmonar, la motricidad, las actividades de la vida diaria y genera una muerte temprana de los pacientes. No existe reportado hasta el momento un programa de Rehabilitación Integral para este tipo de malformaciones de columna vertebral y caja torácica, por lo anterior se surge la siguiente pregunta de investigación:

***¿Elaborar un programa de rehabilitación integral que contenga las áreas de fisioterapia pulmonar, terapia física, terapia ocupacional y asesoría genética; servirá como precedente y modelo para que sea aplicado en este tipo de pacientes y mejoren la función pulmonar, la motricidad, las actividades de la vida diaria y evitar la recurrencia familiar en pacientes con Síndrome de Jarcho-Levin?***

## **8.0. DISEÑO METODOLOGICO**

### **8.1. TIPO DE ESTUDIO.**

Se trata de un estudio Transversal, Descriptivo y Analítico.

### **8.2. MUESTRA**

Por ser un reporte de caso clínico raro y un tipo de estudio descriptivo la:

**n (muestral): es 1 paciente con Síndrome de Jarcho-Levin.**

### **8.3. VARIABLES**

Cabe mencionar que el objetivo del proyecto es dejar establecido el programa de rehabilitación integral para las Disostosis Espondilocostales; por lo anterior se van a describir las variables, pero no se van a medir ya que el programa no será aplicado al paciente dentro de este protocolo (Por cuestiones éticas y de tiempo el manejo rehabilitatorio integral se le dará al paciente fuera del marco de presente proyecto). A continuación, se describen las variables para que sean medidas en futuros proyectos de investigación del C.N.M.A.I.C.R.I.E. Gaby Brimmer y cuenta con un mecanismo de evaluación del programa.

**Variable independiente:** El Síndrome de Jarcho-Levin

**Variable dependiente:** El manejo Rehabilitatorio Integral desglosado en:

- 1.-Fisioterapia Pulmonar.
- 2.-Terapia Física.
- 3.-Terapia Ocupacional.
- 4.-Asesoría Genética.

## 8.4. OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

### 1.- Terapia Pulmonar

Variable	Tipo de variable	Característica de la variable	Como se va medir
Dinámica pulmonar	Cuantitativa	Medir la relación de capacidad vital forzada y el volumen espirado forzado en el primer segundo.	Espirometría
Oxigenación tisular	Cuantitativa	Medir la oxigenación tisular a través del dedo del paciente.	Oxímetro de pulso
Fuerza músculos respiratorios.	Cuantitativo	Medir por maniobra de tos la fuerza de músculos inspiratorios y espiratorios	Inspirómetro con válvula espiratoria

### 2.-Terapia Física.

Variable	Tipo de Variable	Característica de la variable (operacionalización)	Como se va a medir
Marcha	Cuantitativa y cualitativa	<p>Se medirán patrones de movimiento de la función al caminar, así como la interpretación asociada a está. Se evaluará la Cinética y la Cinemática de las articulaciones. Los parámetros que se miden son:</p> <p><b>1.-Fases:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ De apoyo</li> <li>✓ Oscilación</li> </ul> <p><b>2.-Subfases:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Choque de talón</li> <li>✓ Apoyo sobre lo plano</li> <li>✓ Postural intermedia</li> <li>✓ Aceleración,</li> <li>✓ Refrenamiento.</li> </ul> <p><b>3.-Velocidad (tiempo y distancia)</b></p> <p><b>4.- Presión de los pies (fuerza)</b></p> <p><b>5.-Movilidad Articular (cinética articular y cinemática)</b></p> <p><b>6.-Electromiografía de superficie.</b></p>	La medición se realizará en un laboratorio de análisis del movimiento y marcha.

Contracturas musculares	Cualitativa y cuantitativa	Se evaluará el grado de contractura de los músculos: ✓ Pectorales ✓ Isquiotibiales	Se realizará la medición por medio de goniometría.
Arcos de movilidad	Cualitativa y cuantitativa	1.-Grados de movilidad: ✓ Cervical ✓ Dorsal ✓ Lumbar ✓ Hombros 2.-Ejercicios de Klapp para columna dorso lumbar.	Se realizará la medición por medio del uso de Goniómetro.
Fortalecimiento muscular	Cualitativa y cuantitativa	Se fortalecerán los siguientes grupos musculares: ✓ Interescapulares ✓ Abdominales ✓ Multifidos ✓ Anti gravitatorios ✓ Glúteos	Se medirá por la escala de fuerza muscular modificada del MRC (Medical Research Council)

### 3.-Terapia Ocupacional

Variable	Tipo de Variable	Característica de la variable (operacionalización)	Como se va a medir
Manejo Ergonómico y Postura	Cuantitativa y cualitativa	1.-Sentado adecuado 2.-Apoyo de tronco 3.- Apoyo de pies. 4.-Estabilidad 5.-Movilidad (Disociación de cintura escapular)	
Higiene de columna	Cualitativa y cuantitativa	1.-Sentado adecuado 2.-Apoyo de tronco 3.- Apoyo de pies. 4.-Estabilidad 5.-Movilidad (Disociación de cintura escapular) 6.-Ejercicios de Klapp	
Integración de ambos hemicuerpos	Cualitativa	1.-Enseñanza de comandos verbales para integrar movimientos. 2.- Imitación de posiciones corporales	

Disociación de cintura escapular	Cualitativa y cuantitativa	1.-Movilidad 2.- Ejercicios de Klapp	
Actividades de la vida diaria	Cualitativa	1.-Enseñanza de comandos verbales para integrar movimientos. 2.-Imitación de posiciones corporales 3.-Enseñanza manipulación de objetos para mejorar pinza fina y gruesa.	Escala de medición de función de mano Kapanji

#### 4.- Asesoría Genética

Variable	Tipo de variable	Característica de la variable	Como se va medir
Comprensión de la fisio patogenia	Cualitativa	Entrevista a padres y uso de cuestionario	Cuestionario de retroalimentación con los padres
Riesgo de recurrencia familiar	Cualitativa y cuantitativa	Entrevista con padres	Aplicando fórmulas de riesgo de recurrencia y cuestionario con los padres.
Pronóstico	Cualitativa y cuantitativa	Bueno, Regular o Malo.	Medición radiológica por tomografía para progresión de la deformación de columna y espirometría, para evaluar Capacidad Vital pulmonar.

### **Descripción de las Variables:**

La Espirometría es una prueba que valora algunos aspectos de la dinámica pulmonar, y permite realizar la valoración de patrón funcional del paciente, la cual toma como medición el Volumen Espiratorio Forzado en el primer segundo y la Capacidad Vital forzada, y en base a la relación de los resultados se puede llegar a determinar el dicho patrón funcional, que lo dividen en normal, obstructivo y sugerente de restricción (Vargas-Domínguez y cols., 2011). Dicha prueba de medición puede ser incluso aplicada en niños de edad preescolar, de manera tan segura como en niños de mayor edad y adultos (Jat, 2013), y aunque sus indicaciones principales han sido en diagnóstico y monitorización de asma y fibrosis quística (Vargas-Domínguez y cols., 2011) (Jat, 2013), es frecuente que también sea utilizada en algunas otras enfermedades pulmonares como lo es en algunas deformidades torácicas (Jat, 2013).

Oxímetro de pulso, nos permite que mediante técnicas no invasivas sea posible medir el estado de oxigenación del paciente, el cual se basa en la medición de la oxigenación utilizando las propiedades de absorción de luz de la forma oxigenada y no oxigenada de la hemoglobina por medio de la colocación de un medidor (oxímetro) a través de un tejido traslucido con un adecuado flujo sanguíneo ya sea dedo o el pabellón auricular, considerando valores adecuados cuando estos se encuentran en cifras mayores al 90 % (Vargas-Domínguez C y cols., 2011)

Pico Flujo de tos, valora de manera sencilla y rápida las presiones inspiratorias y espiratoria máximas ( $P_{max}$  y  $P_{e\ max}$  respectivamente), estimando la fuerza de los músculos inspiratorios  $P_i\ max$  (diafragma), y por la  $P_{e\ max}$  la de músculos

espiratorios (músculos abdominales e intercostales) (Vargas-Domínguez y cols., 2011)

#### DEFICIENCIA DE MANO:

La sindactilia (del Griego Sin=Juntos; Dáctilos =digital) es una malformación digital en la cual los dedos están adyacentes ya sea los de mano o pies, ello debido a una falla en la separación durante el desarrollo de las extremidades. Puede ser identificada como parcial o completa, nivel cutánea o hueso, e involucrar solo falanges o extenderse hacia carpos/ tarso, falanges, o porción distal de brazo o mano. Puede ser de manera mínima, creando las peculiaridades dermatológicas (Malik, 2012)

De acuerdo a Malik, 2012; existen descritos 9 grupos, en los cuales los grupos I al III, son los más característicos encontrados, de estos la clasificación de tipo I, es de las sindactilias más frecuentes vistas en los diversos casos clínicos. Del cual el paciente del caso clínico descrito se encuentra dentro de dicho grupo.

Es por ello que de acuerdo a test de presión de Kapandji, 2007, se hará evaluación de la presión fina y gruesa para con base ello lograr tener una adecuada estadificación de la funcionalidad que presenta el paciente del caso clínico descrito.

Tal test se basa en 8 items, que valora los tipos de presión y de acuerdo en ello darnos una evaluación funcional total. Tabla No. 5

**Tabla No. 5. Evaluación de la Presión de mano.**

TIPO DE PRENSION		Valor Der.	OBSERVACIONES	Valor Izq	OBSERVACIONES
PALMAR (pelota)					
DIGITOPALMAR (cilíndrica)					
TRIDIGITAL (bolita)					
B I D I G I T A L E S	TERMINOTERMINAL (aguja)				
	SUBTERMINAL (frijol)				
	LATERAL (cigarrillo)				
	SUBLATERAL (llave)				
	GANCHO (Agarra maletín)				
	TOTAL				
<b>VALORES:</b>		<b>Evaluación funcional: (TOTAL)</b>			<b>Evaluación de mano</b>
0	Imposible, Ningún valor	0 a 9	Mano de sostén		Actitud:
1	Esbozo de presión	10 a 19	Mano de ayuda, no funcional		
2	Incorrecta sin fuerza	20 a 29	Mano semi-funcional sin fuerza ó con fuerza.		
3	Incorrecta con fuerza	30 a 34	Mano funcional		Edema:
4	Correcta sin fuerza	35	Mano normal		Atrofia:
5	Normal.				Coordinación:

## 8.5. SITIO DE REALIZACIÓN DEL ESTUDIO

El estudio se llevará a cabo tomando información relevante del archivo informático SINARIS el cual es del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer”, y en consultorio particular de médico Rehabilitador Pulmonar (Dr. Omar Benjamín Baños Mejía), así como por medio del uso de herramientas multimedia como lo es videollamadas por motivo de la Pandemia que ha afectado a México el Covid-19.

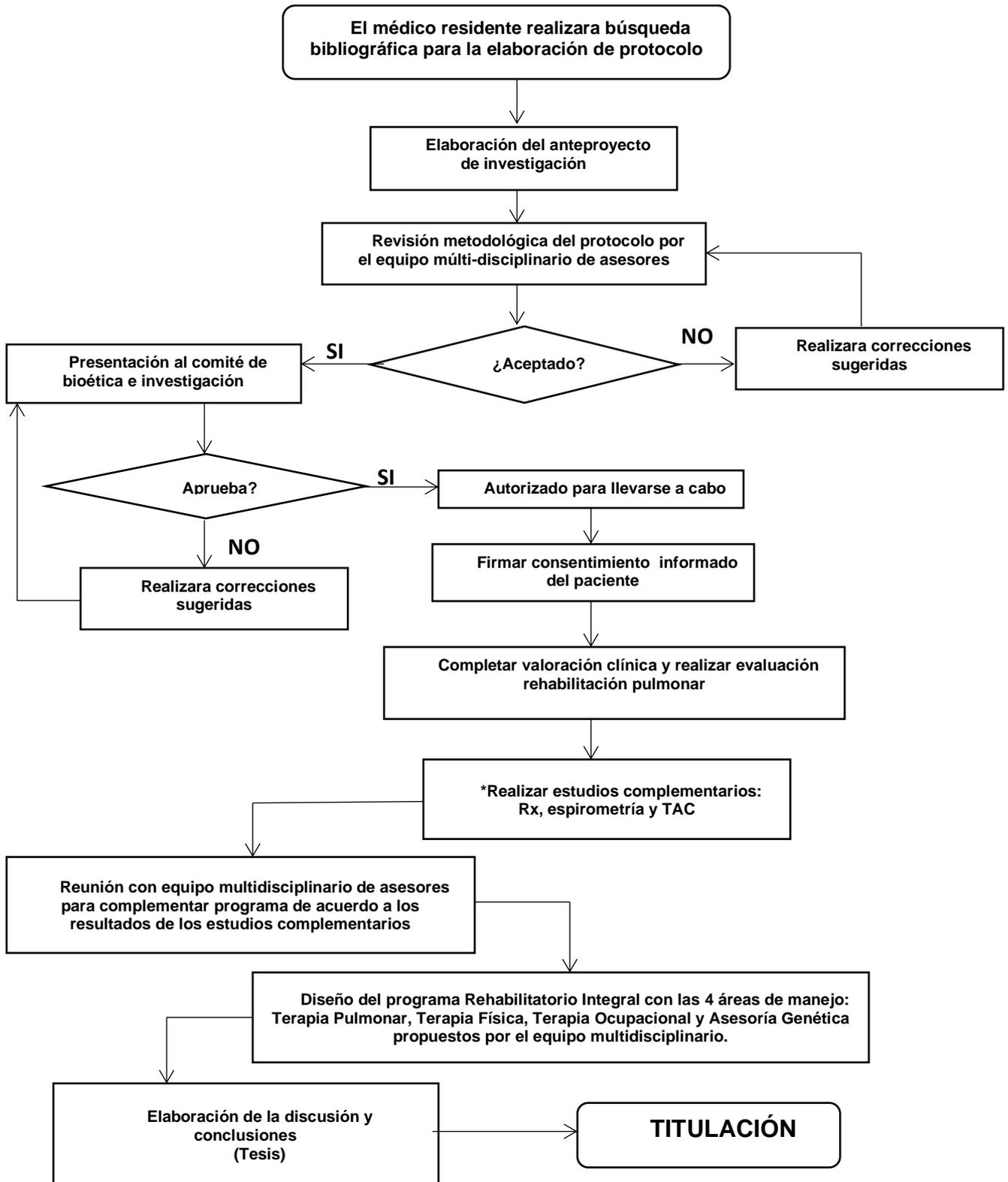
## **8.6. CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

1. Paciente con diagnóstico clínico genético de Síndrome de Jarcho-Levin
2. Criterios radiológicos del síndrome de Jarcho-Levin que corroboren la Disostosis espondilo costal.

## **8.7. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.**

1. El paciente no firme el consentimiento informado
2. Que el paciente no esté de acuerdo en continuar con el estudio de investigación y quiera abandonarlo
3. Que el paciente tenga alguna complicación de su patología de base o fallezca.
4. Que no acuda a 3 o más consultas hechas por video llamadas.

## 8.8. DIAGRAMA DE FLUJO



\*Ya se realizaron estos estudios.

## **8.9. DESCRIPCIÓN DE METODOLOGIA**

**1.-El médico residente realizó búsqueda bibliográfica para la elaboración de protocolo:** se realizó una búsqueda bibliográfica por internet utilizando los buscadores PUBMED, así como en la página OMIM, GENBANK y en la biblioteca digital de la UNAM, de los temas relacionados al Síndrome de Jarcho-Levin.

