



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

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE
CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO
DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”.**

Requisito previo para optar por Título de Licenciada en Estimulación Temprana

Autora: Martínez Bayas, Gabriela Abigail

Tutor: Dr. Fernández Soto, Gerardo Fernando.

Ambato - Ecuador

Marzo – 2020

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor de Análisis de Caso Clínico sobre el tema: **“INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”**, de Gabriela Abigail Martínez Bayas, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad Ciencias de la Salud.

Ambato, Enero del 2020

EL TUTOR

Dr. Fernández Soto, Gerardo Fernando.

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso Clínico sobre: **“INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”**, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de responsabilidad de mi persona, como autora de este trabajo de grado.

Ambato. Enero del 2020.

LA AUTORA

Martínez Bayas, Gabriela Abigail.

DERECHOS DE AUTOR

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

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

Ambato. Enero 2020.

LA AUTORA

Martínez Bayas, Gabriela Abigail

APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban en Análisis de Caso Clínico, sobre el tema **“INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”**, de Gabriela Abigail Martínez Bayas, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana.

Ambato, Marzo 2020.

Para constancia firman

PRESIDENTE/A

1er VOCAL

2do Vocal

AGRADECIMIENTO

En primer lugar, agradezco a Dios por todas las bendiciones recibidas, a mis padres por no dejarme desfallecer en el transcurso e impulsarme a luchar por mis sueños, a mi familia por ser mi inspiración, a mis mejores amigos por siempre estar alentándome a tomar las mejores decisiones.

A mis queridos docentes que formaron mi profesión y que con cada cátedra permitían me enamore de esta carrera, a esas personas excepcionales que siempre supieron demostrar la humildad y bondad que hay en ellos, que a más de ser maestros son amigos, de forma especial a la Lic. Verónica Troya, por el apoyo y colaboración.

A mi tutor por todo su conocimiento, tiempo y paciencia para permitirme culminar este trabajo.

Y a todas las personas que de alguna forma han sido parte de este proceso.

Martínez Bayas, Gabriela Abigail.

DEDICATORIA

En primer lugar, este trabajo se lo dedico a Dios y a la Virgen María por guiarme en la elección de esta profesión, por todas las gracias y bendiciones recibidas durante este tiempo.

A mis padres por darme una carrera universitaria, y de forma especial a mi padre por confiar en mí y siempre tener una palabra de aliento en los momentos más difíciles.

A mis hermanos por ser mi ejemplo, en especial a mi hermana menor por enseñarme tantas cosas y a mi sobrina mayor por ser mi inspiración.

A mis mejores amigos por ayudarme a consolidar este trabajo y siempre tener los mejores deseos.

Martínez Bayas, Gabriela Abigail.

ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS

PORTADA	i
APROBACIÓN DEL TUTOR	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	iii
DERECHOS DE AUTOR	iv
APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR	v
AGRADECIMIENTO	vi
DEDICATORIA	vii
ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS	viii
ÍNDICE DE TABLAS	x
ANEXOS	xi
RESUMEN	xiii
INTRODUCCIÓN	1
ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO	4
1. TEMA	4
2. OBJETIVOS	4
2.1. OBJETIVO GENERAL	4
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	4
3. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES Y NO DISPONIBLES	4
3.1. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES	4
3.2. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN NO DISPONIBLES.	5
4. DESARROLLO	6
4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO	6
4.1.1. DATOS DE FILIACIÓN	6
4.1.2. ANTECEDENTES PRENATALES	6
4.1.3. ANTECEDENTES PERINATALES	6
4.1.4. ANTECEDENTES POSTNATALES	7
4.1.5. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES	7
4.1.6. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES	11
4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO	11
4.2.1. FACTORES DE RIESGO BIOLÓGICOS	11

4.2.2.	FACTORES DE RIESGO SOCIAL.....	13
4.2.3.	FACTORES DE RIESGO AMBIENTALES	14
4.3.	ANALISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD.....	14
4.3.1.	OPORTUNIDADES DE LA SOLICITUD DE LA CONSULTA	14
4.3.2.	ACCESO.....	14
4.3.3.	CARACTERIZACION DE LA ATENCION.....	15
4.3.4.	OPORTUNIDADES EN LA REMISIÓN	15
4.3.5.	TRAMITES ADMINISTRATIVOS.....	15
4.4.	IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS	16
4.4.1.	Epilepsia mioclónica.....	16
4.4.2.	Ataxia cerebelosa	16
4.4.3.	Perdida visual.....	16
4.4.4.	Quiste aracnoideo	16
4.4.5.	Trastorno epileptiforme	16
4.5.	CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA	17
5.	PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO	18
5.1.	Integración Sensorial.....	19
5.2.	Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal	25
5.3.	Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II	26
5.4.	Estimulación Temprana.....	26
5.5.	Áreas del desarrollo de Estimulación Temprana.....	27
5.6.	Intervención de Estimulación Temprana en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas.....	28
5.7.	Integración Sensorial como técnica de Estimulación Temprana para la intervención en el tratamiento de Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo 2	28
5.8.	Evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”	29
5.9.	Resultados de la evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”	30
5.10.	Plan de tratamiento	32
6.	CONCLUSIONES	43
7.	MATERIALES DE REFERENCIA	44
7.1.	Referencias bibliográficas	44
7.4.	Citas bibliográficas - Base de datos UTA	47

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1 caracterización de las oportunidades de mejora.	17
Tabla 2 Evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”	30
Tabla 3. Señales de alerta	31
Planificación # 1 Estimulación táctil por medio de granos.	33
Planificación # 2 Estimulación Vestibular utilizando pelota Bobath.....	34
Planificación # 3 Estimulación propioceptiva con vibración.	35
Planificación # 4 Estimulación visual	36
Planificación # 5 Estimulación olfativa.....	37
Planificación # 6 Estimulación auditiva	38
Planificación # 7 Estimulación gustativa	39
Planificación # 8 Estimulación táctil con actividades de amasado.	40
Planificación # 9 Estimulación vestibular utilizando colchoneta.....	41
Planificación # 10 Estimulación propioceptiva con pelotas.....	42

ANEXOS

Anexo 1. Carta de compromiso.	50
Anexo 2. Consentimiento informado para realizar la evaluación.	51
Anexo 3. Consentimiento informado de divulgación de la información.....	52
Anexo 4. Permiso del Distrito 18D02 para acceder a la historia clínica del paciente en el Centro de salud tipo B Santa Rosa.	53
Anexo 5. Primera Historia Clínica del Hospital Carlos Andrade Marín.	54
Anexo 6. Historia actual de Hospital Carlos Andrade Marín.....	60
Anexo 7. Reporte de la Historia Clínica del Ministerio de Salud Pública.	70
Anexo 8. Reporte de la Historia Clínica del Hospital de especialidades de las Fuerzas Armadas.....	72
Anexo 9. Historia Clínica del Centro de Salud tipo B Santa Rosa.....	74
Anexo 10. Historia Clínica del Área de Estimulación Temprana en el Centro de Salud tipo B Santa Rosa.	76
Anexo 11. Primer Informe de Resonancia Magnética Simple de Cerebro.....	77
Anexo 12. Primer Informe de Electroencefalograma del Hospital Andino de Riobamba realizado el 10/04/2018.	78
Anexo 13. Informe de Electroencefalograma realizado en el hospital Baca Ortiz el 20/08/2018.....	80
Anexo 14. Informe actual del último Electroencefalograma realizado en el Hospital de los Valles el 28/10/2019.	80
Anexo 15. Informe de Potencial de evocado Somatosensorial realizado en el Hospital de Niños Baca Ortiz el 21/08/2018.	81
Anexo 16. Informe de Potencial de Evocados Visuales realizado en el Hospital de niños Baca Ortiz el 21/08/2018.....	82
Anexo 17. Informe de la prueba de la Enzima Lisosomal realizado por la Escuela de Medicina de Harvard en el Hospital Infantil de Boston.	83
Anexo 18. Relato escrito de los padres sobre la enfermedad del niño.	84
Anexo 19. Informe de permiso para aplicación de Cerliponasa Alfa por el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social.	86
Anexo 20. Solicitud Internacional para el tratamiento del paciente en el Hospital Shriners para niños en Boston.	96
Anexo 21. Plan de tratamiento de Estimulación Temprana aplicado en un paciente con Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II en el Centro de Salud tipo B Santa Rosa. ...	100
Anexo 22. Entrevista	101

Anexo 23. Evaluación.....	103
Anexo 24. Cédula del paciente	104
Anexo 25. Cédula del representante	105
Anexo 26. Fotografías de la intervención quirúrgica para introducir el catéter.....	106
Anexo 27. Fotografías de aplicación de la integración sensorial.	107

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

“INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”

Autora: Martínez Bayas, Gabriela Abigail.

Tutor: Dr. Fernández Soto, Gerardo Fernando.

Fecha: Enero, 2020

RESUMEN

El presente trabajo de investigación tiene por objetivo analizar la intervención de Estimulación Temprana en un paciente con Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II, en el Centro de Salud tipo B Santa Rosa. Esta investigación es de tipo cualitativa porque se citan las características de la enfermedad que es rara y con muy poco estudiada. La Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II es de origen hereditario autosómico recesivo, es una enfermedad neurodegenerativa, inicia entre los 2 y 4 años de edad, primero cesa el desarrollo psicomotor, se presentan epilepsias, ataxias, mioclonías continuas, pierde progresivamente las habilidades motoras al igual que su visión, su nivel cognitivo tiene un deterioro lento, y se vuelve muy irritable. Esta enfermedad fue diagnóstica en un paciente a los 3 años de edad, en la actualidad el desarrollo psicomotor ha tenido una regresión, tiene compromiso amielínico de las vías visuales con predominio de la vía visual izquierda y es un niño muy irritable. Los padres del paciente tienen una lucha continua con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador para obtener el medicamento Cerliponasa Alfa que es muy costoso.

Al encontrarse el desarrollo psicomotor del niño afectado en todas sus áreas se propone un plan de intervención en Estimulación Temprana utilizando a la Integración Sensorial como técnica de tratamiento, para lograr aumentar el tono muscular, mejorar su postura, coordinación, precisión, equilibrio, mantener sus funciones cognitivas, disminuir su irritabilidad e hipersensibilidad logrando así integrar y adaptar a todo su organismo.

PALABRAS CLAVES: LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, ESTIMULACIÓN TEMPRANA, INTEGRACIÓN SENSORIAL.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO

FACULTY OF HEALTH SCIENCES

EARLY STIMULATION CAREER

“EARLY STIMULATION INTERVENTION IN A PATIENT WITH TYPE II NEURAL CEROIDEA LIPOFUSCINOSIS AT THE SANTA ROSA TYPE B HEALTH CENTRE”

Author: Martínez Bayas, Gabriela Abigail.

Tutor: Dr. Fernández Soto, Gerardo Fernando.

Date: February, 2020.

SUMMARY

This research paper aims to analyze the intervention of Early Stimulation in a patient with Ceroidea Neuronal Lipofuscinosis type II, at the Centro de Salud tipo B Santa Rosa. This research is of qualitative type because the characteristics of the disease are cited which is rare and with very little studied. Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal type II is of autosomal recessive hereditary origin, it is a neurodegenerative disease, it starts between 2 and 4 years of age, first stops the psychomotor development, epilepsies occur, ataxias, continuous myoclonus, progressively loses motor skills as well as his vision, his cognitive level has a slow deterioration, and he becomes very irritable. This disease was diagnosed in a patient at 3 years of age, currently psychomotor development has had a regression, has amielínico involvement of the visual pathways with predominance of the left visual pathway and is a very irritable child. The patient's parents are fighting with the Ecuadorian Ministry of Public Health to obtain the very costly drug Cerliponasa Alfa.

When the psychomotor development of the affected child is found in all its areas is proposed an intervention plan in Early Stimulation using Sensory Integration as a treatment technique, to achieve increase muscle tone, improve your posture, coordination, precision, balance, maintain their cognitive functions, reduce their irritability and hypersensitivity, thus integrating and adapting to their entire organism.

KEYWORDS: LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TYPE II, EARLY STIMULATION, SENSORY INTEGRATION

INTRODUCCIÓN

Este documento es el análisis de caso de la intervención de Estimulación Temprana en un paciente con Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II (LCN2), para conocer y monitorear como ha sido el avance de esta rara enfermedad, ya que en el Ecuador solo este caso es comprobado, por lo que obtener su tratamiento es una lucha continua de los padres por que llega a costar \$486.000 al año, en las casas asistenciales de salud se otorga tratamiento terapéutico, que ayude a mantener su desarrollo psicomotor aunque es muy difícil, debido a que es una enfermedad neurodegenerativa que provoca regresión en su desarrollo.

La Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal (LCN) también conocida como la enfermedad de Jansky – Bielschowsky de origen hereditario autosómico recesivo inicia en la infancia de forma tardía, por mutaciones en la proteína Lisosómica soluble Tripeptidil Peptidasa 1 (TPP1) O (LCN2), comienza entre 2 y 4 años de edad, aunque podría aparecer hasta los 6 años. El desarrollo se frena y empieza a retroceder a nivel psicomotor, por lo general al segundo año, continúa con convulsiones recurrentes (epilepsia), alteración de la marcha (ataxias), contracciones musculares (mioclonía), pérdida de habilidades motoras ya aprendidas como gatear, sentarse, mantenerse en pie, caminar, para terminar con cuadriparesia espástica y también pérdida del habla. Se empieza a degenerar la mácula del ojo, pero sin reflejo rojo de la retina, para terminar con la pérdida de la visión. El deterioro cognitivo no es tan visible como en otros casos de LCN, pero si sucede gradualmente a esto se le suman problemas del comportamiento y fácil irritabilidad. Algunos pacientes no presentan síntomas pasado los 4 años, por lo que sus características son menos visibles a comparación del resto, sin embargo, en estos se intensifica la ataxia y tienen poca esperanza de sobrevivir hasta la adultez. (**Genetic And Rare Diseases Information Center GARD, 2018**).

La CLN2 tiene una prevalencia de 0.1 a 7 por cada 100.000 recién nacidos vivos a nivel Mundial, en Finlandia la prevalencia es de 1 en 12.500 personas (**Ministerio de Salud de Santiago de Chile, 2018**), es heterogéneamente genética porque en un solo gen puede haber diferentes mutaciones inclusive en familias de una misma área geográfica (**Ortiz et al., 2014**). La incidencia de esta enfermedad es de 2 a 4 por cada 100.000 nacimientos vivos en Estados Unidos (**Mole & Williams, 2013**). En el Ecuador existen dos casos, pero solo uno es comprobado.