**2.-Elaboración de proyecto de investigación:** se llevaron a cabo múltiples reuniones vía plataforma ZOOM con el grupo de asesores todos los días miércoles a las 4:00 p.m. (Registro en Bitácora de Investigación), se inició el diseño y la elaboración del proyecto de investigación; el cual se hace siguiendo el formato que para la realización de protocolos se cuenta en el Sistema Nacional DIF en el Manual General de Operaciones de los Centros de Rehabilitación. Durante la elaboración se creó un equipo multidisciplinario para asesoría de algunos aspectos especializados; como los son 3 médicos rehabilitadores (uno con alta especialidad en Rehabilitación Pediátrica, otro con alta especialidad en Rehabilitación Pulmonar Pediátrica y otro con Maestría en Epidemiología) una terapeuta ocupacional y un terapeuta físico, un médico radiólogo, una médico psiquiatra y una médico genetista. Algunos trabajan en el SNDIF y otros fueron parte del sistema como trabajadores, alumnos y colaboradores externos.

**3.-Se realiza la revisión metodológica del protocolo por el equipo multidisciplinario de asesores:** los investigadores que participan en el protocolo de investigación valoran el proyecto y dan su visto bueno para que sea presentado ante comité de Bioética e Investigación.

**4.-Se contactó al paciente para la firma del consentimiento informado:** para participar en el proyecto de investigación, para las toma de fotografías y para la

grabación de videos, así como la toma del asentimiento del paciente, también para explicación del desarrollo del proyecto y las evaluaciones necesarias.

**5-Se complementa la valoración clínica, y realiza evaluación de rehabilitación pulmonar:** radiología, evaluación de terapia física y terapia ocupacional, elaboración de la CIF, evaluación de ortesista y evaluación psiquiátrica donde se volverán aplicar la prueba VEANME (Valoración Espectro Autista en Niños Mexicanos)

**6.-Se realizaron estudios diagnósticos complementarios, rayos X, espirometría y TAC de tórax y abdomen.**

**7.-Se presentará el proyecto de investigación al comité de *BIOÉTICA E INVESTIGACIÓN* del C.N.M.A.I.C.R.I.E.I. Gaby Brimmer el día 25 de noviembre 2020; si NO se aprueba se realizan las correcciones sugeridas, en caso que SI se aprueba, se continua con el proceso.**

**8.-Se autorizará y se emitirá el dictamen para ser llevado a cabo y se continua con el proceso.**

**9.-Se realizarán reuniones con el equipo multidisciplinario de trabajo para elaboración del programa de acuerdo a las evaluaciones, los resultados de los estudios complementarios y la CIF.**

**10.-Elaboración de los resultados, discusión y conclusiones de la Tesis:** se realizará la discusión del proyecto y las conclusiones sobre la elaboración del programa rehabilitatorio integral.

**11.-Titulación.**

## 8.10. CRONOGRAMA DE LAS ACTIVIDADES

Actividad	Periodo de realización						
	Jun.	Jul.	Agos.	Sep.	Oct.	Nov.	Dic.
1. El médico residente realizó búsqueda bibliográfica para la elaboración de protocolo							
2.- Elaboración de proyecto de investigación							
3.-Se realiza la revisión metodológica del protocolo por el equipo multidisciplinario de asesores							
4.-Se contactó al paciente para la firma del consentimiento informado							
5.-Se complementa la valoración clínica							
6.-Se realizan estudios diagnósticos complementarios							
7.-Se presentará el proyecto de investigación al comité de <i>BIOÉTICA E INVESTIGACIÓN</i>							
No se aprueba							
Si se aprueba							
8.-Se autorizará y se emitirá el dictamen para ser llevado a cabo							
9.-Se realizarán reuniones con el equipo multidisciplinario de trabajo para elaboración de programa							
10.-Elaboración de los resultados, discusión y conclusiones de la Tesis							
11.- TITULACIÓN							

### **8.10.1. PERIODO EN QUE SE LLEVARA A CABO EL ESTUDIO**

El estudio se llevará a cabo de Junio a Diciembre de 2020 (6 meses).

### **8.11. RECURSOS**

#### **8.11.1. RECURSOS HUMANOS**

**Residente:** Dr. Luis Eduardo Otero Salazar, Médico Residente de 3er año del SNDIF

**Asesoras:**

- ✓ Dra. Yohana Milena Mantilla Capacho, Médico Genetista del SNDIF
- ✓ Dra. Maricela Hernández García, Médico Rehabilitador con alta especialidad en Rehabilitación Pediátrica del SNDIF

**Asesores Invitados:**

- ✓ Dr. Omar Benjamín Baños Mejía Médico Rehabilitador con alta especialidad en Rehabilitación Pulmonar, fue residente del SNDIF, actualmente médico adscrito en el I.N.E.R. "Ismael Cosío Villegas".
- ✓ Lic. María de Lourdes Lozada Zúñiga, Licenciada en Terapia Ocupacional, quien Trabajo durante 28 años en el SNDIF.
- ✓ Lic. Alejandro Yosio Cisneros García, Licenciado en Terapia Física del SNDIF.
- ✓ Dr. Eric Juárez Darte, Médico especialista en Radiología e Imagen en SNDIF

**Colaboradores:**

- ✓ Dra. Diana Avendaño Badillo, Médico especialista en Rehabilitación con Maestría en Ciencias Médicas y enfoque en Epidemiología del I.N.R.
- ✓ Dra. María Isabel Barrera Flores, Médico especialista en Psiquiatría en SNDIF

### 8.11.2. RECURSOS MATERIALES

Los siguientes recursos se requieren para las valoraciones y la elaboración y diseño del Programa integral de Rehabilitación.

Colchoneta	Tapete de fomi	Cubre bocas	
Bolígrafo, papel.	Abatelenguas	Tomógrafo	
Plataforma digitales como Zoom y aplicación telefónica Whatsapp	Guantes	Oscilador (AEROBIKA)	espiratorio
Celular, computadora y tablet	Banco de altura regulable	Silla con reposabrazos	respaldo
Cronometro	Escalón de altura de 15 cm	Consultorio	
Regla	Nivel para medir	Metrono	
Objeto de color llamativo de al menos 5 cm (opcional)	Tarjeta de colores (opcional)	Pelota de Bobath	
Espirómetro	Flujómetro	Oxímetro	
Ortesis	Juguetes propios de niño	Cuestionarios para diagnóstico de TEA	
Cuestionarios de Genética Humana	LMCD (London Medical Clinical Dismorfologys)	Facetogene	

### 8.11.3. RECURSOS FINANCIEROS

El proyecto está financiado por el Sistema Nacional DIF y **recursos de los propios asesores invitados y recursos propios.**

## 9.0. CONSIDERACIONES ÉTICAS

Es un proyecto que se presentara para su aval y aprobación en el *Comité de Bioética e Investigación del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa Gaby Brimmer*

Este proyecto se enmarca en los lineamientos internacionales Bioéticos de la investigación clínica dados por el *Código de Nuremberg y la Declaración de Helsinki* y demás reuniones mundiales derivadas de estas, aplicando los numerales:

Declaración de Helsinki:

**I Principios básicos**, en sus numerales 1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 11 y12

**II Investigación médica** combinada con asistencia profesional, en sus numerales 1, 2, 4 y 6.

El proyecto está escrito bajo el marco legal y jurídico de los proyectos de investigación de México que avala la SSA y su normativa como la Ley General de Salud, NOM-012-SSA3-2012 Que estable los criterios para la ejecución de proyectos de investigación para la salud en seres humanos de los comités de investigación, Estatuto Orgánico del SNDIF y Manual General de Operación de los Centros de Rehabilitación del SNDIF. Ley federal de Protección de Datos personales y la NOM-024-SSA3-2010 del expediente clínico electrónico.

Este proyecto tomo el consentimiento informado de los tutores del paciente (padres) vía video llamada para su realización, esto debido a la pandemia Covid-19 y se firmará la hoja respectiva que se encuentra en Anexos y se le explicará al paciente las fases del proyecto, la evolución su participación y posibles efectos

secundarios y consecuencias. **Ver Anexo 12.3** carta de consentimiento informado y carta de consentimiento informado para grabar videos y tomar fotos.

## 10. RESULTADOS

### 10.1 PROGRAMA DE REHABILITACION INTEGRAL

El programa de Rehabilitación Integral fue elaborado tomando en cuenta la Clasificación Internacional de la Funcionalidad y Discapacidad (CIF), para lo cual se crearon 4 subprogramas individualizados para el paciente con Síndrome de Jarcho-Levin; la aplicación y la dosificación de ellos se realizará como una segunda fase del proyecto dejando una línea de investigación abierta.

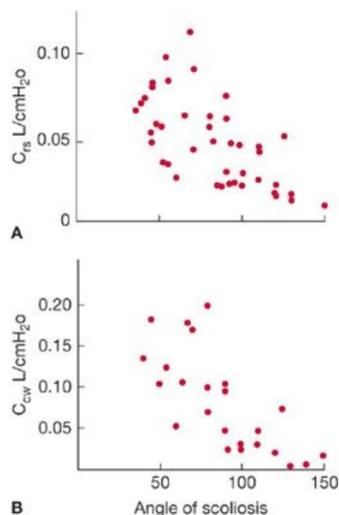
#### SUBPROGRAMA DE TERAPIA PULMONAR

Para la realización del programa de Rehabilitación Integral en el paciente con Síndrome de Jarcho-Levin, cabe mencionar que **el programa es personalizado para cada paciente con base a la patología (es importante resaltar que no deberá aplicarse “como una receta de cocina”), condición pulmonar y clínica de él, en el momento de iniciar el programa, lo anterior basado en una “MEDICINA DE PRECISIÓN”**. Se evaluará antes de iniciar el programa los signos vitales, la oximetría y la condición de salud del paciente por parte de un Médico Rehabilitador para que nos dé el visto bueno de iniciar con el programa; en este paciente en específico se tomaron en cuenta diferentes aspectos pulmonares con la siguiente fundamentación teórica que se mencionan a continuación:

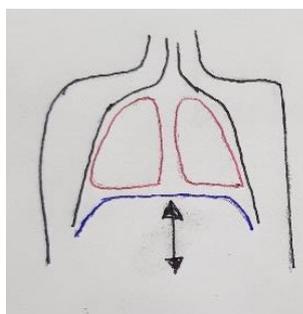
Los protocolos de rehabilitación pulmonar se realizan en función de las condiciones basales que modifican la capacidad funcional pulmonar, en los distintos aspectos que involucran un cambio en la reserva pulmonar, limitando la capacidad para mantener el intercambio de gases respiratorios, incrementar superficie de intercambio en caso de exponerse a un aumento de los requerimientos de gasto energía, durante el esfuerzo físico o debido a una condición patológica, para ello se

debe realizar una evaluación meticulosa de las variables que son específicas e individuales para implementar estrategias dirigidas a disminuir la labilidad a complicaciones respiratorias, logrando así impactar positivamente en su calidad de vida, centrándonos en la patología que conforma el caso que se está analizando tenemos un componente claro que sugiere restricción pulmonar con capacidad vital del 60%, cabe mencionar que la dinámica de la caja torácica en condiciones donde los ejes mecánicos de las articulaciones que lo conforman, cambian por alteraciones posturales contrarrestan condiciones que se van a intensificar con el desarrollo del paciente y se traduce en alteraciones que se observaran predominantemente en la fase espiratoria, donde la retracción de la caja torácica se ve alterada ralentizándose, afectando la capacidad de equilibrar los índices de presión transtorácica, generando que el paciente desplace menos volumen y compense con mayor dificultad los requerimientos que el esfuerzo físico exige o incrementando los factores de riesgo en una condición patológica, similarmente el gasto de energía se verá incrementado al impactar directamente la actividad de los músculos inspiratorios para vencer el equilibrio estático de la caja torácica al expandirlo a partir de un punto de equilibrio como es la capacidad residual funcional. Lo anteriormente mencionado se observa en condiciones donde la desviación escoliótica supera los 40 grados, predominantemente como se puede ver en la siguiente imagen No. 14 donde la complianza del sistema respiratorio (arriba) y la caja torácica (abajo) caen drásticamente al superar dicha angulación (Fishman y cols,2015).

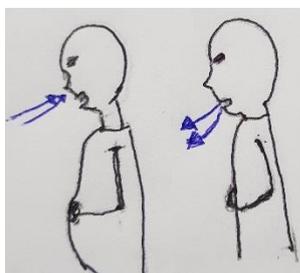
**Imagen No. 14** Complianza del sistema respiratorio (arriba) y la caja torácica (abajo) caen drásticamente al superar dicha angulación (Tomada de Fishman y col, 2015 con sus derechos de autor)



## **1.-Ejercicios de respiración diafragmática**



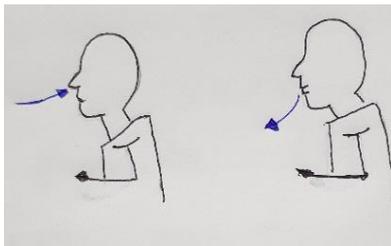
Se favorece la fase inspiratoria al disociar los músculos abdominales en inspiración, relajando dicha región en dicha fase lo que permite disminuir la presión intra abdominal, permitiendo mayor excursión diafragmática con ello un mayor desplazamiento de volumen pulmonar.



De pie, sentado o en posición semifowler. Realice inspiración nasal lenta y profunda vigilando se realice un aumento en el diámetro torácico y se aprecie el abdomen en posición distendida. Haga la espiración lenta y suave a través de la boca, llevando a posición inicial tórax y abdomen.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS TIEMPO</b>
RP 1		8	4	32 ciclos respiratorios

**2.-Ejercicios de respiración diafragmática con técnica de espiración lenta y prolongada con resistencia bucal (Labios Fruncidos)**



Utilizando la misma posición previa, se le pide a la persona que realice una inspiración nasal profunda, con las mismas indicaciones para insuflación de tórax y la distensión abdominal, relajando los músculos de dicha

región. Posteriormente la fase espiratoria se realiza por boca con posición de labios fruncidos (contracción de músculos peri orales), para generar un gradiente de presión que disminuya la labilidad de las vías proximales a colapso dinámico, se realiza la fase espiratoria de manera lenta y prolongada con un índice inspiratorio/espiratoria de 1:2, llevando a posición inicial tórax y abdomen (a capacidad residual funcional).

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS TIEMPO</b>
RP 2		8	4	32 ciclos respiratorios

### **3.-Enseñanza de respiración para controlar la mecánica pulmonar con y sin actividades de la vida diaria (Ejemplo, en reposo o caminando)**

Posterior a reforzar las técnicas de inspiración y espiración diafragmática, realizar actividades como son subir y bajar escalones (15 cm de altura) suba y baje 5 escalones con 2 series. Durante toda la actividad realizar la inspiración y espiración prolongada con una relación inspiración /espiración de 1:2 respectivamente aprendida. Vigilar la fatiga del paciente.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS TIEMPO</b>
RP 3	Escalón	5	3	20 respiraciones controladas en esfuerzo submáximo

### **4.-Enseñanza en ejercicios respiratorios, que favorezcan la inspiración y la espiración con el uso de un inspirómetro con válvula de exhalación**

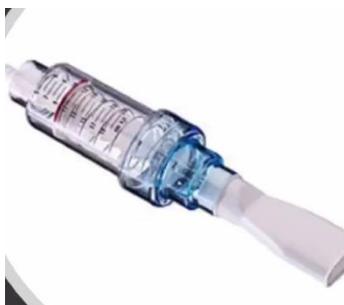
Realizar un esquema de entrenamiento para los músculos tanto inspiratorios y espiratorios, requiere una evaluación muy asertiva y meticulosa ya que este equipo que genera resistencia inspiratoria implementa un incremento en la carga de energía sobre los músculos inspiratorios, que puede tener implicaciones hemodinámicas, si se decide acondicionar músculos inspiratorios para los cuales se utilicen cargas para ello, utilizaremos el THRESHOLD IMT® el cual genera la presencia de un entrenamiento a nivel de los músculos inspiratorios.



Colocará el paciente en una silla con la enseñanza de postura indicada, se coloca el equipo en la marca de 30% relacionado a la capacidad inspiratoria máxima medida con un forcimetro por un médico, posteriormente se indica al paciente el adecuado uso del instrumento, realizando un cierre hermético de los labios sobre el equipo, se realizarán 10 repeticiones de inspiración de manera consecutiva y descansando 2 minutos. Hacer 2 series, en las primeras 2 semanas, en la 3er semana, 4 series para la 5 semana, hasta estar ya realizando 5 series de 10 repeticiones.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS TIEMPO
RP 4	Threshold IMT	10	2	5 min.

**5.-Ejercicios respiratorios dirigidos para optimizar aclaramiento en paciente restrictivo**



Se dará enseñanza de un entrenamiento que permita y ayude a que se optimice un aclaramiento pulmonar, por medio de ejercicios con el uso del equipo Threshold PEP®. Con la misma posición utilizada por paciente en el ejercicio previo, en la marca del 30% de la capacidad

espiratoria máxima, cuantificada con una maniobra realizada con forcimetro para músculos respiratorios, se le pide coloque el equipo sobre su boca y realice un sellado hermético de los labios sobre el equipo, durante toda la maniobra colocando una interfase que permita administrar oxígeno suplementario, en caso que el

paciente curse con desaturación durante la ejecución del ejercicio. Realice inhalaciones suaves previamente enseñadas y durante la espiración, esta realizarla de manera constante y prolongada, pero de tal manera que se vea una oscilación de la parte interna del equipo. Realizar los ejercicios 5 repeticiones por 3 series.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS TIEMPO
RP 5		5	3	5 min

**5.-Protocolo de ejercicio de auto peep (ejercicios de presión positiva espiratoria) con uso de oscilador espiratorio (aerobika®)**



El uso del dispositivo para ejercicios de Autopeep, permitirá al paciente que, por medio de una presión positiva oscilante, se mejore la movilización de secreciones al someter a estas a cambios súbitos de presión en las vías aéreas, modificando a través de esta interacción presión-densidad de secreciones, modificando su reología logando que las mucosidades posteriormente puedan ser expulsadas con mayor facilidad. Se realiza la misma posición y colocación del equipo sobre la boca del paciente, realizando un sello hermético de los labios y un cierre a nivel de fosas nasales. Que realice las mismas movilizaciones que con el equipo THRESHOLD PEP®. Realizar 10 exhalaciones lentas y prolongadas 3 a 4 veces al día.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS TIEMPO</b>
RP 6	AEROBIKA	10	1	10 a 15 min

## **SUBPROGRAMA DE TERAPIA FÍSICA**

Para la realización del programa de Rehabilitación Integral en el paciente con Síndrome de Jarcho-Levin, cabe mencionar que **el programa es personalizado para cada paciente con base a la patología (es importante resaltar que no deberá aplicarse “como una receta de cocina”), condición física y clínica de él; en el momento de iniciar el programa, lo anterior basado en una “MEDICINA DE PRECISIÓN”**. Se evaluará antes de iniciar el programa los signos vitales, la oximetría y la condición de salud del paciente por parte de un Médico Rehabilitador para que nos dé el visto bueno de iniciar con el programa; en este paciente en específico se tomaron en cuenta diferentes aspectos con la siguiente fundamentación teórica que se mencionan a continuación:

### **1.-MARCHA**

**Definición:** De acuerdo a la Dra. Jacquelin Perry, la marcha es la secuencia básica de movimientos de las extremidades, que sirven para avanzar el cuerpo a lo largo de una trayectoria deseada; manteniendo la estabilidad de la carga, conservación de la energía y absorber el impacto de choque del pie. (Perry, J. 1992)

**Fases de la marcha normal:** Se conocen 2 fases la postural que es cuando el pie se encuentra sobre el piso, y la fase de oscilación, cuando se mueve hacia adelante, con un 60% en la fase postural y un 40% en la de oscilación. (Hoppenfeld, Hutton & Thomas, 2008)

A)Fase Postural cuenta con 4 subfases, 1)Choque de talón, se refiere al instante en que el talón de la pierna de referencia toca el suelo, 2)Pie sobre lo plano, se refiere al contacto de la parte anterior del pie con el suelo, 3)Postural intermedia ocurre cuando el trocánter mayor está alineado verticalmente con el centro del pie,

visto desde un plano sagital y 4) Impulso (elevación de talón) ocurre cuando el talón se eleva del suelo al realizarlo con los dedos del pie.

B) Fase de Oscilación tiene 3 subfases 1) Aceleración, se caracteriza por la rápida aceleración del extremo de la pierna inmediatamente después de que los dedos dejan el suelo, 2) Oscilación intermedia, la pierna balanceada pasa a la otra pierna, moviéndose hacia delante de la misma ya que la contraria está en fase de apoyo, 3) Desaceleración o Refrenamiento, está caracterizado por la desaceleración de la pierna que se mueve rápidamente cuando se acerca al final del intervalo (Hoppenfeld, Hutton & Thomas, 2008)

## **2.-ESTIRAMIENTOS MUSCULARES**

Los estiramientos musculares es un movimiento en el cual se realiza una tensión activa de un musculo que se coloca bajo contracción isométrica voluntaria, trabajando el musculo en una contracción excéntrica y en amplitud media con lo que se busca actuar sobre los tendones y la unión osteotendinosa (Esnault, M., 1994).

## **3.-PRINCIPIOS DEL ENTRENAMIENTO**

Son las necesidades concretas, que reflejan determinadas leyes en forma de fundamentos orientados a la práctica (Grosser, Starischka & Zimmermann, 1992)

Dentro de estos principios de acuerdo a Weineck, J., 2005 se hace mención de los siguientes:

**Principio de la Carga Individualizada**, el cual busca que los estímulos de carga durante el entrenamiento correspondan con la capacidad de carga psicofísica, con la tolerancia del individuo y sus necesidades.

**Principio de la Carga creciente**, este principio hace referencia a la relación proporcional entre la carga, la adaptación y el aumento del rendimiento, en lo cual para que exista un rendimiento eficaz las cargas debe crecer después de un periodo de tiempo determinado, de lo contrario una carga constante ayuda solo a mantener la capacidad de rendimiento, pero no a mejorarla.

**Principio de la Carga Variable**, es el cambio que se aplica a un entrenamiento, de tal forma que puede ser con una modificación en la modalidad motora que se realiza en la distribución de la carga, las pausas a presentar, y dicho principio se debe aplicar cuando ya no se producen mejoras en el rendimiento del individuo.

**Principio de la Carga y Recuperación**, se dice que los fenómenos de adaptación por el entrenamiento discurren en las fases de carga y fase de recuperación, durante el cual deben de realizarse cambios sobre las cargas del entrenamiento, pero dichas cargas deben permitir una recuperación por medio de pausas en los intervalos en el ámbito de la resistencia, para con ello mantener un rendimiento óptimo del entrenamiento.

**Principio del Estimulo Eficaz**, se dice que el estímulo de entrenamiento debe superar cierto umbral de intensidad para poder iniciar una reacción de adaptación, es decir obtener un efecto en el entrenamiento.

La aplicación correcta de estos principios no es únicamente aplicable en el deporte de alto rendimiento, dichos principios aplican a cualquier nivel de un adecuado entrenamiento deportivo, en caso de que se cumplan dichos principios se llegara a lograr el conseguir el objetivo propuesto.

#### **4.-EJERCICIOS DE KLAPP**

Son ejercicios creados a principios del siglo XX por el cirujano alemán Klapp, el cual baso su tratamiento para deformidades en la observación de los animales cuadrúpedos ya que en las desviaciones laterales estando en 4 patas las desviaciones eran casi nulas, haciendo mención como una gimnasia profiláctica. Tiene como finalidad, desde una posición inicial la cual mantiene a la columna suspendida en 4 puntos de apoyo como tratándose de una hamaca, se elimine la fuerza de gravedad sobre la curva escoliótica (Bismark, M., y cols 2014).

Se ha encontrado en estudios de análisis que dichos ejercicios es un método terapéutico efectivo para tratar la asimetría del tronco (Lunes, Cecílio, Dozza & Almeida, 2009).

## EJERCICIOS PARA MARCHA

1.-Practicar fases en ESTÁTICO, hemicuerpo derecho e izquierdo, y posteriormente en dinámico haciendo énfasis en las fases y subfases.

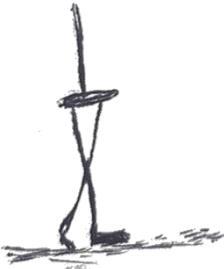
Se realizará enseñanza de las fases de la marcha, en estático, iniciando con las fases Postural. Se le dará la enseñanza a el paciente que realice las subfases de choque de talón y apoyo sobre lo plano. Empezando el movimiento en bipedestación y con la pierna derecha, haga el movimiento y regrese a posición inicial, se realicen 10 repeticiones.

<p style="text-align: center;"><b>CHOQUE DE TALÓN</b></p> <p>Se refiere al instante en que el talón de la pierna de referencia toca el suelo.</p>	
<p style="text-align: center;"><b>APOYO SOBRE LO PLANO</b></p> <p>Se refiere al contacto de la parte anterior del pie con el suelo.</p>	

CODIGO	MATERIAL
TF 1	

Continuar con las siguientes subfases de Postural:

Hacer las subfases previas e iniciar con la de postural intermedia, e impulso (elevación de talón), repetir dichos movimientos en manera estática en 10 ocasiones.

<p><b>POSTURAL INTERMEDIO</b></p> <p>Ocurre cuando el trocánter mayor está alineado verticalmente con el centro del pie, visto desde un plano sagital.</p>	
<p><b>ELEVACIÓN DE TALÓN</b></p> <p>Ocurre cuando el talón se eleva del suelo</p>	

CODIGO	MATERIAL
TF 2	

Continuar con la enseñanza de las subfases de Oscilación con los siguientes movimientos en conjunto Aceleración, Oscilación intermedia y Desaceleración (refrenamiento).

<p><b>ACELERACIÓN</b></p> <p>Se caracteriza por la rápida aceleración del extremo de la pierna inmediatamente después de que los dedos dejan en suelo.</p>	
<p><b>OSCILACIÓN INTERMEDIA</b></p> <p>La pierna balanceada pasa a la otra pierna, moviéndose hacia delante de la misma, ya que está en fase de apoyo</p>	

<b>DESACELERACION o REFRENAMIENTO</b> Está caracterizado por la desaceleración de la pierna que se mueve rápidamente cuando se acerca al final del intervalo	
--	--

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>
TF 3	

Practicar fases de manera DINAMICA.

Posterior al aprendizaje de las fases y subfases de la marcha, se pedirá al paciente que realice una marcha a través de una línea recta en la cual durante la misma se haga el reforzamiento de los movimientos que se realizan durante la marcha.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>
TF 4	

**EJERCICIOS DE ESTIRAMIENTOS** los estiramientos que se trabajara en el caso clínico son a:

**TRAPECIO**



En posición sentado y con terapeuta en parte posterior de paciente con sus manos colocadas sobre la parte superior de los hombros, realizar ligera resistencia hacia podal sobre los hombros. Hacer resistencia por parte de terapeuta colocando las manos sobre los hombros, con empuje en dirección podal, para con ello buscar realizar estiramiento de trapecio.

CODIGO	MATERIAL
TF 5	

### PECTORALES

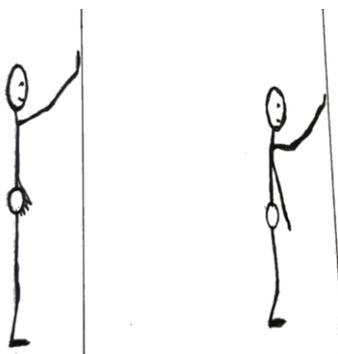


Paciente ya sea en bipedestación o en sedestación colocado lateral a la pared apoyando la mano sobre ella, tratar de girarse manteniendo la mano apoyada sin despegarla de la pared, para colocarse de espalda a la mano y con ello se produzca el estiramiento a nivel de musculo pectoral, mantener dicha posición por 20 segundos, descansar y repetir mismo

movimiento con el brazo contralateral.

CODIGO	MATERIAL
TF 6	

### DORSAL ANCHO



Paciente en bipedestación y de frente a la pared llevar el brazo a una flexión de 90°, y realizar un movimiento ascendente del brazo imitando “caminar con la mano” sobre la pared llevando hasta la posición más alta en que logre hacerlo y mantener esa posición durante 15 segundos, descender, y realizar con el brazo contralateral.

CODIGO	MATERIAL
TF 7	



En posición sentado y brazos en posición neutra iniciar a realizar movimientos de flexión lateral de tronco con brazo, codo en extensión hacia el hemicuerpo contralateral, (brazo derecho movimiento hacia lado izquierdo) y alternando. Continuo ayudaría a fortalecimiento y estático a estiramiento del músculo dorsal ancho.

CODIGO	MATERIAL
TF 8	

### ISQUIOTIBIALES



En posición acostado sobre una cobija, o tapete colocado en el suelo, elevar la pierna de tal manera que forme un ángulo de 90° a nivel de cadera, muslo y rodilla en posición neutral, el terapeuta haga un movimiento suave de pierna hacia abdomen, manteniendo la postura por 15 segundos, descansar, hacer de

manera suave y repetir movimiento con pierna contralateral.

CODIGO	MATERIAL
TF 9	



En posición decúbito prono con separación de ambas piernas hacia nivel de hombros, pedir realice el movimiento de flexión de rodillas, intentando lo más posible el querer tocar con los talones los glúteos, hacer de manera suave. Vigilando durante



CODIGO	MATERIAL
TF 10	

la misma no se presente fatiga. Realizarla durante las primeras 2 semanas.

#### ADUCTORES DE CADERA



Paciente en posición sedente con espalda ligeramente en flexión, con las plantas de pies una frente a otra semejando la postura “de loto” sujetando con ambas manos los antepiés y con los codos en flexión colocados a nivel de la parte interna de rodillas, realizar movimientos suaves que intenten llevar la parte externa de las rodillas a tocar el suelo hasta una postura máxima y mantener esa postura por 15 segundos, descansar y regresar a postura inicial. Realizar este movimiento de manera suave evitando presentar dolor y sin fatigarse.

CODIGO	MATERIAL
TF 11	

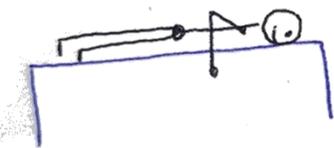
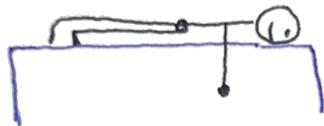


En posición de pie, con apertura de piernas ligera a nivel de hombros, utilizando un objeto pequeño (aro, pelota ó botella) realizar movimiento oblicuo hacia lado contralateral y hacia parte superior de mismo lado y alternar movimiento de lado contrario. Vigilar fatiga de paciente. Mas como coordinación, propiocepción y “romper lateralidad”.

CODIGO	MATERIAL
TF 12	Aro, pelota o botella.