El único medicamento que se puede otorgar a esta enfermedad es un tratamiento de reemplazo enzimático llamado Cerliponasa Alfa que es una recombinación de TPP1 humano. Este fue el primer tratamiento que se aprobó por la Administración De Medicamentos y Alimentos de Estados Unidos con su nombre en inglés Food and Drug Administration (FDA), para pacientes mayores de 3 años que tengan Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II, especialmente para disminuir la deambulación (**Andrade A, 2012**). Este no es un medicamento que cure la enfermedad o prolongue su tiempo de vida, solo se encarga de disminuir los síntomas de la enfermedad. Para introducirla en el cuerpo se debe tener un reservorio e introducir un catéter quirúrgicamente en la cabeza, o sea se debe realizar un dispositivo de acceso interventricular que permita hacer una infusión en el Líquido Cefalorraquídeo. El médico debe estar capacitado en la administración del medicamento y a la vez tener experiencia en administración interventricular, el lugar debe estar esterilizado. Se debe administrar una dosis de 300 mg de Cerliponasa Alfa una vez cada dos semanas, a lo que se le suma la administración de electrolitos, pero anterior a este se debe aplicar medicamentos que prevengan la fiebre como: antihistamínicos y antipiréticos (**FDA, 2017, pág. 1**). El precio es muy elevado pues cuesta \$27.000 cada infusión y anualmente llega a costar \$486.000 en Estados Unidos (**Johnson et al., 2019, págs. 161-178**). Pero en el Ecuador el tratamiento tiene un costo de \$65.000 por infusión (Paéz, 2019).

La Estimulación Temprana utiliza como técnica a la integración sensorial para trabajar en un plan de tratamiento que ayude a mantener el desarrollo psicomotor del niño, intentando disminuir el proceso de deterioro propio de la enfermedad. La integración sensorial es un medio que permite al cerebro humano a nivel neurológico trabajar y organizar sensaciones del cuerpo con el entorno, para así integrarse al medio ambiente. Cuando las estructuras cerebrales se activan permiten una mejor plasticidad neuronal, habituación y aprendizaje (**Erazo, 2016**). Intervienen siete sentidos entre ellos los que se pueden controlar vista, olfato, gusto, audición, tacto y los que son internos propiocepción y vestibular, todos estos estímulos son captados por los diversos centros sensoriales llevados al sistema nervioso central para después ser distribuidos y procesados en sus centros, cuando tiene un buen procesamiento la respuesta es mejor. (**Serna, Torres & Torres, 2017**).

El 18 de diciembre del 2018 la especialista en genética del hospital Carlos Andrade Marín basándose en la clasificación internacional de enfermedades CIE 10, diagnosticó

como enfermedad relacionada a la Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal encontrada en el capítulo IV de enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas con código E754, de igual forma como enfermedad relacionada al retardo del desarrollo en el capítulo XIII: síntomas, signos y hallazgos anormales clínicos y de laboratorio no clasificado en otra parte, con código R60, y por último como enfermedad principal a la epilepsia que se encuentra en el capítulo VI: enfermedades del sistema nervioso con código G40 (**Anexo CIE-10, 2013**).

Este documento tiene respaldo de revisión bibliográfica de manera científica con autores de gran relevancia en los buscadores: **Scielo**: Erazo, O, **Dialnet**: Salut, A. A, Flores, L, **Elsevier** :González, D., González, M., Vázquez, N., & Burgos, G, **Redalyc**: Landaeta, M., Gazmuri, P., & Walker, P, **Gepu**: Lopez, I, Carvalho, G., & Povedano, B, **E-Libro**: C Escorcía, L. R, **Google Scholar** : Quispe, J., & Aronés, Z, de donde se eligieron artículos relacionados con los temas lipofuscinosis ceroidea neuronal, integración sensorial, estimulación temprana, cerliponasa alfa, enfermedades neurodegenerativas, las que cuentan con información real y verdadera para fundamentar este escrito.

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO

1. TEMA

“INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GENERAL

- Analizar la intervención de Estimulación Temprana en un paciente con Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II, en el Centro de Salud tipo B Santa Rosa.

2.2.OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Detallar las características clínicas de la enfermedad Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II.
- Evaluar el desarrollo global del niño con Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo 2 a través de la evaluación del desarrollo Psicomotor y Afectivo “HAIZEA - LLEVANT”
- Establecer un plan de tratamiento en Estimulación Integral para un niño con la enfermedad Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II.

3. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES Y NO DISPONIBLES.

3.1.RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES

La información que se recopiló para la descripción y análisis de este Caso Clínico se ha obtenido de las siguientes fuentes:

- **Historia Clínica 1.** Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social IEES, Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín.
Anamnesis
Historial de inicio de la enfermedad
Historial actual de la enfermedad.
Examen confirmatorio de la enfermedad Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II.
- **Historia Clínica 2.** Ministerio de Salud Pública del Ecuador.
Enfermedades actuales
Plan y manejo de tratamiento
Diagnósticos CIE 10
- **Historia Clínica 3.** Hospital de Especialidades Fuerzas Armadas.
Informe de Electroencefalograma.
- **Historia Clínica 4.** Centro de Salud tipo B Santa Rosa.
Información de la terapia de Lenguaje.
Información de la terapia de Estimulación Temprana
Información de terapia Ocupacional

3.2.RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN NO DISPONIBLES.

En la presente investigación se ha recolectado información confidencial que se detalla a continuación:

- **Entrevista:** Se redactó una serie de preguntas destinadas a ser contestadas por la madre del paciente con información certera y confidencial sobre el desarrollo del niño, dichas interrogantes aportan al análisis de caso ya que indagan sobre el desarrollo pre, peri y postnatal del niño, complicaciones durante el embarazo o parto, alimentación, edad en que inició la enfermedad, la calidad de atención brindada por los servicios de salud, el estado familiar y económico que se mantiene en la actualidad.
- **Consentimiento informado:** Se detalla a los padres de familia en que va a consistir el análisis de caso y se despejan dudas. Se solicita autorización para obtener el consentimiento informado, realizar la entrevista, evaluación, registro y divulgación de datos de la enfermedad del paciente.

- **Ficha de valoración:** Se aplicó un test de evaluación global del desarrollo que tiene una valoración cualitativa, para conocer el nivel de desarrollo postural, lenguaje y lógica matemática, manipulación y socialización del paciente. Para en base a estos resultados proponer un plan de tratamiento para el niño.

4. DESARROLLO

4.1.PRESENTACIÓN DEL CASO

4.1.1. DATOS DE FILIACIÓN

Paciente masculino, mestizo nació el 19 de marzo del 2014, en el centro de salud N° 2 de la ciudadela Simón Bolívar, en la actualidad reside en la parroquia Santa Rosa del cantón Ambato, de la provincia Tungurahua.

4.1.2. ANTECEDENTES PRENATALES

Al nacimiento del niño la madre tenía 20 años de edad, tuvo conocimiento del embarazo a los 15 días de gestación por una prueba de sangre. Se realizó 6 controles prenatales en los que no hubo ninguna complicación durante el embarazo, los movimientos fetales eran positivos, mantuvo una alimentación balanceada, consumió ácido fólico, hierro y calcio, no tuvo infecciones, STORCH negativo, no tuvo exposición a teratógenos, sin amenaza de aborto o parto pre termino.

4.1.3. ANTECEDENTES PERINATALES

El primero de dos hijos de un matrimonio joven no consanguíneo, nacido a las 39 semanas de gestación por un parto eutócico cefalovaginal, sin complicación alguna en el centro de salud N°2 de la ciudadela Simón Bolívar del cantón Ambato de la provincia Tungurahua. Con Apgar de 5 al primer minuto y 8 a los cinco minutos, talla de 47cm, peso de 2.806g, perímetro cefálico de 34cm, con tipo de sangre ORH+. No lloró inmediatamente, con succión débil, hipotónico, pero sin necesidad de oxigenoterapia, con respuesta adecuada a la estimulación táctil, sin necesidad de maniobras de reanimación y alta inmediata.

4.1.4. ANTECEDENTES POSTNATALES

En casa se mantuvo una buena succión, consumió leche materna exclusiva hasta los 6 meses, posterior inició la ablactación. Los hitos del desarrollo psicomotor se desarrollaban dentro de los parámetros normales hasta el primer año:

Motor grueso: control cefálico a los 2.5 meses, sedestación 6 meses, gateo 8 meses, bipedestación 12 meses, pero la marcha no la consiguió hasta el año ocho meses.

Motor fino: sostiene un objeto 2 meses, toma objetos en línea media 3 meses, sostiene dos objetos 4 meses, pasa objetos de una mano a otra 5 meses, pinza global 8 meses, pinza trípode 10 meses, pinza digital 1 año 2 meses.

Socio afectivo: sonrisa espontánea 2 meses, sonrisa social 3 meses, reconocimiento en el espejo 6 meses, permanencia del objeto 8 meses, respuesta al no 12 meses.

Cognitivo seguimiento visual y auditivo 3 meses, reconocimiento de rostro familiares 4 meses, sigue la conversación 6 meses, reconocimiento de emociones 8 meses, entrega objetos 12 meses.

Lenguaje: sonidos guturales 4 meses, balbucea y responde al nombre 6 meses, hola, adiós y manda besos a los 11 meses, dice papá y mamá al año, sin embargo, a los dos años no unía ninguna palabra su lenguaje era pobre (papá, mamá, agua, arroz), a los dos años se volvió un niño irritable, agresivo y de mal humor.

Nació con criptorquidia bilateral y hernia inguinal izquierda que fueron corregidas a los tres años de edad por medio de cirugía realizada en el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IEES) de Ambato.

4.1.5. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS PERSONALES

A los 3 años 2 meses de edad el niño tiene su primera crisis convulsiva que es atendida por los paramédicos de una ambulancia del cantón Mejía en Quito, los que lo estabilizan inmediatamente. Los siguientes quince días las convulsiones se vuelven recurrentes varias veces por día en casa, es trasladado de emergencia al hospital IEES del Sur de Quito, donde es controlado y estabilizado por lo que regresa a su hogar. Por cuestiones laborales los padres se erradicaron en la ciudad de Ambato, y se dirigen al centro de salud

de la parroquia Santa Rosa, ya que las crisis convulsivas continúan y llegan a repetirse diez veces por día, es referido el 6 de abril del 2018 al hospital regional Ambato para atención con la neuropediatra del lugar, la misma que solicita un electroencefalograma y resonancia magnética para conocer la etiología de estas crisis convulsivas.

El electroencefalograma realizado en la ciudad de Riobamba en el Hospital Andino el 10 de abril del 2018, con duración de 16 minutos, durante la vigilia y sueño espontáneo, concluye que tiene un trastorno organizativo de la actividad eléctrica cerebral, sin actividad paroxística ni lenta, pero hay una nota en la que cita que el EEG con interferencia, por lo que se recomienda realizar el registro bajo sedación.

La resonancia magnética realizada en Ambato el 26 de abril del 2018, resume en su informe que tiene vermis cerebeloso hipoplásico, con aumento del tamaño de la cisterna magna, sistema cisterno-ventricular discretamente dilatado, cuarto ventrículo al límite de la normalidad, con aparente comunicación hacia la cisterna magna, se observa formación quística en fosa temporal izquierda. Por lo que se llega a concluir que: 1- Se tiene imagen sugestiva de variante de Síndrome de Dandy Walker, 2- Quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda.

A los dos meses regresan con los resultados donde la especialista en neuropediatría del hospital regional Ambato, al revisarlos el diagnóstico fue positivo sin patología aparente. Pero las crisis continúan por lo que a los dos días es internado, durante la estancia en este lugar no convulsiona, sin necesidad de administrar tratamiento alguno. Por la persistencia de las crisis convulsivas los padres deciden buscar un médico especialista particular en la ciudad de Quito. Ellos refieren que el niño empezó a tener problemas en la marcha, sin estabilidad y temblaba mucho. En el camino el niño vuelve a tener una crisis siendo transferido de urgencia al Hospital Pediátrico Baca Ortiz donde es ingresado por emergencia y estabilizado.

Se repite un nuevo Electroencefalograma el 20 de Agosto del 2018 que dura 20 minutos, se le realiza en sueño espontáneo, presenta un trastorno organizativo y lento global de la actividad eléctrica cerebral, trastorno epileptiforme interictal multifocal, activa en el registro, trastorno lento global con predominio en la región frontal bilateral, sin crisis subclínicas, con potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEATC) normales y potenciales evocados visuales del tronco encefálico (PEVTC) con

compromiso mielítico en ambas vías. Para lo que se inicia tratamiento con ácido valproico a 3 mililitros cada 12 horas.

La neuropediatra del hospital pediátrico Baca Ortiz realiza examen físico donde se aprecia marcha atáxica, con hipereflexia, dismetría, temblor, comprensión lenta, lenguaje escaso, no hay toma sensitiva ni nistagmo. Por lo que es referido al hospital de especialidades de las fuerzas armadas de Quito al servicio de genética donde se realiza un screening metabólico ampliado para valorar la comorbilidad de ataxia y epilepsia, mismo que resultó normal, de igual forma se realiza examen genético molecular para descartar ataxia espinocerebelosa tipo 2 que arrojó negativo, al no tener una respuesta se solicita apoyo en laboratorios de referencia externa, siendo así que el 9 de diciembre del 2018 es emitido el reporte de la prueba de la enzima lisosomal realizado en la escuela de medicina de Harvard en el hospital infantil con un resultado positivo a lipofuscinosis ceroida neuronal tipo 2, esta es una enfermedad neurometabólica seria, progresiva y con un pronóstico poco favorable.

Al poseer un diagnóstico definitivo del paciente se reasigna un nuevo tratamiento: sugiriendo administrar ácido valproico 5ml y levetiracetam 4.5 ml cada 12 horas vía oral para historia de epilepsia y ataxia, a la vez Furosemida 14mg y Espironolactona 14mg vía oral cada día para diagnóstico de comunicación interauricular de tipo Ostium Secundum. Estos medicamentos han mejorado y sostenido la calidad de vida, pero no se ha contrarrestado la enfermedad de cabecera que es lipofuscinosis ceroida neuronal tipo 2.

Una vez más es remitido a otra casa de salud, al hospital Carlos Andrade Marín (HCAM), para solicitar se trate esta rara enfermedad, en donde se registró un caso anterior de LCN2 que fue descartado.

Las lipofuscinosis ceroidas neuronales son un grupo de enfermedades lisosomales hereditarias neurodegenerativas, existen diez formas genéticamente distintas. La LCN2 también se conoce como enfermedad de Jansky – Bielschowsky o LCN- tardía, se presenta entre los 2 y 4 años de vida, es de etiología autosómica recesiva que afecta al sistema nervioso con presencia de Epilepsia (convulsiones repetidas), Ataxia, Mioclonias, pérdida de visión, pérdida de habilidades motoras, regresión del desarrollo, capacidad intelectual afectada gradualmente y problemas del comportamiento.