## FORTALECIMIENTO PARA MÚSCULOS

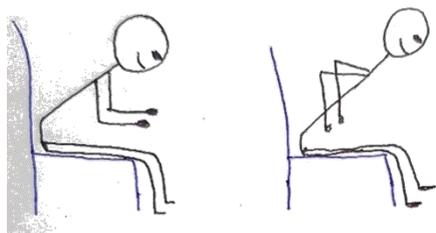
### INTERESCAPULARES



En decúbito prono (boca abajo) sobre el borde lateral de cama con brazo derecho colgando y dirigido hacia el suelo, realice el movimiento como simulando estar jalando un objeto del suelo hacia la parte superior manteniendo el brazo sobre el borde de la cama y dirigiendo los codos hacia parte posterior durante el movimiento, extender regresando a la posición de inicio. Alternar brazo derecho e izquierdo. Vigilando durante la actividad que no se presente fatiga.

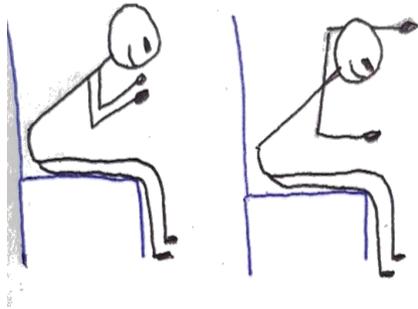
CODIGO	MATERIAL
TF 13	Cama

Sentado sobre una silla, dirigir en tronco ligeramente hacia delante, intentando lo más posible tocar las rodillas con el pecho, brazos y codos a 90°, realice un



movimiento hacia atrás, imitando el tirar un codazo, haciéndolo con ambos brazos. Durante la actividad vigilar que no presente fatiga.

CODIGO	MATERIAL
TF 14	Cama



Continuar en la postura sentado sobre la silla, coloque los brazos en flexión de 90° con las palmas de ambas manos una frente a otra y codos a 90° realice un movimiento de apertura de ambos brazos, regresar a posición inicial, vigilando durante la

actividad no se presente fatiga.

CODIGO	MATERIAL
TF 15	Cama

#### ABDOMEN



Paciente acostado en decúbito supino, rodillas flexionadas, se le pide al paciente realice un movimiento de hundir el abdomen lo más que pueda hacer, y

mantenga esa postura por 5 segundos, descanse y regrese a posición inicial.

CODIGO	MATERIAL
TF 16	



Paciente estando en posición de 4 puntos realizar el mismo movimiento del abdomen simulando el hundirlo mantener esa postura por 5 segundos, descansar y regresar a la postura inicial. Estos ejercicios realizarlos en la primera semana.

CODIGO	MATERIAL
TF 17	



Paciente acostado en posición decúbito supino, rodillas flexionadas y con brazos pegados al tórax simulando un auto abrazo. Se pide eleve la cadera llegando a una posición recta de abdomen y piernas, sin despegar la parte superior del hombro del suelo. Se realizarán a partir de la última semana. Vigilar durante la actividad no presente fatiga.

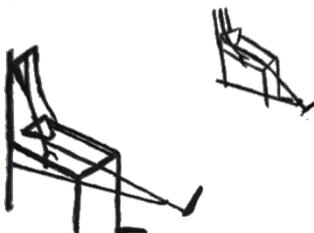
CODIGO	MATERIAL
TF 18	



Paciente en posición de 4 puntos se le pide que eleve el brazo derecho a una posición de 90°, alternar el otro brazo. Se realizarán a partir de la segunda semana. Vigilar durante la actividad no presente fatiga

CODIGO	MATERIAL
TF 19	

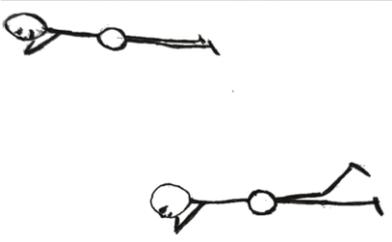
## CUADRICEPS



Paciente en posición sentado, con postura de sentado enseñado en subprograma de TO. Se le pide que realice extensión de rodillas y regrese a postura inicial.

CODIGO	MATERIAL
TF 20	Silla

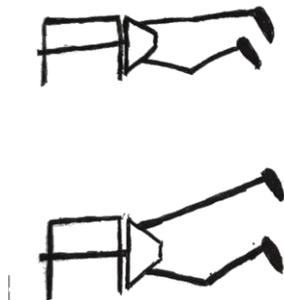
## GLUTEOS



En posición decúbito prono, con ligera separación entre ambas piernas de unos 10 cm, muslos y pierna rectas, hacer elevación de cadera, manteniendo muslo y pierna en posición recta. Alternando pierna derecha y pierna

izquierda. Vigilando durante la actividad no presente fatiga. Realizar durante las primeras 2 semanas.

CODIGO	MATERIAL
TF 21	



En posición decúbito lateral con la pierna que se encuentra tocando el suelo en ligera flexión de rodilla y la extremidad contralateral en posición recta, realizar una elevación de la misma y regresar a postura inicial. Realizar durante la primera semana, durante la actividad vigilar que no se

presente fatiga.

CODIGO	MATERIAL
TF 22	



A partir de la segunda semana se agrega a la rutina de glúteos el siguiente ejercicio. En posición decúbito prono colocado sobre una pelota tipo Bobath, se pide a paciente realice la elevación de la pierna como intentando tocar el techo con la planta del pie, durante la actividad procurar mantener la rodilla en flexión de 90° al elevar la pierna. Además, vigilar que no se presente fatiga al hacer la actividad.



CODIGO	MATERIAL
TF 23	Pelota

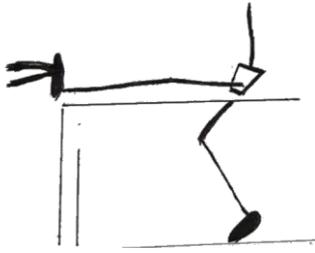
#### ABDUCTORES DE CADERA



En posición decúbito supino con rodillas en flexión y con pies tocándose a nivel de parte interna de los talones, y parte interna de primer orjejo de ambos pies, la terapeuta coloca sus manos en la parte externa de ambas rodillas haciendo resistencia cuando el paciente realice la apertura de las piernas a nivel de las rodillas y que intente vencer la resistencia puesta por la terapeuta.

CODIGO	MATERIAL
TF 24	

## TIBIAL ANTERIOR



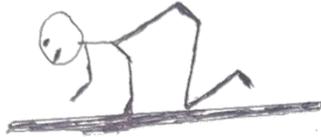
En posición sentado sobre borde de cama y con espalda recta y cadera a 90°, rodilla en extensión colocarse en el borde de cama y realizar flexión dorsal y flexión plantar.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>
TF 25	Cama

## EJERCICIOS DE KLAPP

Las posiciones iniciales de gateo varían en función del segmento vertebral a movilizar (Pinzón Bernal y cols,2019)

### POSICION SEMIBAJA:



Trabaja niveles de D6-D7, se sitúa la cintura escapular en la horizontal que pasa por los brazos. Permaneciendo la región lumbar en cifosis, perdurando la región lumbar en cifosis puede moverse la columna dorsal en lordosis.

CODIGO	MATERIAL
TF 26	

### POSICION HORIZONTAL:



Trabaja los niveles D8-D10, los músculos y los miembros superiores están verticales, y se hace movimiento lateral de la columna y cabeza se estabiliza en la línea media del cuerpo.

CODIGO	MATERIAL
TF 27	

**POSICION SEMIERGUIDA:**



Trabaja los niveles D11-L1, el paciente se apoya sobre las rodillas, la movilización en lordosis desciende hacia T10-T12, el movimiento lateral de la columna es en sentido contrario a la escoliosis.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>
TF 28	

**POSICION ERGUIDA:**



Trabaja los niveles L1-L3, el paciente se apoya sobre las extremidades inferiores con los brazos hacia delante, la movilización en lordosis desciende hacia L1-L3.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>
TF 29	

**POSICION INVERTIDA:**



Trabaja los niveles L4-S1, el paciente no se apoya con las manos, coloca sus brazos dirigidos un poco hacia detrás y el máximo de lordosis se sitúa en L4-S1.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>
TF 30	

## SUBPROGRAMA DE TERAPIA OCUPACIONAL

### 1.-ACTIVIDAD PARA LA MARCHA

#### De manera estática:

Posición de pie erguida

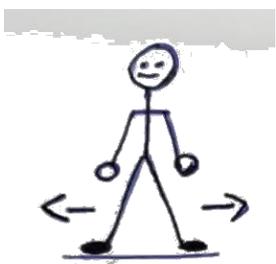


Con ambos pies apoyados sobre el piso. Manteniendo una postura adecuada (con control de la cintura escapular y pélvica). Evitando que se desorganice la postura inicial. Mantener dicha postura por 30 segundos. Por medio de

imitación al terapeuta.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 1		3	1	1 min 30 seg

Desplazamiento de peso en ambos hemicuerpos



Misma postura previa, se iniciará desplazamiento de peso en ambos hemicuerpos, con terapeuta en parte posterior con manos colocadas sobre cintura pélvica dirige los movimientos sutiles del desplazamiento. Con 3 series de 8 repeticiones, desplazamiento hacia hemicuerpo derecho e izquierdo. Total 24

movimientos por lado.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 2		8	3	24 movimientos por lado.

## De manera dinámica:

### Desplazamiento de peso

Facilitar el movimiento del cuerpo, el desplazamiento de peso con un adecuado control de la postura, con terapeuta en parte posterior, con manos colocadas sobre cintura pélvica dirige los movimientos sutiles del desplazamiento.

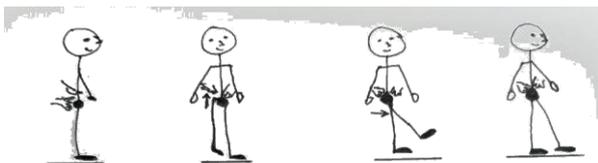


Por medio de movimientos laterales, (marcha lateral), anteriores y hacia atrás. Con 3 series de 8 repeticiones, desplazamiento hacia hemicuerpo derecho e izquierdo, con elevación de pierna y desplazamiento lateral de ambos hemicuerpos. (marcha lateral) Total de 24 movimientos.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 3		8	3	24 movimientos por lado.

### Movimientos anteriores y hacia atrás (marcha anterior y posterior)

Terapeuta se coloca en parte posterior, sujetando la cintura pélvica se va cargar peso de miembro inferior izquierdo se eleva cadera derecha y se inicia



desplazamiento hacia delante hasta apoyar pie derecho sobre suelo, alternar mismo movimiento para contralateral.

Asegurando un desplazamiento reciproco y rítmico. Hacer 4 series de 8 repeticiones, avanzando en primer lugar hacia adelante y hacia atrás. Total de 32 movimientos.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 4		8	4	32 movimientos anterior.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 5		8	4	32 movimientos hacia atrás.

Una vez reforzado los movimientos se incluirá la enseñanza (amplitud, velocidad, ritmo correcto de los pasos) haciendo uso de Metrono.

Realizar marcha con la enseñanza previa en su reeducación y reforzamiento de los tiempos al escuchar el ritmo con el Metrono. Realizar por 2 minutos y descansar

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 6	Metrono		2	4 minutos

## 2-ENSEÑANZA DE PROPIOCEPCIÓN PARA HEMICUERPOS



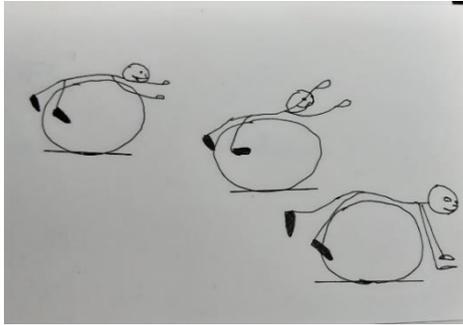
Reforzar las reacciones de equilibrio y los cambios de peso, y el tono postural (propioceptores de cintura pélvica).

Colocar a paciente sobre una pelota de tratamiento tipo Bobath (Se recomienda no esté inflada en su totalidad).

Colocándose terapeuta hincado en parte posterior de paciente con sus manos en la cintura pélvica. Haciendo

cambios de peso alternado movimientos anteriores, laterales y posteriores. Iniciando con anteriores y posteriores por 40 segundos y laterales 40 segundos. Finalmente alternar los 4 movimientos por minuto y 30 segundos.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 7	Pelota		1	2 min 30 segundos.

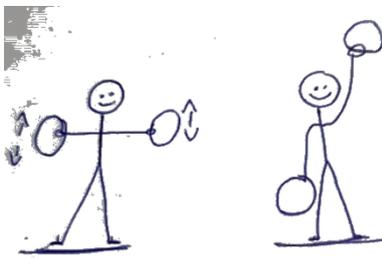


Se coloca a paciente sobre pelota en posición prona, y se pide realice los siguientes movimientos. Elevar espalda y brazos intentando mantener por 1 a 2 segundos, posteriormente baje los brazos hacia el piso y realizando apoyo en palmas de manos cargando el peso por 5 segundos. Y regresamos a posición inicial.

Realizar de 3 a 4 series, vigilar fatiga de paciente.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 8	Pelota	2	4	

### 3.- FORTALECIMIENTO DE MÚSCULOS ESTABILIZADORES DE CADERA, LAS REACCIONES DE EQUILIBRIO Y TRASLADO DE OBJETOS.



Posterior a reforzamiento de enseñanzas previas, realizar marcha con el uso de objeto (aro mediano) la terapeuta le enseñara imitación de ciertas posiciones en sus brazos como es movimiento tipo acrobacia

alternando elevar y bajar brazos. Por 2 minutos. Hacer de 2 a 3 series, vigilando evitar la fatiga al realizar la actividad.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 9	Aro mediano		2	4 minutos.

#### 4.-ACTIVIDADES PARA DEFICIENCIA EN LA POSTURA

##### **Enseñanza de manejo ergonómico para postura en casa, escuela, y medio ambiente.**

Es importante la enseñanza y educación de la higiene de columna, con el fin de limitar manifestaciones clínicas de dolor lumbar (GPC IMSS-045-08); por lo tanto se dará enseñanza al respecto y orientara sobre posturas.

##### EN CASA:

En comedor, mantenga ángulo recto de tronco apoyado sobre respaldo de la silla, los glúteos deben estar bien apoyados en la base de la silla cadera a 90°, con piernas y muslos en escuadra (90°) y pies haciendo contacto de las plantas en suelo, o sobre un reposapiés. Evitar lateralizaciones, evitar la antepulsión de hombros, evitar la posición de encorvado (tronco, hombros, y cadera) favorecer la extensión de tronco. Enseñanza y orientación en la postura imitando imagen.



CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 10	Silla			



En actividades de ocio (ver televisión, uso de computadora, tableta o teléfono) Evitar posturas inadecuadas, ejemplo, evitar comer en sala viendo televisión,

mantener distancia correcta para visualizar televisión. Posición de cabeza y cuello en ángulo recto al utilizar el teléfono celular y Tablet, los cuales se encuentren en una altura a nivel de sus ojos. Enseñanza y orientación en la postura imitando imagen.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 11				

EN ESCUELA:



Se le indicaría a la madre, solicitar la banca escolar para niños zurdos, a los directivos de la escuela. Y mantener postura de sentado previamente enseñada. Tratando que mantenga el antebrazo apoyado sobre tabla de pupitre en una posición neutral. Enseñanza y orientación de postura.