El único tratamiento que se puede administrar para la LCN2 es el fármaco cerliponasa alfa que fue aprobado en Estados Unidos el 27 de abril del 2017, su función es frenar la deambulaci3n en los pacientes mayores de 3 a1os con esta enfermedad m1s no la detiene, ralentiza el progreso del declive funcional de la parte motriz y de lenguaje, en el Ecuador nunca ha sido administrado dicho medicamento, pero se realiza por perfusi3n en el l1quido cefalorraqu1deo con un reservorio y un cat3ter que se implanta en v1a intracerebroventricular y se administran 300ml cada 15 d1as. El costo por infusi3n es de \$27.000 y anualmente tiene un costo de \$486.000. Los padres al no tener las posibilidades econ3micas para solventar el coste de este medicamento demandan a la contralor1a general del estado ecuatoriano y al HCAM, fallando el proceso a favor del ni1o.

El 28 de octubre del 2019 se realiza el m1s actual electroencefalograma en video monitoreado digital, y se puede apreciar que el paciente ha empeorado, pues presenta continuos paroxismos generalizados de ondas agudas con acentuaci3n parieto-temporo-occipital, convulsiones de corta duraci3n con nistagmo compromiso de conciencia y movimientos cl3nicos de miembros superiores e inferiores, pero con preferencia del miembro superior izquierdo, no se diferencian fases del sue1o. El d1a 10 de enero del 2020 es internado para implantar el cat3ter que posterior permitir1 el paso del medicamento, se espera que este sea administrado en 30 de enero del 2020, este medicamento ser1 adquirido a Biomarin Pharmaceutical INC desde Estados Unidos gestionado este tr1mite por el Hospital Carlos Andrade Mar1n y el Ministerio de Salud P1blica del Ecuador.

Desde enero a septiembre del 2018 el ni1o recibe atenci3n multidisciplinaria en el 1rea de terapia del lenguaje, terapia ocupacional y estimulaci3n temprana del centro de salud tipo B Santa Rosa, dos veces por semana en cada una de ellas, con un resultado poco favorable, pues tiene constantes reca1das, sin poder asistir con frecuencia a la casa de salud, se administran planes de tratamiento que ayuden a mantener su estilo de vida, los padres realizan un cambio de domicilio, por lo que ya no asisten a las terapias. Los padres adicionalmente toman terapia f1sica domiciliaria desde mayo del 2018 hasta la actualidad, el terapeuta f1sico refiere aplicar un plan de tratamiento enfocado a su control postural pero que por su enfermedad es dif1cil que tenga avance y lo que intenta es prolongar el tiempo en la perdida de hitos del desarrollo.

4.1.6. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES

- Padres no consanguíneos.
- Sin antecedentes familiares patológicos vía materna o paterna de condiciones similares, congénitas o genéticas.

4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO

Los factores son características o rasgos sociales, ambientales, biológicos, psicológicos, genéticos, etc. que se reúnen y se presentan antes de una enfermedad, pues existe riesgo de causar daño a la salud, estos son detectables en una persona o sociedad en la que se desenvuelve y pueden llevar a la muerte de las personas, si los factores de riesgo se combinan entre ellos aumentan la probabilidad ser más peligrosos (**Hugo et al., 2018**).

4.2.1. FACTORES DE RIESGO BIOLÓGICOS

- **Quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda:** son bolsas que en su interior contienen líquido cefalorraquídeo, se ubican entre el cerebro y la membrana aracnoidea en especial en el lóbulo temporal izquierdo en la fosa craneana media, pueden darse a partir de una lesión cerebral o de una complicación en neurocirugía. Tiene síntomas como vómitos, cefaleas, náuseas, convulsiones alteraciones auditivas y visuales, problemas de equilibrio y marcha (**MENESES, Eder et al., 2014**). En la primera resonancia magnética se conoció que el niño tenía un quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda, se puede asumir que esto puede haber influenciado para que el niño tenga su primera convulsión y empiece su retroceso del desarrollo.
- **Trastorno epileptiforme:** son alteraciones eléctricas del cerebro que se manifiestan con perturbaciones de la parte cognitiva y su comportamiento, sin convulsiones, estas provocan morbilidad neuronal significativa, aunque no haya convulsiones con crisis motoras. En la actualidad el niño es muy irritable y puede deberse a este trastorno ya que se presenta en varias partes de su cerebro.
- **Vermis cerebeloso hipoplásico:** es la ausencia o formación incompleta del vermis, esta estructura es la encargada de dividir los hemisferios cerebelosos, sus funciones son coordinación, precisión motora, estabilidad, postura, equilibrio, propiocepción inconsciente, memoria de largo plazo (**González et al., 2017**). El

niño ha perdido su postura y coordinación motora aparte de no retener su memoria por mucho tiempo, se puede relacionar a esta mala formación.

- **Epilepsia mioclónica:** caracterizada por una crisis cefálica que se amplifica a los miembros superiores y en ocasiones provocan caídas (Yépez et al., 2016), sacudidas súbitas, involuntarias, se origina en el sistema nervioso (Pozo et al., 2015). El paciente manifiesta convulsiones clónicas segmentadas con una prevalencia en el miembro superior izquierdo y parpadeo retro oculares.
- **Ataxia cerebelosa:** pertenece a un amplio grupo de trastornos neurológicos la cual se clasifican en diferentes criterios neuropatológicos entre ellos se diferencia la degeneración espinocerebelosa (LOPEZ, CARVALHO & POVEDANO, 2019), pérdida de coordinación motora, o sea movimiento muscular que se produce de forma involuntaria y repentina donde está afectado el cerebelo, y puede darse en miembros tanto superiores como inferiores. (M Rodríguez et al., 2019b). Los exámenes realizados para descartar la ataxia espinocerebelosa en el paciente dio como resultado negativo.
- **Mioclonias:** son contracciones musculares bruscas de las extremidades superiores y cuello manifestando sacudidas breves y rápidas de las extremidades (A Martínez, Mazagatos & -, 2016), además de presentar pérdida de la masa muscular por dichas crisis (Rubio, C Reséndiz & -, 2016). El tono muscular del niño ha disminuido desde la primera crisis convulsiva.
- **Paroxismos generalizados:** manifestaciones bruscas con síntomas neurológicos, movimientos exagerados, alteraciones en el tono muscular y postura, comportamiento alterado y disminución de la conciencia (A Martínez, Mazagatos & -, 2016). En el primer electroencefalograma no presenta paroxismos, pero en el más actual se nota un deterioro del desarrollo porque ya se observan paroxismos generalizados de origen temporo – parieto - occipital durante los exámenes realizados en estado de vigilia.
- **Criptorquidia bilateral:** es una anomalía de los genitales que se produce cuando el testículo no se ubica adecuadamente en la bolsa escrotal, y se encuentra en el trayecto o camino normal de descenso, aún si la gónada se palpa y no está oculta del todo, es común en el recién nacido. Sin embargo, durante el primer año de vida los testículos pueden ubicarse correctamente en especial durante los tres primeros meses (Blanco et al., 2015). A los tres años dos meses el niño fue

intervenido quirúrgicamente por tener criptorquidia bilateral, lo que a corto plazo pudo haber afectado el desarrollo motriz grueso del niño al impedir realizar movimientos bruscos en sus miembros inferiores hasta que cicatrice la herida, por lo que pudo haber retrasado el desarrollo grueso del niño.

- **Hernia inguinal:** sucede cuando salen asas del intestino delgado, tejidos o una porción de estos por las capas músculo-fascio-aponeuróticos de la parte abdominal anterior, estos orificios pueden ser congénitos o adquiridos (**Casamayor et al., 2018**). A los tres años dos meses al mismo tiempo de haber sido intervenido por criptorquidia bilateral también fue corregida su hernia inguinal izquierda por lo que no se forzaba a trabajar sus miembros inferiores.
- **Comunicación interauricular tipo Ostium Secundum:** caracterizado por un orificio que se encuentra en la parte inferior del tabique auricular que ubica cerca de la válvula tricúspide, entrada al ventrículo derecho, también se los conoce como orificios aórticos y pulmonares (**M Rimmerman, - & -, 2001**) No es posible forzarle tanto físicamente al niño porque se cansa con facilidad.
- **Pérdida de la visión** – es denominada amaurosis a la ausencia de la visión que puede ser ocasionada por daño en la retina, nervio óptico o cerebro (**Clínica Universidad de Navarra, 2018**), una de las características de la enfermedad es la pérdida progresiva de la visión.

4.2.2. FACTORES DE RIESGO SOCIAL

- **Condición económica:** bienes materiales pertenecientes a un individuo, relacionado con bajos ingresos, bajo nivel de educación, sin estabilidad laboral y sin oportunidades de integración social (**A Fortes, 2015**). En la evaluación realizada, los padres refieren que en la actualidad tienen dificultades económicas, pues a más de dos años y medio de ser descubierta la enfermedad han tenido gastos constantes, el padre es el que mantiene su hogar y la madre se dedica al cuidado de los hijos. A finales de enero del 2020 se termina el contrato de trabajo del padre y está en busca de otra fuente de ingreso económico.

4.2.3. FACTORES DE RIESGO AMBIENTALES

- **Estabilidad familiar:** vínculos afectivos, respeto entre los miembros de la familia donde debe reinar el amor y comprensión. (A Fortes, 2015). En la actualidad los padres del niño habitan en la misma casa, pero no conviven pues se mantienen unidos por el tratamiento del niño. Sin embargo, la familia extendida permanece pendiente del desenlace de la enfermedad.

4.3. ANALISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD

4.3.1. OPORTUNIDADES DE LA SOLICITUD DE LA CONSULTA

Los progenitores refieren que la atención ha sido oportuna, aunque de inicio las distintas casas de salud no podían dar con el diagnóstico de la enfermedad, y ha sido una lucha constante con el ministerio de salud pública y el hospital Carlos Andrade Marín para obtener el tratamiento. Por el cambio de domicilio la madre tiene dificultad para dirigirse al centro de salud tipo B Santa Rosa para continuar con las terapias, como el paciente no puede permanecer sin tratamiento terapéutico los padres optan por recibir terapia física privada, ya que es personalizada y siempre hay supervisión de ellos, sin embargo también citan necesitar de otras terapias complementarias como es terapia del lenguaje, terapia ocupacional y estimulación temprana, ya que son conscientes que cada profesional realiza una actividad diferente con el niño.

4.3.2. ACCESO

De acuerdo al manual de atención integrada de salud (MAIS) tiene como “propósito apoyar en la detección y garantizar la primera atención, en caso de ser necesario referir a un establecimiento de salud con mayor complejidad” (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2018). El paciente ha sido transferido a diferentes unidades de salud públicas para adquirir atención de calidad.

En el capítulo III-A de la ley orgánica de la salud menciona que las autoridades sanitarias proporcionan atención de calidad direccionadas a las necesidades de las/los enfermos, bajo los principios de disponibilidad, prevención, promoción, diagnóstico,

tratamiento, rehabilitación para las personas que se considere en estado de vulnerabilidad (**Ministerio de Salud Pública del Ecuador et al., 2017**). Los progenitores refieren que el transporte para trasladarse de un establecimiento a otro implica un costo elevado, se necesita mucho tiempo, y las atenciones con médicos especialistas no son dentro de la ciudad, lo que perjudica su estabilidad económica.

4.3.3. CARACTERIZACION DE LA ATENCION

Acude a el ministerio de salud pública y a el instituto ecuatoriano de seguridad social por medio del hospital Carlos Andrade Marín, al que tiene acceso gracias a las aportaciones del padre desde antes de ser intervenido y diagnosticado. La primera crisis convulsiva se presentó a los 3 años 2 meses siendo atendido en una ambulancia donde aparentemente no presenta ninguna anomalía, al continuar con las recurrentes crisis convulsivas es enviado al hospital docente Ambato, para la revisión en neuropediatría, posterior fue remitido al centro de salud de santa Rosa en el que se les brinda atención multidisciplinaria, y actualmente solo cuenta con terapia física a domicilio.

4.3.4. OPORTUNIDADES EN LA REMISIÓN

El paciente fue trasferido a diferentes unidades de salud, en busca de un diagnóstico para tratar la enfermedad, los progenitores mostraron preocupación ante alteraciones de la marcha y convulsiones continuas, por lo que solicitan ayuda en la ciudad de Quito, donde se realizan otros exámenes que descarten diagnósticos herrados, sin encontrar la etiología de estas alteraciones del desarrollo, son impulsados a solicitar exámenes fuera del país hasta para confirmar que es una enfermedad neurodegenerativa llamada Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo 2.

4.3.5. TRAMITES ADMINISTRATIVOS

Los trámites administrativos por parte del hospital Carlos Andrade Marín, para obtener el fármaco cerliponasa alfa está en espera sin embargo el día 10 de enero del 2020 se realizó la primera intervención quirúrgica para ubicar el catéter y reservorio que posterior servirá para proporcionar el medicamento, y se encuentra en espera para el 30 de enero ser administrado.

4.4.IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS

4.4.1. Epilepsia mioclónica

A los tres años dos meses el niño presenta la primera crisis convulsiva que no es atendida, a partir de esta se desencadena una serie de epilepsias tanto focales como generalizadas, en el hospital docente Ambato no se define ningún diagnóstico, entonces es transferido a la ciudad de Quito en el hospital Vaca Ortiz donde se realizan exámenes para saber la etiología de estas.

4.4.2. Ataxia cerebelosa

En el hospital Baca Ortiz se realiza un electroencefalograma para evaluar la ataxia cerebelosa, y se conoció que el niño presenta vermis cerebelar hipoplásico por lo que puede ser causante de esta alteración.

4.4.3. Pérdida visual

La pérdida visual es una característica de la enfermedad, el paciente ha perdido constantemente la agudeza y campo visual, en el último examen se conoce que tiene compromiso amielínico en ambas vías visuales con predominio de la vía visual izquierda.

4.4.4. Quiste aracnoideo

En la primera resonancia magnética se logró observar un quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda, dando como resultado una hipótesis de que este haya desencadenado su primera crisis convulsiva donde comenzó el retroceso del desarrollo.

4.4.5. Trastorno epileptiforme

Los progenitores refieren que actualmente el paciente es muy irritable y puede deberse a este trastorno ya que se presenta en varias partes de su cerebro, tiene comprometimiento cognitivo por lo que sus funciones superiores han tenido retroceso o se han estancado.

4.5. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

Tabla 1 caracterización de las oportunidades de mejora.