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 12				



Al uso de mochila esta debe estar repartida entre los dos hombros y permitir al niño estar erguido, los tirantes anchos y acolchonados, la mochila debe ir pegada al cuerpo y relativamente baja en la zona lumbar o entre las caderas, con un peso de mochila ligero no mayor al 10 % de su peso corporal (4.1 kg). Enseñanza y orientación de postura, imitar imagen.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 13				

**Enseñanza de higiene de columna:**

**AL DORMIR**



Enseñanza de higiene de columna, reforzar la enseñanza de higiene previamente enseñadas, y en momento de estar dormido. Enseñanza y orientación de

postura. (Imagen tomada de GPC IMSS-045-08)

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 14	Cama, almohada			

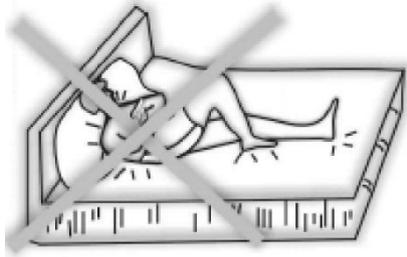


Dormir en cama la cual debe ser firme, al acostarse boca arriba, con las piernas ligeramente abiertas y con el uso de una

almohada pequeña debajo de hueco poplíteo. Enseñanza y orientación de postura.

(Imagen tomada de GPC IMSS-045-08)

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 15				

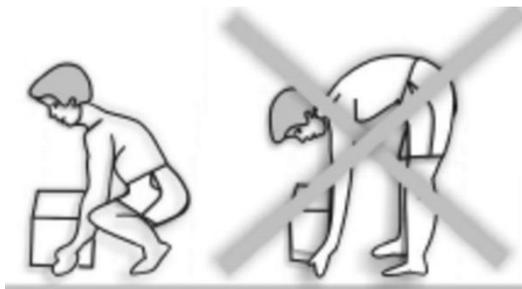


Al estar sobre cama EVITAR la hiperflexión e hiperextensión de cuello y la mala posición al sentado, enseñanza y orientación de postura. (Imagen tomada

de GPC IMSS-045-08)

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 16	Cama, almohada			

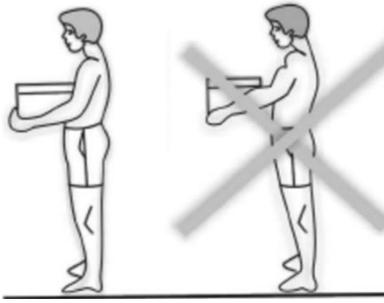
#### EN MEDIO AMBIENTE



Durante la movilización de objetos. Al intentar levantar un objeto del suelo, realizar un descenso completo con la flexión de rodillas, espalda en posición recta y coger el objeto

desde su parte baja. Regresar a la posición erecta y bipedestación. Evitar tomar objetos realizando una flexión de tronco con la extensión de las rodillas. Enseñanza y orientación, imitar imagen. (Imagen tomada de GPC IMSS-045-08)

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 17	Caja			



Al momento de movilizar un objeto tomarlo de la parte baja del mismo, con los brazos pegados al cuerpo y la espalda recta, el objeto no ser mayor al 10 % del peso corporal. Enseñanza y orientación, imitar imagen. (Imagen tomada de GPC IMSS-045-08)

CODIGO	MATERIAL	REPETICIONES	SERIES	MOVIMIENTOS/TIEMPO
TO 18				

### 5.- USO DE ORTESIS CORRECTORA



Corset de material plastasote de entrada lateral izquierda, con puntos de apoyo en cadera derecha e izquierda, y a dos pulgadas por debajo de axilas, zona abdominal descubierta, parte posterior con acojinamiento de pelite, con liberación en zonas de presión, medios de sujeción con velcro.

### 6.-DEFICIENCIA PSICOMOTRICIDAD SECUNDARIO A LA DEFICIENCIA VISOMOTORA

#### Técnicas de integración de ambos hemicuerpos, por medio de comandos verbales para integración de movimientos (Juego)

#### JUEGOS DE REGLA

Realizar juego con el uso de una pelota, la cual mantener en forma estática botando sobre el suelo con el uso de mano derecha 5 veces y con mano izquierda 5 veces.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 19	Pelota y aro	5	1	5 movimientos con cada mano.

El paciente se colocará dentro del aro y se le pedirá que rebote la pelota hacia el suelo con ambas manos y realice 10 repeticiones.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 20	Pelota y aro	10	1	10 movimientos.

## 7.-DEFICIENCIA LEVE DE PIEL EN MANOS

### **Enseñanza de ejercicios para facilitación de pinza fina y pinza gruesa**

Para trabajar las funciones de miembro superior:

- 1.- Debe haber un control de movimientos de ojos y cuello
- 2.-El tronco debe tener una estabilidad y un equilibrio
- 3.-Los movimientos de hombro ubican el miembro superior en el espacio
- 4.-El codo aproxima y aleja a la mano con respecto al cuerpo
- 5.-El antebrazo preposiciona a la mano para la función
- 6.-La mano es la que nos va a funcionar para las actividades de la vida diaria, el ocio y el trabajo.

Con ello se dará la enseñanza tanto en pinza gruesa y pinza fina, por medio de las actividades descritas a continuación:

## **PINZA GRUESA**

Manipulación de objetos grandes con los siguientes materiales colocados sobre una mesa; pelotas diferentes tamaños (grande, mediana, pequeña), aros, vasos plásticos, palo de escoba con goma en parte inferior.

Sentado sobre silla y en la mesa, frente a terapeuta utilizar la pelota grande, arrojar hacia la terapeuta rodando sobre la mesa y la regresa terapeuta y la recoge el paciente con ambas manos.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 21	Pelota	5	2	10 movimientos.

En posición inicial, tomar la pelota y rebotarla sobre el centro de la mesa arrojando hacia la terapeuta, la terapeuta realiza mismo movimiento y paciente con ambas manos la recoge, realizando el agarre con toda la palma de la mano y los dedos completos.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 22	Pelota	5	2	10 movimientos.

Sentado sobre la silla y en la mesa, colocar dos aros al frente del paciente, con pelotas pequeñas en uno de ellos y el otro aro vacío. Se le pedirá al paciente que tome del aro con pelotas pequeñas de a una en una pelota, pegándola de manera completa a la palma y a los dedos primero con mano derecha y las coloque en el aro vacío, repita la misma actividad, pero ahora con la mano izquierda.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 23	Pelota/ aro	5	2	10 movimientos.

Con 3 vasos colocados sobre la mesa frente al paciente y con la apertura hacia arriba, tomar los vasos con los 5 dedos realizando una presión Penta digital y voltearlos todos boca abajo y regresarlos a su posición inicial con mano contraria, hacerlo primero con mano derecha y posteriormente mano izquierda.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 24	Vasos	1	2	12 movimientos

Sentado con enseñanza de la postura previamente, con el palo de escoba al frente tomarlo con las dos manos, con 5 movimientos en cada dirección al frente y hacia atrás, laterales y en círculos.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 25	Bastón	5 por dirección	2	50 movimientos.

### **PINZA FINA**

Paciente sentado frente a una mesa con diferentes objetos pequeños como por ejemplo, botones, semillas como frijoles o habas, un frasco, masa de moldear suave con cantidad suficiente y palillos chinos.

Sentado frente a mesa, tener un frasco o vaso y por un lado del mismo los objetos como semillas o botones (10 piezas) tome de a uno en uno utilizando pulgar e índice

para la prensión fina y colocarlos dentro del frasco hacer con mano derecha, y posteriormente con mano izquierda.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 26	Frijol o botones (10)	1	1	20 movimientos.

Sentado frente a mesa con la masa para moldear, realizar amasamiento de la misma con ambas manos, haciendo diferentes movimientos durante la misma, presionándola entre ambas manos o con una sola mano, aplastarla, realizar figuras como rosquillas o gusanitos, enterrar los dedos sobre la masa, cortarla en pedazos utilizando diferentes dedos para esa actividad hacerlo por unos 3 minutos y juntar la masa. Con los palillos (10 piezas) colocados sobre un lado de la masa, tomar de a uno por uno con pulgar e índice y colocarlos insertados sobre la parte superior de la masa primero mano derecha y posterior mano izquierda.

<b>CODIGO</b>	<b>MATERIAL</b>	<b>REPETICIONES</b>	<b>SERIES</b>	<b>MOVIMIENTOS/TIEMPO</b>
TO 27	Masa para moldear y palillos chinos			5 minutos.

## **SUBPROGRAMA DE ASESORÍA GENÉTICA**

Consejo Genético o Asesoramiento Genético (nombre más adecuado en español) es una de las actividades propias de la Genética Clínica y consiste en un proceso comunicativo para informar, educar y dar soporte a individuos y familias que tienen o padecen de una enfermedad genética o el riesgo de tenerla. El consejo genético le brinda a los pacientes información acerca de su enfermedad y les ayuda a tomar decisiones informadas.

El Consejo Genético se define como el estudio que se realiza a través de la valoración clínica y pruebas especializadas de todo tipo (bioquímicas, radiológicas, moleculares y citogenéticas entre otras), para saber si existe riesgo de que en una familia pueda repetirse, o bien aparecer por primera vez, alguna enfermedad hereditaria o de tipo genético.

Debido al rápido avance de las técnicas de diagnóstico actuales, el papel de asesor genético constituye cada vez más una necesidad en los centros clínicos que tratan con trastornos genéticos. El objetivo del asesoramiento genético es doble; en primer lugar, participa en el diagnóstico de enfermedades, además en la estimación del riesgo de heredar la enfermedad mediante pruebas genéticas. Por otro lado; constituye el nexo de unión entre los resultados y los pacientes, de una manera bidireccional, al recabar información de estos y ponerla en conocimiento, pudiendo así influenciar el tipo de prueba a realizar y el significado de los resultados, como ayudando a interpretar los datos obtenidos, asegurándose del correcto entendimiento de los resultados de las pruebas y proporcionando apoyo a la hora de determinar qué se debe hacer una vez conocidos los resultados (Meggiolaro, N., y Cols., 2020).

Para realizar un programa de Consejo Genético se debe tener en cuenta varios aspectos importantes que se enuncian a continuación:

1. **El Tiempo** el cual se puede dividir en dos tiempos, el previo o a posteriori:
  - a. **Consejo Genético previo:** es aquel que se imparte cuando, dentro de una familia, existe el antecedente de uno o más casos con alguna alteración que puede ser hereditaria y en relación con la cual se consulta con el fin de evitar su aparición o que se repitan casos en la familia. Es el caso del paciente actual el cual se le realizó el diagnóstico de Síndrome de Jarcho Levin.
  - b. **Consejo Genético a posteriori:** es el que se da tras al nacimiento del niño afectado. En este caso, el estudio deberá explicar cuál será la evolución del defecto o enfermedad, así como sobre el manejo terapéutico, dietético o de rehabilitación.
2. **Abordaje Familiar:** es otro aspecto importante para el abordaje de la información genética la familia. Cuando se atiende en la consulta un paciente con alguna patología de origen genético siempre se debe tener la visión que no es solo el propositus, sino toda la familia completa tanto por rama paterna y como por rama materna para tener una visión integral (Meggiolaro, N., y Cols., 2020).
3. **Nuevas pruebas y tecnologías diagnósticas:** Con la expansión de las tecnologías en medicina genómica, se han establecido muchos genes y variantes causales nuevos y ha aumentado el potencial de los diagnósticos moleculares, con implicaciones no solo para los pacientes sino también para sus familiares. En consecuencia, creció la necesidad de asesoramiento genético y la circulación intrafamiliar de información sobre riesgos genéticos.

Asimismo, se multiplicó la cantidad y en particular, la complejidad de la información a transmitir. Sin embargo, compartir información sobre los riesgos genéticos con los miembros de la familia nunca ha sido fácil y a menudo, se convierte en una fuente de conflictos y angustia personales y familiares (Meggiolaro, N., y Cols., 2020).

4. **Los criterios éticos**: generalmente impiden que los profesionales de la salud se comuniquen directamente con los familiares de sus consultores (afectados o aún en riesgo), quienes a menudo son parte fundamental de este proceso. Analizamos aquí la comunicación de los riesgos genéticos a los miembros de la familia (Mendes, Á. y Col., 2018).

#### **Objetivos del Subprograma de Asesoría Genética:**

Para realizar un programa de asesoría genética la *American Society of Human Genetics*, propone ciertos objetivos específicos que se deben cumplir y estos son los mismos que se buscan aplicar en el paciente con Síndrome de Jarcho Levin:

1. Informar sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento del trastorno genético.
2. Entender y comprender los mecanismos hereditarios y la probabilidad o riesgo de recurrencia en otros familiares.
3. Determinar y plantear las alternativas reproductivas y el riesgo de recurrencia para los padres si desean tener más descendencia, para el propositus en el caso de que desee tener hijos, para los hermanos y para todos los miembros de la familia por rama paterna y materna.
4. Favorecer la elección individual de manejo y tratamiento con opciones aceptables, según la percepción personal del riesgo, los objetivos, creencias y valores.

5. Facilitar la adaptación a la presencia del trastorno y a su riesgo de recurrencia. (Mendes, Á. y Col., 2018).

### **Componentes del Subprograma de Asesoría Genética**

Por lo anterior; se trata de un programa que contiene un proceso complejo que integra los siguientes componentes:

- ✓ **Clínicos**
- ✓ **Psicológicos**
- ✓ **Educativos**
- ✓ **Éticos**

*Imagen No. 15. Diseño estructura y partes del Subprograma de Asesoría Genética:*



<b>CODIGO</b>	<b>OBJETIVO</b>	<b>ACCIONES</b>	<b>TIEMPO FRECUENCIA</b>	<b>EVALUACIÓN</b>
<b>AS-1</b>	1. Informar sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento del trastorno genético.	1. Consultas (3 consultas) análisis con bases de datos London Medical Database (LMD) y Face2gene 2. Evaluaciones de otras especialidades 3. Estudios paraclínicos, imagenológicos, bioquímicos y moleculares.	60 minutos por consulta. La frecuencia es de una consulta por mes.  10-30 minutos por cada estudio clínico dependiendo el tipo de estudio	Cuestionario aplicado al paciente sobre la patología
<b>AS-2</b>	2. Entender y comprender el mecanismo hereditario y la probabilidad o riesgo de recurrencia en otros familiares.	1. Consultas (4 consultas) análisis con bases de datos London Medical Database (LMD) y Face2gene  2. Calculo de Riesgos de Recurrencia de patologías autosómicas recesivas con fórmulas estadísticas y matemáticas.	60 minutos por consulta.  La frecuencia es de una consulta por mes.	Cuestionario aplicado al paciente sobre el riesgo de recurrencia.
<b>AS-3</b>	3. Determinar y plantear las alternativas reproductivas y el riesgo de recurrencia para los padres si desean tener más descendencia, para el propositus en el caso de que desee tener hijos, para los hermanos y para todos los	1. Consultas (2 consultas) 2. Calculo de Riesgos de Recurrencia de patologías autosómicas recesivas con fórmulas estadísticas y matemáticas.	60 minutos por consulta.  La frecuencia es de una consulta por mes.	Cuestionario aplicado al paciente sobre el riesgo de recurrencia.

	miembros de la familia por rama paterna y materna.			
<b>AS-4</b>	4.Favorecer la elección individual de manejo y tratamiento con opciones aceptables, según la percepción personal del riesgo, objetivos, creencias y valores.	Proporcionar todas las alternativas terapéuticas existentes como: Terapia pulmonar Terapia Física Terapia Ocupacional Terapia Psicológica y psiquiátrica (Múltiples consultas) Cardiología Neumología Nefrología En dos consultas	Duración de 30 a 60 minutos cada terapia o consulta.  La frecuencia es de una consulta por mes.	Evaluando la evolución clínica del paciente antes, durante y después del tratamiento  Radiografía de tórax una vez al año.  Evaluación por otras subespecialidades 1 vez al año.  Espirometría una vez por año.
<b>AS-5</b>	5. Facilitar la adaptación a la presencia del trastorno y a su riesgo de recurrencia.	Múltiples Consultas	Durante los primeros años cada mes meses la consulta con duración de 60 minutos cada una. Años subsecuentes se espacian cada 6 meses.  Frecuencia: varía dependiendo la especialidad.	Evaluaciones clínicas y cuestionarios.