PUNTOS CRÍTICOS	OPORTUNIDADES DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA
Ataxia cerebelosa	Disminuir el movimiento descoordinado en sus extremidades inferiores.	Realizar actividades que mejoren el tono, postura y equilibrio en los miembros inferiores del niño de una forma lúdica.
Epilepsia mioclónicas	Evitar que los servicios de salud no sean oportunos y de calidad.	Capacitar a los paramédicos para estabilizar de inmediato a un niño que tenga una crisis convulsiva y sea dirigido a la casa de salud más cercana para verificar la etiología de esta, de igual forma exigir se realicen todos los exámenes necesarios para llegar a un diagnóstico oportuno, y prevenir enfermedades de la primera y segunda infancia.
Perdida visual	Mantener su campo y agudeza visual, a la vez reforzar otros sentidos para que reconozca el entorno en el que se desarrolla.	Utilizar métodos y técnicas que mantengan su campo y agudeza visual por medio de actividades con luz y sombra, así como planificar tareas con texturas para reconocer el espacio y medio en el que se desarrolla utilizando el tacto. Reforzar su seguimiento auditivo con los ojos vendados preparándolo para el peor de los casos la pérdida total de la visión.
Quiste aracnoideo	Reducir el riesgo de un mal diagnóstico y concientizar a padres de familia a ser más precavidos con signos de	Concientizar a padres de familia por medio de una charla, en observar el desarrollo de sus hijos, si presenta vómitos, diarreas, cefaleas continuas y también se le suman convulsiones deben llevarlos a un especialista, para conocer la

	alerta que presente su hijo en el desarrollo.	causa de todos estos malestares y preparar un tratamiento multidisciplinario oportuno.
Trastorno epileptiforme	Disminuir la irritabilidad del niño por medio de estrategias lúdicas.	Utilizar estrategias de relajación, desgaste energético, restauración cognitiva, para controlar la irritabilidad del niño y poder plantearse tareas para el área cognitiva y social.

Fuente: Base de datos de la investigación; elaborado por: Martínez G., (2020)

5. PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO

Las enfermedades neurodegenerativas provocan pérdida de actividades que realiza el cuerpo como equilibrio, movimiento, el habla inclusive la respiración y el funcionamiento del corazón estas pueden ser genéticas o causadas por enfermedad cerebrovascular que llega a desconocerse su origen, la mayoría de ellas no tiene cura y puede llevar a la muerte (**Ortiz, 2017**). Dentro de estas se encuentra la Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II o conocida como enfermedad de Jansky-Bielschowsky en donde se pierde coordinación de los movimientos, tiene convulsiones constantes y pérdida continua de la visión.

La Integración Sensorial es un medio que permite al cerebro humano a nivel neurológico trabajar y organizar sensaciones del cuerpo con el entorno, para así integrarse al medio ambiente. Cuando las estructuras cerebrales se activan permiten una mejor plasticidad neuronal, habituación y aprendizaje (**Erazo, 2016**). Jean Ayres propuso esta teoría en 1960, que se basa en el estudio visual, auditivo, gustativo, olfativo, táctil, vestibular y propioceptivo, cuando los tres últimos tienen un buen desarrollo hablamos de una adecuada maduración del sistema nervioso central ya que por medio de esta permite regular el desempeño cognitivo, conductual, motriz, del lenguaje y social (**Erazo, 2018**).

Para proponer un tratamiento en estimulación temprana acorde a las necesidades del niño y enfocado en todas las áreas del desarrollo, se debe conocer muy bien la técnica a utilizar ya que al ser la LCN2 una enfermedad neurodegenerativa se espera poder

retrasar el progreso de sus características típicas a degenerar las funciones vitales del individuo. La integración sensorial permite llegar al niño de una manera integral empezando por activar su sistema nervioso central para proseguir a todos los sentidos del cuerpo.

La intervención debe iniciarse lo más pronto posible para tener un control y avance de la enfermedad, al ser un caso muy raro se debe monitorear la mayor información posible para en un futuro servir de guía.

5.1.Integración Sensorial

Cuando el niño logra organizar las sensaciones del cuerpo con el medio en el que se desarrolla hablamos de adaptación, así se organizan en el sistema nervioso central todas las sensaciones. Al realizarse a nivel neuronal hablamos de un procesamiento de la integración sensorial, este inicia al captarse el estímulo y termina en dar una respuesta, pero pasa por varias etapas que son:

Registro: se percibe los estímulos que pueden ser interoceptivos (propioceptivo y vestibular) o exteroceptivos (vista, olfato, gusto, audición y tacto).

Modulación: se organiza el origen del estímulo y la intensidad de respuesta, manteniéndolo en alerta y con un balance de excitación o inhibición.

Discriminación: interpreta el estímulo y diferencia sus cualidades

Integración o respuesta: reúne los estímulos y provoca una respuesta (**Erazo, 2018**).

Es importante saber distinguir la estimulación sensorial de la estimulación multisensorial y de la integración sensorial pues son tres cosas distintas. La primera puede ser unisensorial que se produce al dar una sola experiencia sensorial al niño para estimular un sentido y activar los receptores solo de este, por ejemplo, cuando la madre le canta al niño. Multisensorial cuando realizamos actividades que activan varios sentidos por ejemplo la madre a más de entonar la canción mueve al niño de un lado al otro y de arriba hacia abajo, le permite percibir su olor, observa su rostro. Esta puede ser utilizada en pacientes que no tengan ningún problema en el procesamiento sensorial, con esto se busca proporcionar experiencias que ayuden al desarrollo normal del sistema nervioso

del niño, aquí participan los siete sentidos uno seguido de otro ya que se activa las áreas corticales por estímulos sensoriales. Por otro lado, la integración sensorial es utilizada para aquellos pacientes que no tienen un buen procesamiento neurobiológico de las sensaciones al organizarlas, porque son intercambiadas entre el entorno y el cuerpo del niño, si el sistema nervioso no cumple con su función y no tiene un buen procesamiento a la hora de interpretar los estímulos ya sea a la entrada, modulación, discriminación o respuesta se hablaría de una desintegración sensorial. Al trabajar integración sensorial no basta solo con dar una experiencia sino proporcionarle varios estímulos seguidos que cumpla un objetivo en específico pero donde trabajen los sentidos del sistema táctil, propioceptivo y vestibular y el resto de sentidos olfato, vista, audición y gusto intervienen como colaboradores de esta, por ejemplo realizar una hamaca lenta para que el niño se acostumbre al movimiento y seguido enderezar su cuerpo para tener una mejor postura y finalmente tener un contacto ocular ya sea con un objeto, actividad o al terapeuta (**Quispe & Aronés, 2014**). Como sucede con este paciente pues difícilmente soporta el roce de alguna textura, no gusta ni disfruta subirse a la pelota bobath o suele tener respuestas exageradas frente a estímulos de movimiento, se choca continuamente con los objetos en especial en su cabeza, no soporta sonidos fuertes y ha perdido su seguimiento visual, por la ataxia es difícil que coordine movimientos, se irrita con facilidad si no se le da lo que desea y se frustra al no poder realizar una actividad.

Bases neurofisiológicas: el sistema nervioso central es el que contribuye en la eficiencia de la integración sensorial, al hablar de una organización antero – posterior la información es dirigida desde la médula espinal hasta la corteza cerebral donde se encuentran dos vías, las aferentes o posteriores que son sensitivas y llevan la información hasta la corteza para reconocer el origen del estímulo y enviar a los centros de procesamiento de información y las vías eferentes o anteriores que son motoras, estas llevan la respuesta, se debe recordar que en los primeros meses de vida la región posterior es la más activa (**Blanche, 2017, pp. 11–27**).

Estructuras anatómo - funcionales: **médula espinal**- tiene reacciones reflejas y protectoras. **Tronco encefálico**- se encarga de controlar el tono muscular y postura. **Cerebelo**- se encarga de mantener el tono muscular y coordinar movimientos de tronco, cuello, cabeza, ojos, en los cambios de posición y en la fuerza muscular. **Tálamo**- modula información sensorial y la envía a la corteza. **Sistema Límbico**- controla las

emociones y establece memorias. **Ganglios Basales**- transfieren y modifican información sensorial convirtiéndola en respuesta motora controlando el movimiento.

Es importante conocer que la integración sensorial tiene que ver con la plasticidad cerebral en donde la reorganización cortical, sus terminaciones y las estimulaciones periféricas se modifican para tener una reorganización espacial de la corteza cerebral y recuperar funciones que se perdieron por una lesión cerebral. Gracias a que el cerebro es flexible se logra mantener la memoria y aprendizaje pues cada día hay conexiones sinápticas que permiten almacenar nueva información obteniendo una ejercitación y estimulación continua donde hay una modificación funcional y estructural del cerebro (**Blanche, 2017, pp. 11–27**). El niño tiene muerte neuronal continua, pero por medio de la integración sensorial podemos conseguir que se dé una adecuada plasticidad neuronal y disminuir o frenar la muerte neuronal.

Normalmente se dice que tenemos cinco sentidos que son los más conocidos y lejanos, el ser humanos los puede controlar, pero también existen dos que no se nombran, estos son internos u ocultos, pues permiten la supervivencia y no se tiene dominio sobre ellos. Todos los sentidos se relacionan entre sí y forman percepciones (**Tudela & Abad, 2019**). (**Landaeta, Gazmuri & Walker, 2006**).

Sistemas sensoriales:

Sistema Propioceptivo

Este sistema informa de la existencia de cada parte del cuerpo y su ubicación, así como los movimientos que puede realizar. Sus funciones son: conocimiento corporal- ya que crea una conciencia de este, con una imagen que reconoce su propio cuerpo y el de otras personas. Control y planeamiento motor- el niño sabe qué movimiento realizar para una actividad. Graduación de la fuerza muscular- es la fuerza que se tiene para realizar una actividad. Seguridad emocional- mientras más controle sus movimientos más seguridad tendrá. Estabilidad postural- mantener equilibrado el cuerpo puede ser estático (cuando el cuerpo no se mueve) o dinámica (cuando el cuerpo está en movimiento). Funciones manuales- el paciente conoce y utiliza las funciones cotidianas motrices. Control motor oral- son todas las actividades que hace el paciente con la boca. El objetivo de este sistema es estimular el movimiento voluntario del paciente para relacionarse con el

entorno. Tiene dificultades cuando el paciente busca sensaciones bruscas como saltar constantemente o golpearse con los objetos, camina en puntas de pie, hipertónicos, no miden el peligro, agarra muy fuerte o débil los objetos.

Sistema Vestibular

Este sistema interpreta y detecta la posición y dirección del cuerpo en relación al espacio, se conjuga con el sistema propioceptivo y visual, puede ser estático (contracción muscular sostenida manteniendo una postura erecta) o dinámico (posturas cambiantes como estar de pie a caminar). Sus funciones son: equilibrio y tono muscular en reposo o movimiento, control de postura, estabilidad de la cabeza, estabilidad de imágenes de la retina, procesamiento auditivo y de lenguaje, activa y regula la alerta y atención. Su objetivo es asociar experiencias de propiocepción, táctil y visual con movimientos del propio cuerpo. Para reconocer sus dificultades podemos apreciar que el niño no gusta de los cambios posturales, se molesta ante movimientos en el espacio, es inseguro.

Sistema táctil

Este sistema recibe e interpreta estímulos cuando la piel es rozada por alguna textura, se presenta desde antes de nacer, pero alcanza mayor desarrollo después del nacimiento siempre va de la mano con el sistema vestibular y propioceptivo. Está compuesto por: percepción táctil estática- temperatura, peso, consistencia, y la percepción táctil cinética- textura, aspereza, dureza, forma. Las respuestas de este sistema permiten adaptarse al medio. Respuestas: protectora si se acepta o no el contacto con una persona u objeto, integrativa permite reconocer e integrar al estímulo, discrimina la ubicación de los objetos. Su objetivo es manipular objetos de todo tipo de texturas. Se detecta dificultad si el niño permanentemente chupa objetos, anda descalzo no es sensible al dolor.

Sistema Visual

Este sistema capta información visual del mundo exterior, las células encargadas de transmitir el estímulo son los conos y bastones que son fotorreceptores, los conos proporcionan la visión de color y los bastones los colores en blanco y negro por lo que se activan más en la noche ya que son sensibles a la luz, respondiendo a un estímulo luminoso. Primero se da la percepción de la luz que entra al ojo, transforma esta energía luminosa en impulso nervioso, seguido se transmite el impulso hasta el nervio óptico y se da la interpretación en el lóbulo occipital. Cuando hay una disfunción de la imagen se toma normalmente el estímulo luminoso del objeto se envía por medio de los nervios ópticos al cerebro, pero estos estímulos no son procesados. Si existe un fallo visual a nivel cortical no fijan la mirada ni tampoco tienen agudeza visual. Tienen funciones ópticas donde se rastrean los movimientos de los objetos, funciones óptico receptoras donde se discriminan tamaño, forma, color, figura, funciones perceptivas-interpretación en donde reproduce, asocia e identifica sensaciones visuales. Una de las degeneraciones más importantes para este caso es la degeneración macular se produce al tener una mancha blanquecina en la macúla con pérdida de visión central. La dificultad de este sistema se da cuando el niño aparenta tener baja visión, nistagmo, estrabismo, no sigue el objeto, no fija la mirada y le molesta la luz.

Sistema Auditivo

Este sistema se encarga de transformar las ondas sonoras del aire en impulsos eléctricos que se transmiten al vestíbulo coclear y de aquí al cerebro donde se encarga de dar un significado, el sistema vestibular y auditivo tienen diferentes sistemas, pero comparte el mismo aparato, estos receptores son a nivel auditivo el órgano de Corti y a nivel vestibular el órgano de Scarpa. El objetivo de este sistema es ofrecer tonos, sonido y ruidos que permitan reconocer el medio exterior, así como captar la voz humana en diferentes sonidos. Este tiene dificultades como no reaccionar a los sonidos, ni encontrar la fuente de este, no puede alimentarse en lugares ruidosos, reacciona de forma negativa a sonidos fuertes e intensos.

Sistema Olfativo

Este sistema es el más sensible de todos ya que está expuesto al medio ambiente, el estímulo llega pronto al cerebro sin pasar por el sistema nervioso central. Este sistema recepta, da respuestas emocional y conductual. Los olores provocan salivación y secreción de jugos intestinales. El sentido del gusto y olfato están relacionados ya que forman el sistema sensorial químico, pues los sabores se detectan con el olfato y el cerebro analiza e interpreta el estímulo olfativo. El objetivo de este sistema es tener una conciencia olfativa, y ubicar la nariz. Tiene dificultades ante los cambios ligeros de olor en la comida.