## Descripción detallada de los procesos del Subprograma

### 1. Etapa de diagnóstico

El diagnóstico en el paciente fue basado en la clínica con el fenotipo, los signos clínicos y se corroboró con el estudio radiográfico donde se evidenció una disostosis espondilo costal. En esta etapa es fundamental que antes de la realización un test para el diagnóstico genético de una enfermedad, se realice el consejo genético con el paciente, como se hizo con él propositus antes de solicitar su cariotipo. Éste tiene derecho a decidir si quiere o no saber si padece una enfermedad. Se evaluó si es correcta la aplicación del test considerando diferentes aspectos como la relación costo/beneficio. También se informó de las consecuencias médicas y psicológicas que puede conllevar los resultados del test para el individuo y sus familiares (consejo genético propiamente dicho), en este caso el cariotipo.

El médico genetista aclara las dudas que presento el paciente, le explicara los riesgos que conlleva la enfermedad que se está estudiando en cada caso y asegura que los pacientes y familiares entienden **su derecho a no conocer la presencia de una enfermedad**. De esta forma se observa que el del asesor genético tiene un papel crucial en las clínicas durante todas las fases del diagnóstico como lo son:

-Al comenzar, a la hora de recabar información de los pacientes y familiares, proporcionando información sobre las pruebas a realizar y las posibles consecuencias de conocer los resultados, tanto a nivel físico como psicológico.

-Durante el propio estudio de la enfermedad, para ayudar a determinar qué pruebas tienen más posibilidades de encontrar la información que se busca, siempre teniendo en cuenta el costo de estas y la información útil que permiten proporcionarle al paciente a posteriori.

-A la hora de analizar y comunicar los resultados a las familias, explicando el significado de los resultados y proporcionando aclaración a las dudas que puedan surgir, además de aconsejar en los siguientes pasos que deberían seguirse en cuanto a tratamiento o prevención de la enfermedad, utilizando esta información de la manera más ética e imparcial posible, para poder proporcionar una ayuda crucial en casos de desconocimiento.

## **2. Entender y comprender la patología, el mecanismo hereditario y la probabilidad o riesgo de recurrencia**

### **Determinación del Riesgo de Recurrencia**

La comunicación de riesgo es un proceso educativo, por medio del cual, el consejero genético intenta explicar cómo se hereda una enfermedad genética y qué probabilidad hay de que pueda pasarse a los hijos.

### **Determinación de Riesgos de recurrencia en patología monogénica con herencia autosómica recesiva:**

En este caso que se trata de un “matrimonio normal” tiene un hijo afectado con el Síndrome de Jarcho Levin, enfermedad condicionada por mecanismo autosómico recesivo (la frecuencia del gen que condiciona la enfermedad es del orden del 1%). Explicar por qué el riesgo de recurrencia de la enfermedad para el próximo hijo es de 1/4.

La enfermedad en el niño afectado puede haber surgido de tres maneras diferentes:

a) Los progenitores son homocigotas AA (**probabilidad a priori  $p_1 \times p_2 = p_4$** ) y ambos genes transmitidos al niño sufrieron mutación (**probabilidad condicional  $\mu \times$**

$\mu = \mu^2$ ): la probabilidad conjunta asociada al evento es por lo tanto  $P_a = p^4 \times \mu^2$ ;

b) Un progenitor es homocigota AA y el otro heterocigoto Aa (**probabilidad a priori  $2 \times p^2 \times 2pq = 4p^3q$** ), el gen transmitido por el homocigota sufre mutación y el heterocigota transmite el alelo a (**probabilidad condicional  $\mu/2$** ): la probabilidad conjunta asociada al evento es por lo tanto  $P_b = 2p^3q \times \mu$ ;

c) Los progenitores son ambos heterocigotos Aa (**probabilidad a priori  $4p^2q^2$** ) y cada uno transmitió al afectado un gen a (**probabilidad condicional  $1/4$** ): la probabilidad conjunta asociada al evento es por lo tanto  $P_c = p^2q^2$ ; la suma de esas tres probabilidades conjuntas es  $P_a + P_b + P_c = p^4\mu^2 + 2p^3q\mu + p^2q^2 = p^2(p^2\mu^2 + 2pq\mu + q^2) = p^2(p\mu + q)^2$ . Como los riesgos de repetición de la enfermedad en un próximo niño del matrimonio son  $\mu^2$ ,  $\mu/2$  y  $1/4$  respectivamente en las hipótesis a, b y c, el riesgo de repetición considerando las tres hipótesis queda siendo  $R = (P_a \times \mu^2 + P_b \times \mu/2 + P_c \times 1/4)/(P_a + P_b + P_c)$ ; como  $P_a \times \mu^2 + P_b \times \mu/2 + P_c \times 1/4 = p^4 \times \mu^4 + p^3q \times \mu^2 + p^2q^2/4 = p^2(p^2\mu^4 + pq\mu^2 + q^2/4) = p^2(p\mu^2 + q/2)^2$ , la expresión para el riesgo de recurrencia se simplifica inmediatamente como  $R = [(p\mu^2 + q/2)/(p\mu + q)]^2$ , expresión claramente de la orden de magnitud de  $[(q/2)/(q)]^2 = 1/4$ .

Existen en la especie humana por lo menos 100 genes localizados en loci distintos que en homocigosis determinan Trastornó del Espectro Autista. Suponiendo que todos esos genes ocurran con frecuencias aproximadamente iguales, se pregunta: ¿Cuál es la probabilidad de que una persona cualquiera sea heterocigota para por lo menos uno de esos genes? ¿Cuál es la probabilidad de que el hijo de primos en primer grado nazca afectado con Trastornó del Espectro Autista?

Como la frecuencia global del Trastorno del Espectro Autista son autosómicos recesivos es del orden de  $1/100 \times 1/4 = 1/400$  y existen por lo menos 100 loci que independientemente determinan el defecto, la frecuencia de un tipo cualquiera dentro de esos 100 es del orden de  $1/40000$ , de donde se obtiene que la frecuencia promedio de uno de esos genes que en homocigosis produce TEA es  $1/200$ . La frecuencia poblacional de heterocigotas para ese gen es por lo tanto  $2pq = 2 \times 199/200 \times 1/200 = 1.99/200 = 0.00995 \approx 0.01 = 1/100 = 2q$ . La probabilidad de que una persona cualquiera no sea heterocigota para ese gen es, por lo tanto,  $0.99005 \approx 0.99$ ; la probabilidad de no ser heterocigota para ninguno de los 100 posibles genes es por lo tanto  $(0.99)^{100} = 0.366$ ; y la de ser heterocigota para por lo menos uno de esos 100 genes es dada por la cantidad complementaria  $1 - 0.366 = 0.634$ . Como un matrimonio de primos tiene en promedio  $1/8$  de los genes por origen común (su coeficiente de parentesco,  $r = 2F$  vale  $1/8$ ), eso significa que una estimativa grosera del riesgo de retardo autosómico recesivo para la prole de primos en primer grado es dada por  $0.634 \times 1/8 \times 1/4 = 0.0198$ ; sumando a esa cifra la de  $0.0075$  referente al TEA por otros mecanismos no influenciados por la consanguinidad, se llega a un riesgo global del orden de  $0.027$  o cerca de  $3\%$ .

3. **Determinar y plantear las alternativas reproductivas y el riesgo de recurrencia para los padres si desean tener más descendencia, para el propositus en el caso de que desee tener hijos, para los hermanos y para todos los miembros de la familia por rama paterna y materna.**

Este apartado se describe claramente en el numeral anterior. Adicionalmente cabe resaltar que No está claro el alcance de la responsabilidad de los profesionales de la salud (HCP) para garantizar que los familiares de los pacientes conozcan su riesgo. Las pautas internacionales actuales toman la confidencialidad para el

paciente individual como posición predeterminada, pero algunas sugieren que la divulgación podría ser predeterminada y la información genética podría conceptualizarse como familiar (Dheensa, S., y Cols., 2016).

**4. Favorecer la elección individual de manejo y tratamiento con opciones aceptables, según la percepción personal del riesgo, los objetivos, creencias y valores.**

Durante las consultas de Asesoría Genética se plantea todas las opciones existentes sobre manejo del paciente con Síndrome de Jarcho Levin y se pueden dividir en dos:

- 1. Medidas de manejo de para las malformaciones actuales** del paciente que en este caso en específico son: el área psiquiátrica la cual se remitió a este servicio y lo está manejando con tratamiento farmacológico, psicología que lo está apoyando con psicoterapia, rehabilitación quienes están manejando programa de terapia respiratoria y terapia física y ocupacional. Neumología quienes están manejando su deformación de tórax y las múltiples infecciones respiratorias altas.
- 2. Medidas de manejo de para las malformaciones futuras:** el paciente está siendo valorado por cardiología quienes le realizan ecocardiograma y electrocardiograma cada 6 meses para el seguimiento de su malformación de la caja torácica que no impacte a nivel cardiológico. Nefrología quien lo va valorara por la agenesia renal (Hallazgo incidental en la Tac Realizada) y quien evaluara función renal y dará seguimiento para cuidar el único riñón que tiene

**5. Facilitar la adaptación a la presencia del trastorno y a su riesgo de recurrencia**

La adaptación a una patología de origen genético es muy compleja ya que en cada una de las etapas de la vida y momentos de la enfermedad son diferentes y cursan con hallazgos nuevos y desenlaces diferentes; es por eso que dentro de los esquema de asesoría genérica se plantean inicio de consultas mensuales durante el primer año después del diagnósticos, para discernir la patología, el riesgo de recurrencia y su evolución. Luego durante los años subsecuentes cada seis meses para ir acorde a la evolución de la patología informado al paciente en que momento esta y cuál será su evolución.

Es complejo en la especialidad de genética humana esta parte ya que nada es predecible y hay muchos factores ambientales, genéticos y epigénéticos que modificas e impactan en la expresión de otros genes inherentes a la patología y esto es un determinante fundamental en su evolución cada paciente (Dheensa, S., y Cols., 2016).

## 10.2 DISCUSIÓN DE RESULTADOS

En la mayoría de los pacientes con padecimientos de origen genético el diagnóstico confirmatorio de la patología es un pilar fundamental para poder construir un manejo integral y multidimensional de esta. En el caso del paciente con Jarcho-Levin no fue la excepción, el proceso se inició con la primera consulta de Medicina de Rehabilitación donde se detectaron ciertos hallazgos clínicos y fenotípicos que suponían un trastorno genético y se debía confirmar un diagnóstico para poder iniciar un manejo rehabilitatorio integral.

El área genética inicia el estudio del paciente encontrando hallazgos importantes como sus características fenotípicas y la deformación torácica evidente, lo que llevo al área a solicitar paraclínicos y evaluaciones de subespecialidades que contribuyeron con el diagnóstico del Síndrome de Jarcho- Levin, como Psiquiatría encontrándose un hallazgo adicional como lo era la presencia de Trastorno del Espectro Autista, cuyo diagnóstico fue confirmado mediante la prueba VEANME (Valoración Espectro Autista en Niños Mexicanos). Bajo el panorama anterior y realizando una búsqueda de bibliografía exhaustiva en PubMed (a la fecha de hoy) se encontraron 167 publicaciones relacionadas con el Síndrome de Jarcho-Levin; en su mayoría fueron reportes de casos, donde se reportaban algunos hallazgos adicionales al síndrome descrito, pero en ninguno hasta el momento se encuentra reportado el Trastorno del Espectro Autista asociado al síndrome. Esto tiene un gran impacto a nivel mundial ya que es el primer caso reportado con la presencia de estas dos patologías y esto nos lleva a pensar diversas teorías de su origen genético dentro de las cuales se mencionan a continuación:

- 1) La teoría del “doble golpe” donde se describe que un cambio funcional (mutación) se originó primero con su determinada frecuencia y luego vino un segundo cambio funcional (mutación) que origina una patología adicional de origen genético a la inicial con su determinada frecuencia, coincidiendo las dos patologías en el mismo paciente.
- 2) La teoría de “mecanismos genéticos funcionales iniciales” esto implica que existen procesos iniciales en el desarrollo donde coinciden determinados genes y líneas funcionales de estos que participan en procesos básicos y que una alteración en uno de ellos y esto puede generar una doble patología. En este caso como ocurre en la mayoría se desconoce cuál fue el principal gen mutado que tuvo relación con el desarrollo de dos patologías diferentes; una propuesta podría ser alguno de los genes asociados con el desarrollo embriológico que actúan como componentes importantes en la vía de señalización *NOTCH*; son en particular el *Gen Delta Like 3 (DLL3)* en el cromosoma 19q13.; el *Gen Factor de Transcripción de Mesodermo Posterior Tipo 2 (MESP2)* en el cromosoma 15q26.1; el *Gen de la Franja Lunar (LFNG)* en el cromosoma 7p22 y el *Gen Hairy and Enhancer of Split tipo 7 (HES7)* en el cromosoma 17p13.2, dichos genes son requeridos como precursores de tejidos durante la somitogenesis (Sparrow y cols., 2013).
- 3) La tercera teoría que el Trastorno del Espectro Autista con forma de presentación leve podría llegar a ser parte del Síndrome.

En el marco anterior este hallazgo es fundamental para la Genética clínica y una de las mayores aportaciones de la tesis a la literatura por lo cual es relevante su publicación.

Partiendo de los hallazgos del paciente se fue construyendo un abordaje clínico multidisciplinario dentro de las principales áreas que contribuyeron fueron:

1.- Área de Radiología quien realizó la Tomografía de Tórax y Abdomen, evidenciando una malformación estructural de forma tridimensional de la Disostosis Espondilocostal del paciente, lo que fue un pilar fundamental para la creación de los subprogramas de Terapia Respiratoria, Terapia Física, Terapia Ocupacional y Asesoría Genética. Este abordaje nos permitió aplicar una “medicina de precisión” lo cual nos da una visión personalizada de cada paciente que lo reconoce como único, que nos lleva a un tratamiento único, que nos permite predecir como responderá, nos ayudará a determinar la dosificación del manejo, la duración y las evaluaciones subsecuentes de respuesta a él.

Otro hallazgo fundamental que aportó el área de Radiología fue la presencia de agenesia renal izquierda en el paciente, lo que nos lleva a realizar una remisión a la especialidad de Nefrología quienes le darán seguimiento y vigilarán la función renal para evitar futuras complicaciones. Se han reportado en la literatura la presencia de alteraciones urogenitales en el síndrome de Jarcho-Levin lo que hace pensar que es parte del síndrome.

El área de Radiología también aportó un punto de partida para la generación de los subprogramas de terapia física, y terapia ocupacional específicos para el paciente.

2.- Área de Neumología y Fisiología Respiratoria, realizó la espirometría en el paciente y donde a pesar de su condición y la deformación tan severa de su caja torácica y columna, los resultados obtenidos fueron sorprendentes ya que no demostraba una capacidad restrictiva tan afectada, demostrando un proceso

restrictivo pulmonar en un FVC del 60%. Lo que indica una buena reserva pulmonar y nos lleva a plantear un subprograma de rehabilitación pulmonar basada en ejercicios activos de respiración principalmente en la espiración y ejercicios que favorezcan una retracción de caja torácica adecuada y una biomecánica pulmonar adecuada. Adicionalmente nos permitió determinar un seguimiento de cada 6 meses con espirometría para vigilar su reserva y el impacto que va presentando las malformaciones por la Disostosis Espondilocostal.