Sistema Gustativo

El gusto es producto de las sensaciones que se dan al estimular los botones gustativos, las sensaciones son combinación de información reportada por el olfato, táctil y gusto que se da al masticar. Al dividir en regiones la lengua en la punta se detectan sabores dulces y salados, en la base amargos y en el borde ácidos. La humedad de la boca permite diluir compuestos químicos que penetren en las papilas gustativas, los poros de la lengua llegan a células sensoriales, estos se convierten en impulsos nerviosos que llegan al cerebro y se reconoce el sabor. El objetivo de este sistema es ampliar el espectro de sensación gustativa, controlar el babeo, probar diferentes sabores y texturas, fortalecer movimientos de músculos oro faciales, mejorar la succión, deglución y masticación. Las dificultades de este sistema son las mismas que el sistema olfativo.

Para procesar la información sensorial existen cuatro niveles jerárquicos y evolutivos:

- 1- Desarrollar funciones del sistema vestibular propioceptivo y táctil que intervienen en la alimentación, equilibrio, postura y tono muscular.
- 2- Se integran los tres primeros sistemas permitiendo un mejor desarrollo psicomotor y cognitivo que ayuda en el reconocimiento corporal, la planeación motriz y estabilidad emocional.
- 3- Se suma la parte auditiva a los anteriores permitiendo el desarrollo del lenguaje tanto comprensivo como expresivo, se afina la coordinación y precisión óculo – manual, la conducta del niño se regula con un propósito que es terminar la actividad encomendada.

- 4- Por último, se integran todos niveles, el cerebelo ya ha madurado y los hemisferios cerebrales trabajan en conjunto, permitiendo mejorar las habilidades de aprendizaje, autocontrol, autoconfianza y autoestima (**Tudela & Abad, 2019**) (**Landaeta, Gazmuri & Walker, 2006**).

Como se cita anteriormente al trabajar integración sensorial se consigue que progresivamente el tono, postura, y equilibrio mejoren, soportando cambios de posición e intentando mejorar su temperamento, seguido se usa el resto de sentidos que permiten tener una mejor experiencia a más de fortalecer y mantener sus funciones cognitivas, mientras más temprano sea aplicado el plan de intervención de estimulación temprana por medio de la integración sensorial mayores avances podremos observar, es importante conocer que gracias a la plasticidad neuronal este plan de tratamiento tendrá éxito.

5.2.Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal

En 1826 Stengel de Noruega describió esta rara enfermedad por primera vez, pero la correlación anatómoclínica lo hizo el Doctor Frederick Batten en 1903 por lo que de inicio la enfermedad llevaba su nombre en 1914. Entonces estas enfermedades en conjunto pasaron a llamarse “Idiicia Familiar Amaurótica”, ya que se caracteriza por compromiso intelectual y visual. En 1969 Zeman y Dyken llamaron a la enfermedad “Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal (LCN)” (**Moreno, Kun, Calero, Medina, & Calero, 2018**). Es un grupo de enfermedades que afecta al sistema nervioso central se presenta con demencia, pérdida de visión, epilepsia tónico clónica en ocasiones focalizada y otras generalizadas.

Las LCN se clasifica según la edad de inicio, la sintomatología en cuatro formas clínicas: infantil (CLN1), infantil tardía (CLN2), juvenil (CLN3) y congénita (CLN10) (**Domowicz et al., 2019**). Las LCN son transmitidas de herencia autosómica recesiva. Se llega al diagnóstico por medio de estudios de microscopía electrónica que permite la visualización de lipopigmentos ceroides autofluorescentes acumulados en el material enzimático, y por medio de un examen genético (**Genetic And Rare Diseases Information Center GARD, 2018, pág. 1**).

5.3.Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II

También conocida como la enfermedad de Jansky – Bielschowsky, inicia entre 2 y 4 años de edad, aunque podría aparecer hasta los 6 años. El desarrollo se frena y empieza a retroceder a nivel psicomotor por lo general al segundo año, epilepsia, ataxias y mioclonías. El deterioro cognitivo no es tan visible como en otros casos de LCN, pero si sucede gradualmente a esto se le suman problemas del comportamiento. **(Genetic And Rare Diseases Information Center GARD, 2018).**

Normalmente el gen TPP1 produce la enzima Tripeptidil Peptidasa que está en los lisosomas, estos se encargan de digerir y reciclar diferentes moléculas. La Tripeptidil Peptidasa rompe fragmentos de aminoácidos, lo que afecta a todo el cuerpo, pero en especial a las células nerviosas que produce muerte neuronal progresiva **(Mink, Augustine, Adams, Marshall, & Know, 2013, págs. 1101-1105)**. A causa de este terrible pronóstico de vida por lo general las personas requieren el uso de silla de ruedas al final de la infancia y fallecen en la adolescencia **(Metelitsina, Waggoner, & Grassi, 2016)**.

5.4.Estimulación Temprana

Por primera vez el término estimulación temprana está presente en el documento de la declaración de los derechos de los niños de 1959, donde la atención es enfocada en niños y niñas de bajos recursos y alto riesgo biológico, es decir que la atención era para infantes con discapacidad, disminuidos o minusválidos **(Núñez, 2018)**. A la estimulación temprana también se le acuñan otros términos como: atención temprana, estimulación precoz **(Prieto, Iscar, Hernández, & Verdú, 2012, págs. 13-18)**. En el libro blanco de atención temprana en donde varios profesionales estuvieron de acuerdo con el concepto desde el año 2000, lo define: “Son intervenciones dirigidas a infantes de 0 a 6 años, a sus familias y a todo el entorno que les rodea, su objetivo es responder tempranamente a las necesidades momentáneas o permanentes que tengan los infantes con trastorno en el desarrollo o riesgo de tenerlo. Dichas intervenciones deben dirigirse al desarrollo global del niño, debiendo ser planificadas por un equipo de profesionales interdisciplinar y transdisciplinar **(Cristóbal, Giné, Mas, & Pegenaute, 2015. Págs 11-20)**.”

Para Cabrera y Sánchez, (1982). “Es el tratamiento que se proporciona en los primeros años que busca enriquecer el entorno en el que se desarrolla el infante, con la planificación de un programa bien estructurado que contenga materiales y ejercicios en las diferentes áreas de desarrollo como es el área motriz, cognitiva, social del lenguaje, buscando potencializar el desarrollo integral del niño” **(Pozo, 2018, págs. 7-8)**.

5.5.Áreas del desarrollo de Estimulación Temprana

El desarrollo integral se refiere a una secuencia en la adquisición de conductas al interactuar el organismo con el ambiente a más de la formación que recibe el individuo, que va desde lo más sencillo a lo más complejo **(C Escorcía, 2019, págs. 17-25)**.

Motricidad gruesa: se refiere al control de movimientos de todos los músculos del cuerpo, que va de la mano de la maduración del sistema nervioso, permitiendo que el niño tenga su independencia **(Jerez, 2017)**. Son habilidades donde se aprende a controlar el cuerpo como es el tono muscular, el equilibrio las relaciones espacio – temporales **(Pozo, 2018)**.

Motricidad fina: este se consigue posterior a dominar la motricidad gruesa ya que son movimientos refinados y para ello es necesario un desarrollo neurológico **(Jerez, 2017)** **(Aucancela, 2016)**.

Perceptivo Cognitivo: hace referencia a todas las actividades que permiten el desarrollo de las estructuras cognoscitivas y esta se da antes del lenguaje **(Pozo, 2018)**. Es la eficacia con que se procesa la información del mundo exterior para poder codificarla y representarla, al momento de adquirir conocimiento **(C Escorcía, 2019, págs. 17-25)**.

Personal social: es el conjunto de actitudes y capacidades que construyen la identidad personal, control de emociones y relaciones interpersonales **(Jerez, 2017)**. Busca formar el mayor grado de autonomía, con hábitos de independencia para lograr crear un conducta social – normal **(Pozo, 2018)**.

Audición y Lenguaje: Luria define al lenguaje como un conjunto de códigos que describen a todo lo que existe en el mundo exterior, su uso y funcionamiento **(Jerez, 2017, págs. 7-18)**. Va desde lo más sencillo como es el pre-lenguaje (llanto, balbuceo,

vocalización), hasta lo más complejo que es la comprensión completa de este (Pozo, 2018).

5.6. Intervención de Estimulación Temprana en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas.

De la Estimulación Temprana aplicada en casos de Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II, no existen registros, sin embargo, se toman referencias a estudios en los que se ha aplicado la Estimulación temprana en enfermedades neurodegenerativas. La plasticidad neuronal es muy importante pues ofrece al niño varios estímulos, de nada sirve aplicar estimulación mecánica para activar solo la parte motriz, si no se suma la parte socio afectiva, cognitiva y del lenguaje se reflejan resultados más favorables, en pacientes con enfermedades neurodegenerativas se va a poner a prueba esta plasticidad (Daniel, Izaola, Fuente, Muñoz, & Franco, 2015, pág 951).

5.7. Integración Sensorial como técnica de Estimulación Temprana para la intervención en el tratamiento de Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo 2

Integración sensorial es la propuesta de trabajo para que el niño pueda mejorar sus funciones, a través de la estimulación vestibular y propioceptiva se busca mejorar el tono muscular y postural, de igual manera por medio de la estimulación se ara que el niño se adapte a distintas texturas, cuando estos sentidos se conjuguen entre sí, se podrá iniciar a controlar la conducta irritable que tiene el niño en la actualidad, ya que el estrés causado por las constantes intervenciones tienden a desintegrarlo provocando mal carácter. La pérdida de visión es característica de la LCN2, por lo que se debe trabajar desde el inicio en conjunto a la estimulación vestibular para mejorar su seguimiento visual. Buscando que la terapia sea lúdica se utiliza musicoterapia con ayuda de canciones infantiles que aporten a la estimulación auditiva y así empezar a trabajar el lenguaje, finalmente se desarrollan actividades de concentración, atención, precisión para trabajar la autoconfianza en el niño, en conjunto a esta se incluye a la estimulación olfativa y del gusto. Al tener una adecuada integración sensorial son notorios los avances.

5.8.Evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”

Este test permite realizar la evaluación del desarrollo psicomotriz, ayuda a determinar tempranamente alguna disfunción en el desarrollo del niño de 0 a 5 años y prevenirlas a tiempo, se asemeja al Test de Denver II, es de gran Relevancia en varias provincias de España, con este test se evalúa el desarrollo postural, manipulación, lenguaje u lógica matemática y socialización.

La tabla de evaluación está diseñada para determinar los hitos del desarrollo del infante e identificar los signos de alarma, que permiten mantener un seguimiento para una enfermedad en específico, los cuantificadores se dividen en tres segmentos: verde que se muestra al inicio del hito da un 50% de dominancia, al empezar el color azul un 75% de ejecución, y el borde de terminar el color azul un 95% realización.

El test consta de 97 elementos divididos en: área postural (21 elementos), área de manipulación (19 elementos), área de lenguaje y lógica-matemática (31 elementos), área de socialización (26 elementos). Incluye 13 signos de alerta que indica realizar evaluaciones constantes, en el caso de niños prematuros se debe corregir la edad hasta los 18 meses de vida. Se califica con fallo si está en el borde final azul, test anormal con 2 o más fallos en 1 o 2 áreas, test dudoso si tiene 1 falla en 1,2, o más áreas.

Para interpretar el resultado se debe trazar una línea sobre la edad del niño y evaluar los hitos que están a la izquierda y sobre este si no cumple con varios hitos o presenta signos de alarma ya hablamos de un retraso psicomotor, al realizar la evaluación el niño debe estar bien alimentado, haber descansado lo suficiente, con los sentidos auditivo y visual bien desarrollados. El test está diseñado para proporcionar posibilidades de alerta ante parálisis cerebral, deficiencia mental, sordera y ceguera (**López & Monje, 2011**).

5.9. Resultados de la evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”

En la actualidad el niño tiene una edad cronológica de 5 años 10 meses, pero en edad de desarrollo se encuentra cumpliendo los hitos de un niño de 7 meses, según la evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”, con un desarrollo ANORMAL, se califica de forma cualitativa al observar y realizar actividades para evaluar los hitos de siete meses, y de forma cuantitativa al sumar los hitos que aprueba o no el niño para deducir en qué nivel de desarrollo se encuentra.

Tabla 2 Evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”

Evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT”		
ÁREA	ITEMS	APRUEBA / NO APRUEBA
SOCIALIZACIÓN	Busca objeto caído	APRUEBA
	Come galleta	NO APRUEBA
	Juega a “esconderse”	NO APRUEBA
Lenguaje y Lógica Matemática	Balucea	APRUEBA
MANIPULACIÓN	Dirige mano al objeto	APRUEBA
	Cambia objetos de mano	APRUEBA
	Se quita el pañuelo de la cara	APRUEBA
	Realiza pinza inferior	NO APRUEBA
POSTURAL	Flexión cefálica	APRUEBA
	Volteo	APRUEBA

Fuente: Base de datos de la investigación; elaborado por: Martínez G., (2020)

Interpretación

Tomando en cuenta la edad de desarrollo se obtiene como resultado que el niño no aprueba todos los hitos correspondientes a la edad de siete meses, ya que en el área de socialización no aprueba en dos y en el área de manipulación falla en uno, deduciendo que el niño tiene un desarrollo ANORMAL.

Las señales de alerta nos advierten que aparte de tener un retraso psicomotor el niño también tiene un problema neurológico el mismo que produce alteraciones en su desarrollo.

Tabla 3. Señales de alerta

SEÑALES DE ALERTA		
ÁREA	ITEMS	ALERTA/AUSENTE
SOCIALIZACIÓN	Irritabilidad permanente	ALERTA
	Sobresalto exagerado	ALERTA
	Persistencia de la reacción de moro	ALERTA
	Pasividad excesiva	AUSENTE
LENGUAJE Y LÓGICA MATEMÁTICA	NINGUNA	NINGUNA
MANIPULACIÓN	Aducción	ALERTA
	Asimetría manos	ALERTA
POSTURAL	Hipertonía de aducción	ALERTA

Fuente: Base de datos de la investigación; elaborado por: Martínez G., (2020)

Interpretación

El niño tiene varios signos de alerta en todas las áreas de desarrollo que incitan a tener seguimiento del proceso del niño.

Al ser una enfermedad neurodegenerativa se espera que el niño se mantenga o empiece a perder sus funciones por lo que es necesario realizar una evaluación continua y de esta manera monitorear su desarrollo.