3.-Área de Terapia Física, en este proceso fue fundamental la aplicación de la C.I.F. al paciente ya que nos permitió generar un subprograma de Terapia Física adecuado a sus Factores personales, sus Factores ambientales, a las alteraciones encontradas en sus Funciones corporales, en Estructuras Corporales, y en la Actividad y en la Participación. El programa se generó aplicando los Principios del entrenamiento físico como lo son: el Principio de carga individualizada, el Principio de la Carga creciente, el Principio de la carga variable, el Principio de la Carga y Recuperación y por último el Principio del Estimulo Eficaz. Lo anterior nos llevó a crear un subprograma único y personalizado para este paciente, que para su aplicación es importante realizar una valoración clínica que determine su condición de salud en ese momento y una valoración de oximetría y signos vitales antes de cada sesión, durante y después de la misma. Cabe mencionar que una de las aportaciones en esta rama, es que el programa podría llegar a ser de un modelo para la generación de otros programas de terapia física que se puedan aplicar a patologías asociadas con malformaciones de columna y caja torácica. Es importante resaltar que cada programa tiene que ser ajustado de forma personalizada y única a cada paciente.

4.-El área de Terapia Ocupacional generó el programa basado en la C.I.F y en los principios de entrenamiento físico mencionados anteriormente y la mayor aportación para el paciente, será que con un manejo correcto en sus posturas tanto al caminar y las posturas durante la realización de actividades de la vida diaria, se prevengan la evolución de su malformación de la columna por medio de la enseñanza y actividades preventivas de ergonomía.

Todo lo anterior tendrá un impacto que mejorará la calidad de vida del paciente.

Es importante resaltar que el programa debe ser aplicado en el paciente y debe llevar una fase de evaluación en cada subprograma, esto queda como una segunda fases del proyecto, dejando otras líneas de investigación abiertas.

## **11.0. CONCLUSIONES:**

1. Se elaboró Elaborar un Programa Integral de Rehabilitación, que contiene 4 subprogramas de manejo: Subprograma de Terapia Pulmonar, Subprograma de Terapia Física, Subprograma de Terapia ocupacional y Subprograma de Asesoría Genética; lo cual tendrá un impacto importante en la calidad de vida del paciente y evitará que sus malformación evolucione de manera rápida, tendiendo un impacto en su salud; así mismo habrá un impacto de tipo familiar evitando riesgos de recurrencia en esta.

2. Se elaboró un subprograma de Terapia Pulmonar basado en estudios de Espirometría y Tomografía de Tórax con reconstrucción tridimensional, que busca mejorar la capacidad funcional pulmonar, en los distintos aspectos que involucran un cambio en la reserva pulmonar, limitando la capacidad para mantener el intercambio de gases respiratorios, incrementando la superficie de intercambio en caso de exponerse a un aumento de los requerimientos de gasto energía, durante el esfuerzo físico o debido a su condición patológica de base. Al final se busca mejorar la dinámica pulmonar, para que disminuyan sus múltiples cuadros de infecciones respiratorias y evite que la progresión de la patología tenga un mayor impacto a nivel pulmonar.

3.-Se elaboró un subprograma de Terapia Física que contiene ejercicios para la reeducación de la marcha en todas sus fases y subfases, ejercicios de Klapp, estiramientos y fortalecimientos de grupos musculares que mejorare la deficiencia de la marcha, postura y contracturas musculares. Este subprograma se realizó de una forma individualizada para este paciente teniendo en cuenta los Principios del entrenamiento físico como lo son: el Principio de carga individualizada, el Principio

de la Carga creciente, el Principio de la carga variable, el Principio de la Carga y Recuperación y el Principio del Estimulo Eficaz.

4.-Se elaboró un subprograma de Terapia Ocupacional, que contiene ejercicios para la higiene de columna, ejercicios para la disociación de la cintura escapular, técnicas de integración de ambos hemicuerpos para mejorar las actividades de la vida diaria, la enseñanzas posturales a realizar en casa, en la escuela y en el medio ambiente, así como la enseñanza en la pinza gruesa y pinza fina, que impactará en la prevención de una evolución rápida de su Disostosis Espondilocostal y mejorará su calidad de vida.

5.-Se realizo un subprograma de Asesoría Genética integral que determino a través de la aplicación de fórmulas probabilísticas de tipo apriori, condicionadas y probabilidades en conjunto que ayudaron a determinar el riesgo real de recurrencia para futuras generaciones con base al tipo de herencia autosómica recesiva; adicionalmente nos permitió plantear alternativas reproductivas para la familia y un manejo individualizado del paciente en relación a la evolución, pronosticó y las futuras complicaciones del Síndrome de Jarcho-Levin.

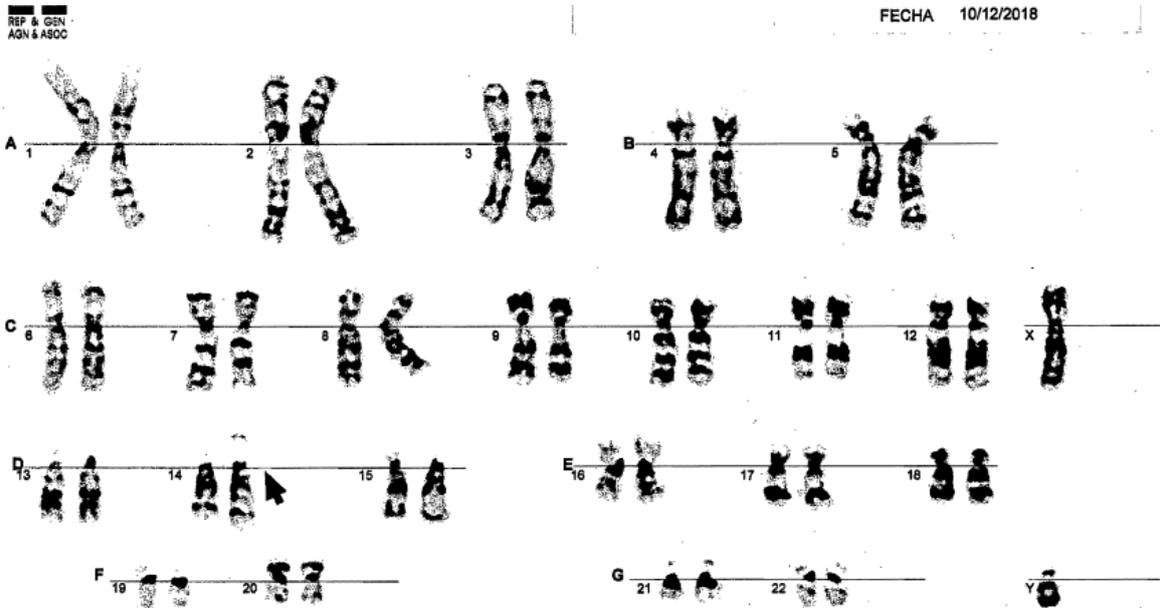
6.-Se estableció un programa de Rehabilitación Integral en el C.N.M.A.I.C.RI.E. Gaby Brimmer para pacientes que presenten Disostosis Espondilocostal o cualquier malformación de caja torácica. La aplicación de la CIF para generar este programa de rehabilitación integral fue fundamental, que nos permitió identificar que los programas de rehabilitación integral no pueden ser universales y que se tiene que acoplar y modificar de forma única e individualizada para cada paciente.

7.-Se deja abierta la línea de investigación para una segunda fase del proyecto donde se aplicará el programa de Rehabilitación Integral al paciente con síndrome

de Jarcho- Levin, que nos permita evaluarlo y determinar el impacto en la calidad de vida del paciente.

## 12.0. ANEXOS:

12.1 RECOLECCIÓN DE DATOS CARIOTIPO fue tomado en sangre periférica de linfocitos se usó un Bando G.



### REPORTE DE LABORATORIO

ESPECIMEN: Sangre

FECHAS: OBTENCION: 30 / 11 / 2018, RECEPCION: 30 / 11 / 2018, SIEMBRA: 30 / 11 / 2018

### RESULTADOS

TOTAL DE CELULAS CONTADAS: 41 CARIOTIPOS: 2

### DIAGNOSTICO Y COMENTARIOS

Utilizando Bandas G (GTW) se analizaron 41 células originadas en un cultivo primario. Se identificó un cariotipo masculino de 46 cromosomas, sin translocaciones, Inversiones o deleciones. Se observó doble tallo en el brazo corto de un cromosoma 14. Este rearrreglo es considerado en la literatura como una variante normal (ISCN, 2016).

**CARIOTIPO MASCULINO NORMAL 46,XY,14pstktk**

FECHA: 10 / 12 / 2018

*Dra. Mabel Cerrillo Hinojosa*  
Citogenetista  
Cédula Profesional 4948515

## ANEXO 12.2 ESTUDIO ESPIROMETRÍA

*Dra. Fabiola Fernández Figueroa*

NEUMOLOGÍA Y FISIOLÓGIA RESPIRATORIA

Consejo Nacional de Neumología 879

Ced. Profesional 4424076

Ced. Especialidad 7288339



**Dra. Fabiola Fernández Figueroa**

**RODRIGO, RAMIREZ GARDUÑO**

**ID: 468 Edad: 8 (12/01/2012)**

Sexo Masculino Altura 134 cm  
Origen étnico Hispano Peso 41 kg IMC 22.8

**FVC (sólo esp)**

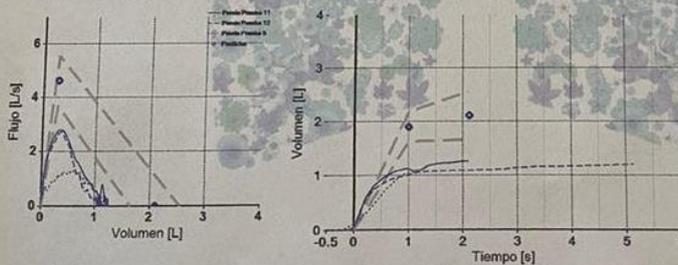
**Su FEV1 / Predicho: 59 %**

Fecha del test 07/10/2020 12:16:30 p. m. Interpretación -- Selección del valor Mejor valor  
Tiempo posterior Predicho Polgar, 1971 \* 1.00 BTPS (INSP/ESP) 1.15/1.02

Parámetro	Previo					%Pred	Z
	Pred	LLN	Mejor	Prueba 11	Prueba 12		
FVC [L]	2.10	1.65	1.26*	1.26*	1.20*	1.10*	60 -3.07
FEV1 [L]	1.90	1.62	1.12*	1.12*	1.01*	1.05*	59 -4.66
FEV1/FVC	0.902	0.811	0.886	0.886	0.843	0.962	98 -0.29
FEF25-75 [L/s]	2.39	-	1.52	1.52	1.18	1.13	64 -
PEF [L/s]	4.62	-	2.80	2.80	2.73	1.30	61 -
FET [s]	-	-	2.1	2.1	5.2	1.2	-

\* Indica valor situado fuera del rango normal o cambio posterior significativo.

Calidad de la sesión Previo A (FEV1 Var=0.06L (5.6%); FVC Var=0.06L (5.0%))



Espirometría simple sugerente de proceso restrictivo pulmonar con FVC de 60%.

ETCO2 28 mmHg

SpO2 95% al aire ambiente

Talla 134 cm Brazo 134 cm

Dra. Fabiola Fernández Figueroa

Mail. dra.fabiolafernandezneumologia@gmail.com Cel. 55 82 33 47 72

H Hospital Angeles METROPOLITANO  
Tlacotalpan No. 59, 5° piso, Torre Diamante  
Consultorio 515, Col. Roma, Del. Cuauhtémoc, CDMX

### 12.3. CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

México, Ciudad de México, a \_\_\_\_\_ del mes de \_\_\_\_\_ de 2020.

COMITÉ DE INVESTIGACION DEL SISTEMA NACIONAL D.I.F.

PRESENTE:

Por este conducto acepto voluntariamente que mi hijo **RODRIGO BALAM RAMIREZ GARDUÑO** participe en el protocolo de investigación denominado SINDROME DE JARCHO-LEVIN REPORTE DE UN CASO, PROPUESTA INTEGRAL DE MANEJO REHABILITADOR, el cual se llevara a cabo en el Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer” del Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia a partir del mes de Agosto 2020 el protocolo será sometido a aprobación al comité de Bioética e Investigación del C.N.M.A.I.C.R.I.E. Gaby Brimmer del SNDIF y asignación de número de registro correspondiente.

Tengo conocimiento que durante el presente protocolo estará siendo valorado con el equipo multidisciplinario por medios de plataforma digitales como es video llamada por Whatsapp, Zoom, entre otras y en alguna ocasión de manera presencial; para conocer el estado actual de su función motora, respiratoria, percepción visual, todo con fines biomédicos y de investigación clínica. Al paciente se le proporcionará un manejo consistente en Tratamiento Rehabilitador Integral (Terapia Física, Terapia Ocupacional, Terapia de Rehabilitación Pulmonar y Asesoría Genética) el cual se trabajará por objetivos para un manejo integral. Al concluir el protocolo se me dará un informe escrito detallado de de los resultados y de la evolución del paciente; si existe la posibilidad que le realicen estudios paraclínicos complementarios como rayos X, Tomografía Axial Computarizada, Espirometría, entre otros; se le explican al paciente los riesgos y posibles efectos secundarios de dichos estudios.

Estoy enterado que el responsable del protocolo es el Dr. Luis Eduardo Otero Salazar, residente de 3er año de Medicina de Rehabilitación, e integran el equipo multidisciplinario, Dra. Yohana Milena Mantilla Capacho (Médico Genetista), Dra. Maricela Hernández García (Médico Rehabilitador Pediátrico), Dr. Omar Benjamín Baños Mejía (Médico Rehabilitador Pulmonar Pediátrico), Dr. Eric Juárez Darte (Medico Radiólogo), Lic. María de Lourdes Lozada Zúñiga (Terapista Ocupacional) y Lic. Alejandro Yosio Cisneros García (Terapista Físico), quienes realizaran evaluaciones para determinar la evolución del paciente y darle un seguimiento puntual al caso clínico y la respuesta al tratamiento de los medios descritos previamente.

Estoy enterado que una vez iniciado el estudio podre retirarme en el momento que lo decida, sin problema alguno. Así mismo doy mi consentimiento para que los resultados del presente estudio sean publicados en revistas científicas si así se requiriera, guardando confidencialidad de datos personales. El proyecto está escrito bajo el marco legal y jurídico de los proyectos de investigación de México que avala la Secretaria de Salud y su normativa como la Ley General de Salud, NOM-012-SSA3-2012 Que estable los criterios para la ejecución de proyectos de investigación para la salud en seres humanos de los comités de investigación, Estatuto Orgánico del SNDIF y Manual General de Operación de los Centros de Rehabilitación del SNDIF. Ley federal de Protección de Datos personales y la NOM-024-SSA3-2010 del expediente clínico electrónico.

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma de madre o padre del paciente

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma del paciente

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma de 1er testigo

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma de 2do testigo

\_\_\_\_\_  
Dr. Luis Eduardo Otero Salazar  
Investigador

\_\_\_\_\_  
Dra. Yohana Milena Mantilla Capacho  
Asesora del proyecto.

## CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO DE IMÁGENES Y VIDEOS

México, Ciudad de México, a \_\_\_\_\_ del mes de \_\_\_\_\_ de 2020.

COMITÉ DE INVESTIGACION DEL SISTEMA NACIONAL D.I.F.  
PRESENTE:

Por este conducto acepto voluntariamente que mi hijo **RODRIGO BALAM RAMIREZ GARDUÑO** participe en el protocolo de investigación denominado SINDROME DE JARCHO-LEVIN REPORTE DE UN CASO, PROPUESTA INTEGRAL DE MANEJO REHABILITADOR, el cual se llevara a cabo en el Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer" del Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia a partir del mes de Agosto 2020 y al ser aprobado el protocolo por el comité de Bioética e Investigación del SNDIF.