5.10. Plan de tratamiento

Diagnóstico: Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II

La propuesta de trabajo de estimulación temprana utiliza a la integración sensorial como técnica para desarrollar una intervención que es descrita en base a las necesidades del niño y a la evaluación realizada, esta direccionada a lograr un mejor tono muscular y una postura más firme, también se busca que el niño tenga autonomía, sea más sociable y su sistema se integre para reducir la irritabilidad y permitir sostener sus funciones cognitivas. Las actividades incluyen palabras de afecto y de ánimo para que las concluya, también canciones para impulsar a realizarlas y estas actividades deben ser lúdicas. Se utiliza material fácil de conseguir de preferencia que sean caseros para que los padres puedan reforzar en casa. Las terapias se realizan en presencia de los padres y se los incluirán de forma activa.

Esta propuesta está dirigida para todos los profesionales que trabajen en la rehabilitación del paciente, tiene un lenguaje legible y comprensible con actividades animadas y lúdicas. Se espera que el niño mantenga las funciones de su desarrollo y no vaya en declive. Los objetivos de esta propuesta son:

- Estimular todas las áreas de desarrollo del paciente con Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II a través de integración sensorial.
- Controlar el tono y postura del niño.
- Fortalecer el vínculo afectivo con la familia.
- Capacitar a los padres en el manejo del paciente.

Indicaciones generales

La terapia dura 45 minutos.

La terapia será 3 veces por semana.

En cada terapia se trabajará un sentido del cuerpo humano

Las actividades son lúdicas.

Se utilizará música en cada actividad que debe ser entonada por el terapeuta.

Los padres deben realizar cada actividad para que posterior reforzar.

Las frases de afecto e impulso deben ser constantes.

Los materiales son fáciles de adquirir.

Planificación # 1 Estimulación táctil por medio de granos.

Actividad	Trabajar el sentido táctil	
Objetivo	Proveer nuevas sensaciones al niño para que su hipersensibilidad disminuya.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	Dispersar maíz sobre sus miembros inferiores y superiores esperando la respuesta de sus músculos para que hagan movimientos de flexión y extensión, en el caso de los pies en los bordes para que haga movimientos de abducción y aducción, entonando la canción “gotas de lluvia”.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	El niño en posición sedente sobre una colchoneta, va a tocar el xilófono de juguete y a cantar la canción los pollitos dicen, posterior se colocará el macillo a cierta distancia para que lo tome y lo golpee contra el xilófono, trabajando así la manipulación de objetos.	10 minutos
Lenguaje	Realizar un masaje en rostro con guantes de texturas y entonar mi carita redondita, haciendo énfasis alrededor de la boca.	10 minutos
Personal social	Pegar cinta scotch en distintas partes de su cuerpo y nombrar que lugar es.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, maíz, xilófono de juguete, guantes de textura, cinta scotch,	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 2 Estimulación vestibular utilizando pelota Bobath

Actividad	Trabajar el sentido vestibular	
Objetivo	Proporcionar nuevas sensaciones al niño para que mejore su postura.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	El niño en posición sedente sobre la pelota bobath realiza movimientos hacia adelante, atrás, a los lados y saltos, se manejan en 8 tiempos por cada uno, y se entona la canción (saltan los conejos).	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	A continuación el padre frente al niño le presenta animales de plástico y pequeños para que los alcance y pase de una mano a otra, se entona la canción (saco una manito)	10 minutos
Lenguaje	Con ayuda de un baja lenguas se realizan praxias bucales por fuera y dentro de la boca tocando labios, mejillas y paladar duro.	10 minutos
Personal social	Con el niño frente al espejo se entona la canción del rostro con el papá y se tocan una a una las partes de la cara, se solicita que explique para que sirve cada una.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Pelota bobath, animales de plástico, baja lenguas, espejo, recurso humano.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 3 Estimulación propioceptiva con vibración.

Actividad	Trabajar el sentido propioceptivo	
Objetivo	Utilizar presión sobre el cuerpo para tener una respuesta más intensa	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	El niño en posición de cubito prono sobre la colchoneta, frente al espejo, y pegar animales de plástico para que los tome, ayudarse con un vibrador para fortalecer sus músculos de cuello y espalda, impulsando a realizar control cefálico y fuerza en brazos, entonar “gallo Bartolito”.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	En la misma posición, pinchar en sus brazos con un limpiapipas posterior, colocar este en una tapa de plástico para que el niño tenga que jalarlas y empiece a desarrollar su pinza digital, entonar (elefante trompita).	10 minutos
Lenguaje	Con ayuda de una vela cantar el cumpleaños feliz y apagar la vela, reforzar el soplo al empujar una pelota de espuma flex de un extremo a otro de la colchoneta.	10 minutos
Personal social	Con un pañuelo tapar el rostro y después preguntar ¿Dónde está Dylan?, posterior realizar la misma actividad con su muñeco favorito.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, colchoneta, espejo, animales de plástico, limpia pipas, vela, pelota de espuma flex, pañuelo.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 4 Estimulación visual

Actividad	Trabajar el sentido de la vista	
Objetivo	Presentar varios estímulos visuales para mejorar su fijación visual, en cuarto oscuro.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	En posición de cubito supino sobre el rodillo impulsar a que el niño levante su tronco y termine en sedente una vez aquí tendrá que coger frutas de plástico en sus manos y frente a la pared se proyectará la sombra de esta para reforzar seguimiento visual.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Embonar aros de colores en tres conos distintos y a la vez hacer discriminación y condicionamiento auditivo de estos colores.	10 minutos
Lenguaje	Colocar miel en un baja lenguas y ubicarlo en sus labios, pedir que cierre y abra la boca para producir fonemas explosivos.	10 minutos
Personal social	Realizar una función de títeres pero solo con la sombra proyectada en la pared y esperar que el niño intente seguir la conversación.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, rodillo, frutas, aros y conos de colores, miel baja lengua, títeres, cuarto oscuro.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 5 Estimulación olfativa

Actividad	Trabajar el sentido olfativo	
Objetivo	Experimentar con varias esencias para realizar discriminación olfativa.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	El niño en posición sedente sobre el rodillo debe alcanzar frutas que tiene esencia y textura distinta, el estimulador debe impulsar a que las tome pero estas van ubicarse en canastas que se van a mover a 10 centímetros sobre su cabeza y hacia los costados, cada vez que los alcance deben alejarse más, realizando una extensión y rotación de tronco.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Jugar con lenteja y pintura y subir la mano y botarlas para que el niño empiece a soltar cosas de sus manos.	10 minutos
Lenguaje	Trabajar relación de las vocales y cosas que inicien con cada una, y cantar la “risa de las vocales”	10 minutos
Personal social	Trabajar con frutas de verdad pero que tengan un olor fuerte y hacerlas percibir cada una después pedir que reconozca una a una.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, rodillo, frutas, esencia de frutas, canasta, lenteja, pintura, cosas que inicien con las vocales ejemplo un avión, distintas frutas de verdad.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 6 Estimulación auditiva

Actividad	Trabajar el sentido auditivo	
Objetivo	Trabajar con instrumentos musicales que permitan realizar discriminación auditiva.	
Desarrollo		Tiempo
Motor grueso	En posición sedente sobre un cojín que permita a las piernas quedar en un ángulo de 90°, colocar una pandereta en el piso e impulsar a que el niño la tome y la levante para realizar extensión de tronco, entonar “el mundo del zoológico”.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Jugar con huevos sonoros y guardarlos en una cubeta estimulando pinza digital y a la vez reforzar el compartir.	10 minutos
Lenguaje	Entonar una canción con varios instrumentos musicales entre ellos tambor, flauta, guitarra, palo de lluvia.	10 minutos
Personal social	Colocar una tela que divida al niño y al estimulador detrás de esta permitir que suenen cosas de la naturaleza como hojas, piedras o agua cayendo después salir de la tela presentarle y permitir que las toque, para hacer discriminación auditiva.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, cojín, pandereta, huevos sonoros, instrumentos musicales, cosas de la naturaleza.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 7 Estimulación gustativa

Actividad	Trabajar el sentido gustativo	
Objetivo	Proveer nuevas sensaciones al niño para que su hipersensibilidad disminuya.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	El niño en posición de cubito supino sobre la pelota bobath y pasar a posición sedente haciendo la transición hombro, codo, mano posterior regresar para el otro lado y reforzar en el suelo sobre la colchoneta.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Utilizar frutas reales que se puedan trozar como por ejemplo uvas para que el niño tenga que jalarlas y desarrolle su pinza digital, posterior puede comérselas.	10 minutos
Lenguaje	Realizar praxias linguales permitiendo que saque la lengua y la mueva hacia arriba, abajo, a los costados y en forma circular.	10 minutos
Personal social	Permitirle probar cosas de varios sabores entre dulce, sal, amargo, ácido y encontrar el sabor que más le gusta.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, pelota Bobat frutas, colchoneta, varios sabores.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 8 Estimulación táctil con actividades de amasado.

Actividad	Trabajar el sentido táctil	
Objetivo	Proveer nuevas sensaciones al niño para que su hipersensibilidad disminuya.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	Con ayuda de unas gradas y el niño en posición sedente sobre ellas y frente al espejo. Pegar partes de un rompecabezas de medios de transporte e impulsar a que se pare a tomarlos y después regrese, haciendo una descarga de peso.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Experimentar con varias texturas y realizar actividades de amasar con agua y harina, agua y maicena y crema de afeitar con harina discriminar cada textura.	10 minutos
Lenguaje	Con ayuda de una foto suya y otra de la familia reconocerse él y después reconocer a sus familiares.	10 minutos
Personal social	Colocar dentro de una caja varias cosas con texturas distintas y tener afuera esas texturas permitir que las toque y después las busque entre varias en la caja.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, gradas, rompecabezas de medios de transporte, harina, maicena, espuma de afeitar agua, foto del niño y de su familia, varias cosas con textura.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 9 Estimulación vestibular utilizando colchoneta.

Actividad	Trabajar el sentido vestibular	
Objetivo	Proporcionar nuevas sensaciones al niño para que mejore su postura.	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	El niño en posición sedente sobre la colchoneta tiene que empezar a trabajar fuerza de tronco para esto se va a mover la colchoneta de adelante, atrás, a los lados y en forma circular de igual forma se puede levantar de los lados para que el niño tenga más estabilidad.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Colocar granos en un vaso y pedir que lo pase a otro vacío realizando actividades de precisión.	10 minutos
Lenguaje	Trabajar nociones espaciales arriba y abajo con las fotos de las personas familiares al ponerlas encima o debajo de la mesa o de otro lugar.	10 minutos
Personal social	Con ayuda de emojis y fotos de bebés trabajar estados de ánimo, entonando la canción “momia es” y realizando un estado distinto (feliz, enojado, triste, sorprendido)	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, colchoneta, vasos, granos, fotos de la familia, fotos de estados de ánimo o emojis.	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

Planificación # 10 Estimulación propioceptiva con pelotas.

Actividad	Trabajar el sentido propioceptivo	
Objetivo	Utilizar presión sobre el cuerpo para tener una respuesta más intensa	
	Desarrollo	Tiempo
Motor grueso	En posición sedente sin apoyo empujar la pelota bobat que vaya contra su cuerpo y logre mantener la estabilidad, seguidamente con una pelota más pequeña pedir que la levante y lance al estimulador.	10 minutos
Motor fino adaptativo-cognición	Utilizar pompones y con ayuda de una pinza de palo colocarla en una caja que tenga el orificio del mismo color del pompón.	10 minutos
Lenguaje	Con ayuda de un vaso con agua y un sorbete pedir al niño que sople y haga burbujas, sobre una superficie plana colocar vasos de plásticos y que tengan que ir en línea recta de un extremo al otro y terminar mandando besos.	10 minutos
Personal social	Iniciar poniendo varias tinas con distintas texturas y entre ellas escondidos animales de la granja que debe descubrir y encajarlo en un rompecabezas, después botar con presión estos granos para que el niño sienta distintas texturas entre ellas quinua, arroz, garbanzo. Y distinga la presión con la que cae.	10 minutos
Nota	Refuerzos e indicaciones	5 minutos
Recursos	Recurso humano, pelota Bobat, pelota mediana, pompones, pinza de palo, vasos agua, sorbete, tinas, texturas varias, rompecabezas de animales de la granja	

Elaborado por: Martínez Bayas Gabriela Abigail (2020).

6. Conclusiones

- Se citaron las características clínicas de la Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II, se conoce que es un desorden genético neurodegenerativo en donde el niño aproximadamente a los dos años se frena en su desarrollo y empieza a retroceder en todas las áreas, ya que inicia con epilepsias constantes, tiene ataxias, miclonias y es típico de la enfermedad que se pierda la visión. El paciente a los tres años tuvo su primera convulsión, en la actualidad a tenido un retroceso psicomotor pues ha perdido la marcha no se mantiene de pie solo, no gatea, y se mantiene en posición sedente, pero con ayuda y sin estabilidad, también ha disminuido su campo y agudeza visual.
- Al aplicar la evaluación del desarrollo psicomotor y afectivo “HAIZEA - LLEVANT” a un niño con edad cronológica de cinco años diez meses, se tiene como resultado que el este se encuentra en una edad de desarrollo de siete meses según dicha evaluación, y sin embargo su resultado es de alerta ya que no aprueba los hitos del área social y manipulación, y de igual forma presenta varias alertas en casi todas las áreas de desarrollo.
- La estimulación temprana, utilizando como técnica de tratamiento a la integración sensorial permite que todo el cuerpo del niño tenga una buena adaptación e integración del organismo, al trabajar en el sentido vestibular, propioceptivo y táctil e incluir el resto de sentidos, olfativo, auditivo, visual y gusto, a utilizarse en actividades lúdicas para que el niño controle postura, aumente tono muscular, mejore el equilibrio, coordinación, precisión, carácter, mantengan sus funciones cognitivas, logre autonomía, sea sociable y pueda comunicarse. El sustento neurofisiológico de esta técnica es la plasticidad cerebral, ya que permite mantener conexiones neuronales, con esto se busca que el niño ya no tenga un retroceso psicomotor, se mantenga y avance en su desarrollo.

7. MATERIALES DE REFERENCIA

Referencias bibliográficas

- Blanche, E. R. N. A. (2017). Fundamentos Teóricos de la Integración Sensorial: De la teoría a la indentificación (Ed. rev.). Lima, Perú: Copyright.
- Daniel, A., Izaola, O., Fuente, B., Muñoz, P., & Franco, A. (2015). Enfermedades neurodegenerativas; Aspectos Nutricionales. *Nutrición Hospitalaria*, 32 (2), 951–951.
- Domowicz , M., Ching Chang, W., Claudio, P., Henry, J., Ware, C., Andrade, J., Dawson, G., & Schwartz, N. (2019). Análisis global del transcriptoma cerebral de un modelo de ratón de lipofuscinosas ceroides neuronales Tpp1. *ASN Neuro*, (11).
- Jerez, F. (2017). Valoración del desarrollo psicomotriz de los niños/niñas de 4 a 5 años de la parroquia salasaca. Licenciatura en Estimulación Temprana. Universidad Técnica de Ambato, 7-18.
- Johnson, T., Cain, J., White, K., Ramírez, D., Pearce, D., & Weimer, J. (2019). Paisaje terapéutico para la enfermedad de Batten: tratamientos actuales y perspectivas futuras . *Nat Rev Neurol*, 15 (3), 161–178.
- Metelitsina, T., Waggoner, D., & Grassi, M. (2016). Enfermedad de Batten causada por una nueva mutación en el gen PPT1. *Retin Cases Brief Rep*, 10(3), 211–213.
- Millian, L. (2015). Alteración de la capacidad sensoriomotora en las enfermedades neurodegenerativas. Doctor. Universidad D Salamanca.
- Mink, J., Augustine, E., Adams, H., Marshall, f, & Know, J. (2013). Clasificación e historia natural de las lipofuscinosas ceroides neuronales. *J Niño Neurol*, 28 (9), 1101–1105.
- Mole, S., & Williams, R. (2013). Lipofuscinosas Ceroides Neuronales. *Gene Reviews*, 16–36.
- Moreno, A., Kun, A., Calero, O., Medina, M., & Calero, M. (2018). Una visión general del papel de la lipofuscina en la neurodegeneración relacionada con la edad. *Frontiers in Neosciences*, (12), 464.
- Ortiz, A. (2017). Valoración e intervención de terapia ocupacional en patología neurodegenerativa (Tercer nivel). Universidad de Granada.
- Pozo, O. (2018). Diseño y producción de material pedagógico para niños de 3 y 4 años de edad, del Centro de Estimulación Temprana “Brindoteka centro terapéutico

integral” de la ciudad de Riobamba. Ingeniero en Diseño Gráfico Publicitario. Universidad Técnica de Ambato, 7-8.

- Sánchez, E., Acosta, F., Boll, C., Álvares , F., Hernández, A., Wister, M., & Pancardo, P. (2015). Categorización de enfermedades neurodegenerativas a partir de biomarcadores de la marcha. *Komputer Sapiens*, (2), 16–36.
- Sibaja, J., Sánchez, T., Rojas, M., & Fornaguera, J. (2016). De la neuroplasticidad a las propuestas aplicadas: estimulación temprana y su implementación en Costa Rica. *Revista Costarricense De Psicología*, 35 (2), 159–177.

Linkografía

- Anexo:CIE-10 Capítulo IV: Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas - Punto Salud Docs». s. f. Accedido enero de 2020. https://wiki.itcsoluciones.com/index.php/Anexo:CIE-10_Cap%C3%ADtulo_IV:_Enfermedades_endocrinas,_nutricionales_y_metab%C3%B3licas.
- Blanco, S., Gottlieb, S., Grinson, R., & Rey, R. (2015). Criptorquidia: desde la embriología al tratamiento. *Medicas UIS*, 28(3), 371–380. Recuperado de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-03192015000300013
- Casamayor, E., Legrá, J., Danger, M., & Cuba, S. (2018). Características clínicas y epidemiológicas en pacientes operados de hernias inguinales. *Medisan*, 22(6), 400–408. Recuperado de <http://scielo.sld.cu/pdf/san/v22n6/san03226.pdf>
- Erazo, O. (2018). Dificultades en integración sensorial, afectividad y conducta en estudiantes de una escuela pública. *Praxis y saber*, 9(20), 143–165. Recuperado de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2216-01592018000200143&lang=es.
- FDA. (2017). *La FDA aprueba el primer tratamiento para una forma de enfermedad de Batten*. Obtenido de U.S Food & Drug administration: <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-first-treatment-form-batten-disease>
- Fortes, I. A, (2015). Factores determinantes del desarrollo económico y social. Recuperado de: <https://www.unicaja.es/resources/1319798719449.pdf>

- Genetic And Rare Diseases Information Center GARD. (2018). *U.S Department of Health & Human Services*. Obtenido de National Center for Advancing Translational Sciences: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13607/lipofuscinosis-neuronal-ceroidea>
- González, J. C, Pérez, E., Hernández, O., & Hernández, Y. (2015). Pérdidas no orgánicas de la visión: diagnóstico y pertinencia de un término. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcuboft/rco-2015/rco151i.pdf>
- González, J. C, Pérez, E., Hernández, O., & Hernández, Y. (2015). Pérdidas no orgánicas de la visión: diagnóstico y pertinencia de un término. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcuboft/rco-2015/rco151i.pdf>
- Hugo, H., Barriga, A., Chávez, M., Trubnykova, M., La Serna, J., & Poterico, J. (2018). Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. *Acta Médica Peruana*, 35(1). Recuperado de http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172018000100007
- Landaeta, M., Gazmuri, P., & Walker, P. (2006). La integración sensorial en los niños con trastorno específico de lenguaje (tel): un estudio preliminar. *Revista CEFAC*, 8, 301–312. Recuperado de <https://www.redalyc.org/pdf/1693/169320536007.pdf>
- López, J., & Monje, L. (2011). Evaluación y manejo del niño con retraso psicomotor. *Trastornos generalizados del desarrollo. Pediatría Atención Primaria*, 13(20), 131–144. Recuperado de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322011000400015
- Meneses, Eder, Buk, Michell, Ventura, Lara, Koutnouyan, Gabriel, Goransky, Anahí, & De All, Jorge. (2014). Quiste aracnoideo gigante sintomático. *Medicina (Buenos Aires)*, 74(1), 53. Recuperado de http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802014000100010&lng=es&tlng=es.
- Ministerio de Salud de Santiago de Chile. (2018). Condición de Salud: Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal Tipo 2 Tecnología Sanitaria Evaluada: Cerliponasa alfa.. Recuperado de <https://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2018/11/Lipofuscinosis-Ceroidea-Neuronal-Tipo-2.pdf>

- Ministerio de Salud Pública del Ecuador, (2017). Ley orgánica de salud. Recuperado de <http://www.lexis.com.ec/wp-content/uploads/2018/07/LI-LEY-ORGANICA-DE-SALUD.pdf>
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador, (2018). Atención Integral en Salud en Contextos Educativos (MAIS - CE). Recuperado de <https://educacion.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2019/02/Manual-MAIS-CE.pdf>
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador, (2018). Atención Integral en Salud en Contextos Educativos (MAIS - CE). Recuperado de <https://educacion.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2019/02/Manual-MAIS-CE.pdf>
- Paéz, M. (2019). El Heraldó. *Con la Esperanza de tener su medicina*. Obtenido de El Heraldó: <https://www.elheraldo.com.ec/con-la-esperanza-de-tener-su-medicina/>
- Pozo, A., Albia, J., Pozo, L., Desiderio, Pozo, A., & Desi, (2015). Epilepsias mioclónicas en el niño y el adolescente. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext
- Quispe, J., & Aronés, Z. (2014). Guía para la estimulación e integración multisensorial de estudiantes con sordoceguera y multidiscapacidad. *Sense Internacional Perú*, 6–53. Recuperado de <file:///C:/Users/SANTY/Downloads/Gu%C3%ADa%20para%20la%20estimulaci%C3%B3n%20e%20integraci%C3%B3n%20multisensorial%20de%20estudiantes%20co>
- Rimmerman, C. M, -, & -, (2001). Electrocardiografía. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=4761359&query=Comunicaci%C3%B3n+interauricular+tipo+Ostium+Secundum#>
- Rodríguez, J. M, Núñez, E., Rojas, Y., Aguilera, Y., Amieiro, M., & Sarmiento, M. (2019). Main neurophysiological, clinical and genetics advances on Hereditary cerebellar ataxias. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext
- Rodríguez, J. M, Núñez, E., Rojas, Y., Aguilera, Y., Amieiro, M., & Sarmiento, M. (2019). Main neurophysiological, clinical and genetics advances on Hereditary cerebellar ataxias. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext
- Serna, S., Torres, K., & Torres, M. (2017). Desórdenes en el procesamiento sensorial y el aprendizaje de niños preescolares y escolares: revisión de la literatura. *Revista Chilena de Terapia Ocupacional*, 17(2), 83–91. Recuperado de <file:///C:/Users/SANTY/Downloads/48088-13-170123-1-10-20180101.pdf>

- Tudela, M., & Abad, L. (2019). Reducción de las conductas autolesivas y autoestimuladoras disfuncionales en los trastornos del espectro del autismo a través de la terapia ocupacional. *Medicina (Buenos Aires)*, 79(1), 143–165. Recuperado de http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802019000200009&lang=es
- Yépez, I., Caraballo, R. H, Rocha, C. T, Navoni, M. J, Cersósimo, R. O, & Fejerman, N. (2016). Epilepsias Mioclónicas. Recuperado de <http://revecuatneurol.com/wp-content/uploads/2016/02/Epilepsias-Miocl%C3%B3nicas.pdf>

Citas bibliográficas - Base de datos UTA

- **Aepap:** Martínez, M. A, Mazagatos, D., & -, (2016). Trastornos paroxísticos no epilépticos. Recuperado de https://www.aepap.org/sites/default/files/2em.3_trastornos_paro_xisticos_no_epilepticos.pdf
- **Dialnet:** Salut, A. A, Flores, L., & -, (2015). Aspectos psicológicos y su relación con la calidad de vida en pacientes con baja visión. Recuperado de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5355863>
- **Elsevier:** Gonzáles, D., Gonzáles, M., Vázquez, N., & Burgos, G. (2017). El aprendizaje motor induce cambios plásticos en las espinas dendríticas de las células de Purkinje del cerebelo de ratas. *Neurología*, 1, 1–7. Recuperado de <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S217358081930094X?token=A786FC658C781B69CB47A6D6865A7B35FD4960FCAE46B48698465756CAF5D291BCF203704D70DC3774C83A53481ED5AE>
- **E- Libro:** Aranda, R. (2018). Atención Temprana en Educación Infantil (1.ª ed., pp. 79–94). España: Wolters Kluwer España S.A. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=4870865&query=Atenci%C3%B3n+Temprana+en+Educaci%C3%B3n+Infantil>
- **E- Libro:** Braidot, N. (2016). Neurociencias para tu vida: pensamientos que se leen, se ven, se oyen. ¡y se aplican! (1.ª ed., pp. 16–20). Buenos Aires: Granica: Epub. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=4824312&query=>

Neurociencias+para+tu+vida%3A+pensamientos+que+se+leen%2C+se+ven%2C+se+oyen.+%C2%A1y+se+aplican%21.

- **E- Libro:** C Escorcía, L. R. (2019). *Prácticas de Atención Temprana centradas en la familia y en entornos naturales* (1.ª ed., pp. 17-25). Madrid - España: Epub. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=5810850&query=Pr%C3%A1cticas+de+Atenci%C3%B3n+Temprana+centradas+en+la+familia+y+en+entornos+naturales>
- **E- Libro:** Cristóbal, C., Giné, C., Mas, J., & Pegenaute, F. (2015). *La Atención Temprana un compromiso con la infancia y sus familias* (1.ª ed., pp. 11–20). Barcelona: Editorial UOC. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=4184304&query=La+Atenci%C3%B3n+Temprana+un+compromiso+con+la+infancia+y+sus+familias>
- **E- Libro:** Cruz, C., Olivares, S., & Gonzáles, M. (2014). *Metodología de la Investigación* (1.ª ed., pp. 108–110). México: Grupo Editorial Patria. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=3227245&query=Metodolog%C3%ADa+de+la+Investigaci%C3%B3n>
- **E- Libro:** Prieto, J., Iscar, M., Hernández, P., & Verdú, N. (2012). *Estimulación Temprana y Psicomotricidad* (1.ª ed., pp. 13–18). España: Wanceulen Editorial Deportiva S.L. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=5190547&query=Estimulaci%C3%B3n+Temprana+y+Psicomotricidad>
- **E- Libro:** Rubio, F., Reséndiz, J. C., & -, (2016). *Epilepsia*. Recuperado de <https://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/reader.action?docID=5884997&query=Mioclonias#>
- **Gepu:** Erazo, O. (2016). La Integración Sensorial concepto, dificultades y prevalencia. *Revista de Psicología GEPU*, 7(2), 173–193. Recuperado de https://drive.google.com/file/d/0B_amNUZGjsD9bUdfMkZJT2tZU1U/view
- **Gepu:** LOPEZ, I., CARVALHO, G., & POVEDANO, B. (2019). *Cerebellar diseases*. Recuperado de <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0304541219301003>

Anexos

Anexo 1. Carta de compromiso.

CARTA DE COMPROMISO

Ambato 06 de Noviembre del 2019


Dr. Jesús Chicaiza
Presidenta de la Unidad de Titulación
Carrera de Estimulación Temprana
Facultad de Ciencias de la Salud

Carlos Medardo Tixilema Yanchiliquin en la calidad de Padre y representante legal **Dylan Yahir Tixilema Ramos**, me permito poner en su conocimiento la aceptación y respaldo para el desarrollo del Trabajo de Titulación bajo el Tema: **"INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA"** propuesta por la estudiante **Gabriela Abigail Martínez Bayas**, portadora de la cédula de ciudadanía **180472911-7**, estudiante de la carrera de Estimulación Temprana, Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato.

Como representante me comprometo a apoyar en el desarrollo del proyecto.

Particular que comunico a usted para los fines pertinentes.

Atentamente,

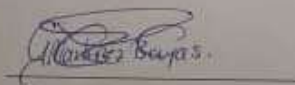


Carlos Medardo Tixilema Yanchiliquin
C.C 180475576-5
Celular: 0958830681

Anexo 2. Consentimiento informado para realizar la evaluación.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo, **Carlos Medardo Tixilema Yanchiliquin**, con C.I 180475576-5, previo a la explicación de la investigación y a la resolución de mis inquietudes sobre el Análisis de Caso con el tema: **"INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA"**. Realizado por la señorita egresada de la carrera de Estimulación Temprana: **Gabriela Abigail Martínez Bayas**, con cédula de identidad N° 180472911-7, estudiante de la Universidad Técnica de Ambato, doy mi consentimiento y autorización para que se realice la evaluación a mi hijo **Dylan Yahir Tixilema Ramos**, conociendo que la información resultante servirá para proponer un programa de Estimulación Temprana y la posterior presentación del análisis de caso clínico. Conociendo que la información será utilizada solo para fines de la investigación, se la manejará de manera confidencial; y que de forma voluntaria puedo retirar mi consentimiento en cualquier momento sin recibir ningún tipo de represalias.