Tengo conocimiento que durante el presente protocolo estará siendo valorado con el equipo multidisciplinario por medios de plataforma digitales como es video llamada por Whatsapp, Zoom, entre otros y en alguna ocasión de manera presencial, durante las cuales autorizo para que de requerirse sea tomado y almacenados videos, imágenes y sonidos de dichos video llamadas, que serán hechas para conocer el estado actual, su función motora, función respiratoria, percepción visual, todo con fines biomédicos y de investigación clínica; además de proporcionarme cada dos semanas un programa de objetivos de manejo , y al concluir el protocolo un informe escrito de los resultados.

Estoy enterado que el responsable del protocolo es el Dr. Luis Eduardo Otero Salazar, residente de 3er año de Medicina de Rehabilitación, e integran el equipo multidisciplinario , Dra. Yohana Milena Mantilla Capacho (Médico Genetista), Dra. Maricela Hernández García (Médico Rehabilitador Pediátrico), Dr. Omar Benjamín Baños Mejía (Médico Rehabilitador Pulmonar Pediátrico), Dr. Eric Juárez Darte (Medico Radiólogo), Lic. María de Lourdes Lozada Zúñiga (Terapista Ocupacional) y Lic. Alejandro Yosio Cisneros García (Terapista Físico), quienes realizaran evaluaciones para determinar la evolución del paciente y darle un seguimiento puntual al caso clínico y la respuesta al tratamiento de los medios descritos previamente.

Estoy enterado que una vez iniciado el estudio podre retirarme en el momento que lo decida, sin problema alguno. Así mismo doy mi consentimiento para que los resultados del presente estudio sean publicados en revistas científicas si así se requiriera, guardando confidencialidad de mis datos personales. El proyecto está escrito bajo el marco legal y jurídico de los proyectos de investigación de México que avala la Secretaria de Salud y su normativa como la Ley General de Salud, NOM-012-SSA3-2012 Que estable los criterios para la ejecución de proyectos de investigación para la salud en seres humanos de los comités de investigación, Estatuto Orgánico del SNDIF y Manual General de Operación de los Centros de Rehabilitación del SNDIF. Ley federal de Protección de Datos personales y la NOM-024-SSA3-2010 del expediente clínico electrónico.

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma de madre o padre del paciente

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma del paciente

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma de 1er testigo

\_\_\_\_\_  
Nombre y firma de 2do testigo

\_\_\_\_\_  
Dr. Luis Eduardo Otero Salazar  
Investigador

\_\_\_\_\_  
Dra. Yohana Milena Mantilla Capacho  
Asesora del proyecto.

### 13.- REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

Ables, P. (2004). Jarcho-Levin Syndrome: A Case Study. *Neonatal Network*, 23(5), 9-21. doi: 10.1891/0730-0832.23.5.9.

Berdon, W., Lampl, B., Cornier, A., Ramirez, N., Turnpenny, P., & Vitale, M. et al. (2010). Clinical and radiological distinction between spondylothoracic dysostosis (Lavy-Moseley syndrome) and spondylocostal dysostosis (Jarcho-Levin syndrome). *Pediatric Radiology*, 41(3), 384-388. doi: 10.1007/s00247-010-1928-8.

Bismarck, M., Álvarez Vargas, J., Rojas Proenza, O., Triana Guerra, I., & Ritsel Argota, C. (2014). Enfoque actual en la Rehabilitación de la escoliosis. *Correo Científico Médico De Holguín*, 18 (1), 89-100.

Castroviejo, I., Rodriguez-Costa, T., & Castillo, F. (1973). Spondylo-thoracic Dysplasia in Three Sisters. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 15(3), 348-354. doi: 10.1111/j.1469-8749.1973.tb04891.x.

Chandra, N., Kumar, S., Raj, V., Vishwakarma, P., Sinha, S., & Saha, R. (2016). Jarcho-Levin Syndrome with Splenic Herniation: A Rare Presentation. *American Journal Of Case Reports*, 17, 745-748. doi: 10.12659/ajcr.898165.

Dheensa, S., Fenwick, A., Shkedi-Rafid, S., Crawford, G., & Lucassen, A. (2016). Health-care professionals' responsibility to patients' relatives in genetic medicine: a systematic review and synthesis of empirical research. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*, 18(4), 290–301. doi:10.1038/gim.2015.72.

Diagnóstico, Tratamiento y Prevención de Lumbalgia Aguda y Crónica en el Primer nivel de atención. Guía de Referencia Rápida: Guía de Práctica Clínica. México, CENETEC ,2008.

Díaz J, J., Schröter G, C., & Schulz I, R. (2009). ACTUALIZACION DE LA EVALUACION RADIOLOGICA DE LA ESCOLIOSIS. *Revista Chilena De Radiología*, 15(3). doi: 10.4067/s0717-93082009000300007.

Eliyahu, S., Weiner, E., Lahav, D., & Shalev, E. (1997). Early sonographic diagnosis of Jarcho-Levin syndrome: a prospective screening program in one family. *Ultrasound In Obstetrics And Gynecology*, 9(5), 314-318. doi: 10.1046/j.1469-0705.1997.09050314.x.

Fishman, A., Grippi, M., Elias, J., Fishman, J., Kotloff, R., & Pack, A. et al. (2015). Fishman's pulmonary diseases and disorders (pp. 502-530; 1275-1277). New York: The McGraw-Hill Education.

Frontera, W., Silver, J., Rizzo, T., Rizzo, T., & Silver, J. (2008). *Essentials of Physical Medicine and Rehabilitation* (2nd ed., pp. 841-847). Saintt Louis: Elsevier Health Sciences.

Gangurde, B., Raut, B., Mehta, R., & Thatte, M. (2012). The outcome of Jarcho-Levin syndrome treated with a functional latissimus dorsi flap - A series of three cases. *Indian Journal Of Plastic Surgery*, 45(01), 040-044. doi: 10.4103/0970-0358.96582.

Gucev, Z., Tasic, V., Pop-Jordanova, N., Sparrow, D., Dunwoodie, S., & Ellard, S. et al. (2010). Autosomal dominant spondylocostal dysostosis in three generations of a Macedonian family: Negative mutation analysis of DLL3, MESP2, HES7, and

LFNG. *American Journal Of Medical Genetics Part A*, n/a-n/a. doi: 10.1002/ajmg.a.33471.

Güell Rous, M., Díaz Lobato, S., Rodríguez Trigo, G., Morante Vélez, F., San Miguel, M., & Cejudo, P. et al. (2014). Rehabilitación respiratoria. *Archivos De Bronconeumología*, 50(8), 332-344. doi: 10.1016/j.arbres.2014.02.014 .

Guerrero-González M, Fernández del Campo-Chenque M, Ortiz-Trejo JM. Síndrome de Jarcho-Levin. Caso asociado con hipotiroidismo materno. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2011;49(5):541-546.

Grosser, M., Starischka, S., & Zimmermann, E. (1992). Principios del entrenamiento deportivo (pp. 2-10). México: Roca.

Hoppenfeld, S., Hutton, R., & Thomas, H. (2008). Exploración física de la columna vertebral y las extremidades (pp. 232-250). México, D.F.: El Manual Moderno.

Hull, A., James, G., & Pretorius, D. (2001). Detection of Jarcho-Levin syndrome at 12 weeks' gestation by nuchal translucency screening and three-dimensional ultrasound. *Prenatal Diagnosis*, 21(5), 390-394. doi: 10.1002/pd.67.

Jat, K. (2013). Spirometry in children. *Primary Care Respiratory Journal*, 22(2), 221-229. doi: 10.4104/pcrj.2013.00042.

Kapandji, A. (2007). *Fisiología articular* (6th ed.). Madrid: Editorial Medica Panamericana.

Karlin, J., Roth, M., Patil, V., Cordell, D., Trevino, H., & Simmons, J. et al. (2014). Management of Thoracic Insufficiency Syndrome in Patients with Jarcho-Levin Syndrome Using VEPTRs (Vertical Expandable Prosthetic Titanium Ribs). *The*

*Journal Of Bone And Joint Surgery-American Volume*, 96(21), e181-1-8. doi: 10.2106/jbjs.m.00185.

Kopan, R. (2012). Notch Signaling. *Cold Spring Harbor Perspectives In Biology*, 4(10), a011213-a011213. doi: 10.1101/cshperspect.a011213.

Kwan, K., Cheung, J., Yiu, K., & Cheung, K. (2017). Ten year follow-up of Jarcho–Levin syndrome with thoracic insufficiency treated by VEPTR and MCGR VEPTR hybrid. *European Spine Journal*, 27(S3), 287-291. doi: 10.1007/s00586-017-5164-x.

Kwon, M., Arunthari, V., Leventhal, J., Hakaim, A., Yeager, T., & Thomas, M. (2019). Surgical Management of Tracheal Stenosis in an Adult Patient with Jarcho Levine Syndrome. *B42. DYSPNEA CASE REPORTS*. doi: 10.1164/ajrccm-conference.2019.199.1\_meetingabstracts.a3211.

Langman, J., Sadler, T., Galli, S., & De Caro, R. (2016). *Embriologia medica di Langman* (3er ed., pp., 49-155) Milano: Edra.

Lavy, N., Palmer, C., & Donald Merritt, A. (1966). A syndrome of bizarre vertebral anomalies. *The Journal Of Pediatrics*, 69(6), 1121-1125. doi: 10.1016/s0022-3476(66)80304-9.

Lunes, D., Cecílio, M., Dozza, M., & Almeida, P. (2009). Quantitative Photogrammetric analysis of the Klapp method for treating idiopathic scoliosi. *Revista Brasileira De Fisioterapia*, 14 (2), 133-140.

Malik, S (2012). Syndactyly: phenotypes, genetics and current classification. *European Journal Of Human Genetics*, 20(8), 817-824. doi: 10.1038/ejhg.2012.14

Marks, F., Hernanz-Schulman, M., Horii, S., Greenland, V., Lustig, I., & Snyder, J. et al. (1989). Spondylothoracic dysplasia. Clinical and sonographic diagnosis. *Journal Of Ultrasound In Medicine*, 8(1), 1-5. doi: 10.7863/jum.1989.8.1.1

McCall, C., Hudgins, L., Cloutier, M., Greenstein, R., & Cassidy, S. (1994). Jarcho-Levin syndrome: Unusual survival in a classical case. *American Journal Of Medical Genetics*, 49(3), 328-332. doi: 10.1002/ajmg.1320490317

Meggiolaro, N., Barlow-Stewart, K., Dunlop, K., Newson, A. J., & Fleming, J. (2020). Disclosure to genetic relatives without consent - Australian genetic professionals' awareness of the health privacy law. *BMC medical ethics*, 21(1), 13. doi:10.1186/s12910-020-0451-1.

Mendes, Á., Metcalfe, A., Paneque, M., Sousa, L., Clarke, A. J., & Sequeiros, J. (2018). Communication of Information about Genetic Risks: Putting Families at the Center. *Family process*, 57(3), 836–846. <https://doi.org/10.1111/famp.12306>.

Moseley, J., & Bonforte, R. (1969). Spondylothoracic Dysplasia-A síndrome of congenital anomalies. *American Journal Of Roentgenology*, 106(1), 166-169. doi: 10.2214/ajr.106.1.166

Onay, O., Kınık, S., Ötgün, Y., Arda, I., & Varan, B. (2008). Jarcho-Levin Syndrome Presenting with Diaphragmatic Hernia. *European Journal Of Pediatric Surgery*, 18(04), 272-274. doi: 10.1055/s-2008-1038364

Pareek, C., Smoczynski, R., & Tretyn, A. (2011). Sequencing technologies and genome sequencing. *Journal Of Applied Genetics*, 52(4), 413-435. doi: 10.1007/s13353-011-0057-x.

Pérez-Comas, A., & García-Castro, J. (1974). Occipito-facial-cervico-thoracic-abdomino-digital dysplasia; Jarcho-Levin syndrome of vertebral anomalies. *The Journal Of Pediatrics*, 85(3), 388-391. doi: 10.1016/s0022-3476(74)80126-5

Perry, J. (1992). Gait analysis (pp. 1-7). Thorofare, N.J.: SLACK.

Pons-Odena, M., Verges, A., Arza, N., & Cambra, F. (2017). Combined use of Neurally Adjusted Ventilatory Assist (NAVA) and Vertical Expandable Prosthetic Titanium Rib (VEPTR) in a patient with Spondylocostal dysostosis and associated bronchomalacia. *BMJ Case Reports*, bcr2016217027. doi: 10.1136/bcr-2016-217027

Romero, R., Ghidini, A., Eswara, M., Seashore, M., & Hobbins, J. (1988). Prenatal findings in a case of spondylocostaldysplasia tipe I(Jarcho-Levin síndrome). *Obstet Gynecol*, (71), 988-991.

Soto-Brambila, A., & Alatorre-Jiménez, M. (2019). Síndrome de Jarcho-Levin: Reporte de caso familiar. *Revista Médica MD*, (3), 250-254.

Sparrow, D., Faqeih, E., Sallout, B., Alswaid, A., Ababneh, F., & Al-Sayed, M. et al. (2013). Mutation of HES7 in a large extended family with spondylocostal dysostosis and dextrocardia with situs inversus. *American Journal Of Medical Genetics Part A*, 161(9), 2244-2249. doi: 10.1002/ajmg.a.36073

Teli, M., Hosalkar, H., Gill, I., & Noordeen, H. (2004). Spondylocostal Dysostosis. *Spine*, 29(13), 1447-1451. doi: 10.1097/01.brs.0000128761.72844.ab

Tolmie, J., Whittle, M., McNay, M., Gibson, A., & Connor, J. (1987). Second trimester prenatal diagnosis of the Jarcho-Levin syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 7(2), 129-134. doi: 10.1002/pd.1970070209

Torres Flores, J., García Pérez, M., & Soria Sánchez, C. (2015). Disostosis Espondilocostal: El síndrome de Jarcho-Levin. *Revista Médica De Costa Rica Y Centroamerica*, LXXI (616), 653-658.

Turnpenny, P. (2003). Novel mutations in DLL3, a somitogenesis gene encoding a ligand for the Notch signalling pathway, cause a consistent pattern of abnormal vertebral segmentation in spondylocostal dysostosis. *Journal Of Medical Genetics*, 40(5), 333-339. doi: 10.1136/jmg.40.5.333

Vargas-Domínguez, C., Gochicoa-Rangel, L., Velázquez-Uncal, M., Mejía-Alfaro, R., Vázquez-García, J., Pérez-Padilla, R., & Torre-Bouscoulet, L. (2011). Pruebas de función respiratoria, ¿cuál y a quién?. *NCT Neumología Y Cirugía De Tórax*, 78(S2), 81-96. doi: 10.35366/nts192b

Wahi, K., Friesen, S., Coppola, V., & Cole, S. (2017). Putative binding sites for mir-125 family miRNAs in the mouse Lfng 3'UTR affect transcript expression in the segmentation clock, but mir-125a-5p is dispensable for normal somitogenesis. *Developmental Dynamics*, 246(10), 740-748. doi: 10.1002/dvdy.24552

Weineck, J. (2005). *Entrenamiento total* (pp. 25-33). Badalona: Paidotribo

Whitlock, N., Sparrow, D., Wouters, M., Sillence, D., Ellard, S., Dunwoodie, S., & Turnpenny, P. (2004). Mutated MESP2 Causes Spondylocostal Dysostosis in Humans. *The American Journal Of Human Genetics*, 74(6), 1249-1254. doi: 10.1086/421053