Egresada: Gabriel A. Martinez Bayas

C.I: 180472911-7



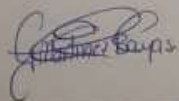
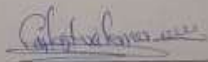
Carlos M. Tixilema Y

C.I: 180475576-5

Anexo 3. Consentimiento informado de divulgación de la información.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo, **Carlos Medardo Tixilema Yanchiliquin**, con C.I. **180475576-5**, previo a la explicación de la investigación y a la resolución de mis inquietudes sobre el Análisis de Caso con el tema: **"INTERVENCIÓN DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA"**. Realizado por la señorita egresada de la carrera de Estimulación Temprana: **Gabriela Abigail Martínez Bayas**, con cédula de identidad N° **180472911-7**, estudiante de la Universidad Técnica de Ambato, doy mi consentimiento y autorización para que se registre y divulgue la información de mi hijo **Dylan Yahir Tixilema Ramos**, conociendo que la información resultante servirá para proponer un programa de Estimulación Temprana y la posterior presentación del análisis de caso clínico. Conociendo que la información será utilizada solo para fines de la investigación, se la manejará de manera confidencial; y que de forma voluntaria puedo retirar mi consentimiento en cualquier momento sin recibir ningún tipo de represalias.

 _____	 _____
Egresada: Gabriel A. Martínez Bayas	Carlos M. Tixilema Y
C.I: 180472911-7	C.I: 180475576-5

Anexo 4. Permiso del Distrito 18D02 para acceder a la historia clínica del paciente en el Centro de salud tipo B Santa Rosa.

Ambato, 15 de Octubre del 2019

Dra. María Augusta Friorio
Director Distrital 18D02
Ministerio de Salud Pública – Zonal 3

Presente

De mi consideración:

Yo, Gabriela Abigail Martínez Bayas, estudiante del décimo semestre de la Carrera de Estimulación Temprana de la facultad Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato periodo académico Septiembre 2019 – Febrero 2020, me permito solicitarle a usted me conceda acceder a la Historia Clínica del niño **Dylan Yahir Tixilema Ramos**, paciente del Centro de Salud tipo B Santa Rosa con intinerancia en el Centro de Salud N°3 Miñarica, la misma que será utilizada para respaldo para el trabajo de titulación, en análisis de caso con el tema **“ANÁLISIS DE LA INFLUENCIA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN UN PACIENTE CON LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL TIPO II, EN EL CENTRO DE SALUD TIPO B SANTA ROSA”**

Por la favorable atención que se brinde a la presente, agradezco y suscribo.

Atentamente:



Gabriela Abigail Martínez Bayas

C.C 180472911-7

Celular: 0963106943

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA / Teléfono: (02) 3814400
Documento No.: MSP-CZ3-DDS18D02-GDVU-VU-2019-0173-E
Fecha: 2019-10-15 11:52:06 GMT-05
Recibido por: Nareiza Guadalupe Ayuquosa Nuñez
Para verificar el estado de su documento ingrese a:
<https://www.gestiondocumental.gob.ec>
con el usuario:1804729117

Anexo 5. Primera Historia Clínica del Hospital Carlos Andrade Marín.

CONFIDENCIAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág. 1
DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
REGISTRO MÉDICO Pág. RM. 1
Unidad Médica: H ESPEC. CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
Afiliado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR Edad: 4 Años 11 Meses
Identificación: C1755688767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

Médico: 802859 MATTOS VELEZ MARIA BELEN Cédula: 0802659904
Especialidad: Genética
Dependencia: 317 GENETICA (CE)
Fecha de Atención: 2018/12/28 VIERNES HORA: 8:20

Motivo de Visita:
Z000: EXAMEN MEDICO GENERAL
LIPOFUSCINOSIS CEROIDE TIPO 2
Formularios Historia Clínica

001 ANAMNESIS Y EXAMEN FISICO CE

001 MOTIVO DE CONSULTA
ASESORAMIENTO GENÉTICO Y TRATAMIENTO DE LIPOFUSCINOSIS CEROIDE TIPO 2
001 ENFERMEDAD O PROBLEMA ACTUAL
PACIENTE MASCULINO 4 AÑOS 9 MESES, REFERIDO POR NEUROPEDIATRIA DE HOSPITAL BAGA
ORTIZ CON DIAGNOSTICO DE LIPOFUSCINOSIS CEROIDE TIPO 2, CON HISTORIA DE EPILEPSIA Y ATAXIA, EN TRATAMIENTO CON ACIDO VALPROICO ACIDO VALPROICO 5 ML VIA ORAL CADA 12 HORAS (36,7 MG/KILO/DIA) Y LEVETIRACETAM 4,5 ML CADA 12 HORAS VIA ORAL(65 MG/KG/DIA), ADEMAS DIAGNOSTICO DE COMUNICACION INTERAURICULAR TIPO OSTIUM SECUNDUM EN TRATAMIENTO CON FUROSEMIDA: 14 MG VIA ORAL CADA DIA (1 MG/KG/DIA), ESPIRONOLACTONA: 14 MG VIA ORAL CADA DIA(1MG/KG/DIA.
001 ANTECEDENTES PERSONALES
ANTECEDENTES PRENATALES: NO AMENAZA DE ABORTO, NO AMENAZA DE PARTO PRETERMINO,
NO INFECCIONES REFERIDAS, MOVIMIENTOS FETALES REFERIDOS POSITIVOS, ECOGRAFIAS EN 2DO Y TERCE TRIMESTRE SIN ALTERACIONES STORCH NEGATIVO, EXPOSICION A TERATOGE
NEOS NO REFIERE. NACE A TERMINO 9 MESES, PARTO INSTITUCIONAL EN CENTRO DE SALUD, PARTO EUTOCICO CEFALOVAGINAL, SIN COMPLICACIONES APARENTES. APGAR7 ANTROMETRI
A DESCONOCE DETALLE PERO REFIRIERON ACORDE A EDAD GESTACIONAL. MADRE REFIERE NO
LLANTO INMEDIATO, HIPOTONIA, SUCCION DEBIL, NO REQUIRIO OXIGENOTERAPIA, ICTERO FISIOLOGICO. ALTA INMEDIATA. EN CASA BUENA SUCCION, NMEURODESARROLLO ACORDE A EDAD HASTA EL AÑO DE EDAD. CAMINO 1 AÑO 8 MESES, LENGUAJE: AL AÑO MAMA, PAPA, A GUA, ACTUALMENTE MAMA, PAPA, AGUA, ARROZ, NO UNE DOS PALABRAS. SOCIALIZA POCO, CONDUCTA AGRESIVA, NO AUTOLESIONES
HERNIA INGUINAL CORREGIDA A LOS 3 AÑOS DE EDAD, ANTECEDENTES DE CRIPTORQUIDIA NO CORREGIDA. A LOS 3 AÑOS 3 MESES PRESENTA PRIMERAS CRISIS CONVULSIVAS, QUE RECURREN VARIAS VECES EN EL DIA Y TODOS LOS DIAS DE LA SEMANA, ACUDE A EMERGENCIA EN VARIAS OCASIONES DESPUES DE PRESENTAR CRISIS CONVULSIVAS, AL NO RECURRIR EN EMERGENCIA NO SE ADMINISTRA MEDICACION ANTICONVULSIVA SEGUN REFIERE LA MADRE
S
E MANTIENE CON CRISIS RECURRENTES EN CASA DURANTE UN AÑO SIN TRATAMIENTO ANTIEP
ILEPTICO, HACE 4 MESES SE VALORA POR NEUROLOGIA QUIEN DIAGNOSTICA EPILEPSIA E INDICA TRATAMIENTO ANTIEPILEPTICO, MADRE REFIERE MEJORIA CLINICA, HA PRESENTADO UNA CRISIS DESDE AGOSTO POR AGOTARSE MEDICAMENTO LEVETIRACETAM.
EN FEBRERO 2018 MADRE ADVIERTE ALTERACION DE LA MARCHA, SE VALORA POR PEDIATRIA CON DIAGNOSTICO DE ATAXIA.
TIENE INFORME DE RMN CEREBRAL REALIZADA EN MAYO 2018: HIPOPLASIA DEL VERMIS CEREBELOSO, QUISTE ARACNOIDEO DE FOSA TEMPORAL IZQUIERDA E IMAGEN SUGESTIVA DE VARIANTE DE SINDROME DE DANDY WALKER, EEG: EPILEPSIA MULTIFOCAL, PEATC: NORMAL, PEVTC: COMPROMISO MIELINICO EN AMBAS VIAS.

Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social
Hospital Carlos Andrade Marín
Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica

FIEL COPIA DEL ORIGINAL

CONFIDENCIAL

2

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág: 2
DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
REGISTRO MÉDICO Pág RM: 2
Unidad Médica: H. ESPEC. CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
Afilado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR Edad: 4 Años 11 Meses
Identificación: C1755688767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

NEUROPEDIATRA EN H. BACA ORTIZ SOLICITA ESTUDIO TAMIZAJE METABOLICO AMPLIADO QUE SE INFORMA NORMAL; POR MARCHA ATAXICA SE SOLICITA ESTUDIO DE ATAXIA ESPINDOCEREBELOSA TIPO 2 QUE RESULTA NORMAL, CON SOSPECHA DE ENFERMEDAD METABOLICA NEUROD

GENERATIVA SE SOLICITA ESTUDIO DE ENFERMEDAD DE GAUCHER QUE RESULTA NEGATIVO Y ENZIMATICO PARA LIPOFUSCINOSIS CEROIDE TIPO 1 Y 2 QUE SE INFORMA: PALMITOYL THIOESTERASE (CLN1) ACTIVIDAD ENZIMATICA 7.5 NMOL/H/ML (5.6-15), TRIP EPTIDYL PEPTIDASE (CLN2) 0.6 NMOL/H/ML (4.0-23) CONFIRMANDO NIVEL BAJO DE ACTIVIDAD ENZIMATICA PARA EL DIAGNOSTICO DE LIPOUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 2, REALIZANDOSE ESTUDIO MOLECULAR DEL GEN TPP1 ASOCIADO A CLN2 QUE SE INFORMA: SE HA ENCONTRADO LA VARIANTE C.229G>C (P. GLY77ARG) EN EL EXON 3 DEL GEN TPP1 CON REFERENCIA EN LAS BASES DE DATOS DBSNP RS121908195 EN ESTADO DE HOMOCIGOSIS CONF

IRMANDOSE EL DIAGNOSTICO DE CLN2.

001 ANTECEDENTES FAMILIARES

PADRES NO CONSANGUINEOS, HERMANO CARNAL SANO

NO ANTECEDENTES FAMILIARES VIA MATERNA O PATERNA DE CONDICION SIMILAR U OTRAS CONDICIONES CONGENITAS O GENETICAS

001 REVISION ACTUAL ORGANOS Y SISTEMAS

DATOS POSITIVOS A LA ANAMNESIS: CONVULSION TIPO MIOCLONICA HACE 15 DIAS LUEGO

DE SUSPENDER TRATAMIENTO POR AGOTARSE

MARCHA ATAXICA

CONDUCTA AGRESIVA

001 EXAMEN FISICO REGIONAL

PC 47 CM EN 3P MICROCEFALIA

PESO 13.8 KG BAJO PESO

TALLA 98 CM BAJA TALLA

FACIES NO DISMORFISMOS

MANOS Y PIES NO DISMORFISMOS

GENITALES CRIPTORQUIDIA IZQUIERDA

NO MANCHAS EN PIEL

NO ESTEREOTIPIAS

MARCHA ATAXICA

NO LENGUAJE DURANTE LA CONSULTA

ATIENDE AL LLAMADO CON LA MIRADA

007 INFORME DE INTERCONSULTA

007 CUADRO CLINICO DE INTERCONSULTA

EPILEPSIA, ATAXIA, RETRASO DEL DESARROLLO

CRIPTORQUIDIA IZQUIERDA, CIA

007 RESUMEN DEL CRITERIO CLINICO

PACIENTE CON ANTECEDENTES FAMILIARES NEGATIVOS DE CONDICION SIMILAR, PADRES NO

CONSANGUINEOS, HERMANO CARNAL SANO, ANTECEDENTES PRENATALES SIN

ALTERACIONES, PE

RINATAL SIN COMPLICACIONES, RETRASO DEL NEURODESARROLLO, EPILEPSIA QUE

APARECE

AL REDEDOR DE LOS 3 AÑOS DE EDAD SIN TRATAMIENTO DURANTE UN AÑO, POSTERIOR

TRAT

AMIENTO ANTIEPILEPTICO CON MEJORA CLINICA. MARCHA ATAXICA, CON DIAGNOSTICO DE

LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDE TIPO 2 (CLN2) CONFIRMADO POR ACTIVIDAD ENZIMATIC

A Y ESTUDIO MOLECULAR DEL GEN TPP1 EN ESTADO DE HOMOCIGOSIS.

LA CLN2 ES UN ERROR INNATO DEL METABOLISMO, FORMA PARTE DE UN GRUPO DE

ENFERMED

ADES LISOSOMALES HEREDITARIAS AUTOSOMICA RECESIVA, PROGRESIVA,

NEURODEGENERATI

VA CONOCIDAS COMO LIPOFUSCINOSIS NEURONALES CEROIDEAS (CLNS), SE CARACTERIZAN

Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social

Hospital Carlos Andrade Marín
Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica

FIEL COPIA DEL ORIGINAL

CONFIDENCIAL

3

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág. 3
DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
REGISTRO MÉDICO Pág RM: 3
Unidad Médica: H. ESPEC. CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
Afiliado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR Edad: 4 Años 11 Meses
Identificación: C1755686767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

NEUROFISIOLÓGICAMENTE POR LA ACUMULACIÓN DE LIPOPIGMENTOS AUTOFLORESCENTES
DE LOS LISOSOMAS DE NEURONAS Y OTRAS CELULAS. EN LA ACTUALIDAD, SE CONOCEN 10
FORMAS GENÉTICAMENTE DISTINTAS DE ESTA ENFERMEDAD SIENDO UNA DE ELLAS LA CLN2. LA CLN2 O CLN INFANTIL TARDEA AFECTA PRINCIPALMENTE SISTEMA NERVIOSO CENTRAL, CUYOS
SIGNOS Y SÍNTOMAS SUELEN COMENZAR MAYORITARIAMENTE ENTRE LOS 2 Y 4 AÑOS. LOS NIÑOS AFECTADOS PRESENTAN UNOS SÍNTOMAS INICIALES QUE SUELEN INCLUIR
CONVULSIONES RECURRENTES (EPILEPSIA) Y DIFICULTAD PARA COORDINAR LOS MOVIMIENTOS (ATAXIA) O
DESARROLLO TAMBIÉN CONTRACCIONES MUSCULARES MIOCLONIAS Y PERDIDA DE LA VISION
ESTA ENFERMEDAD AFECTA TAMBIÉN LAS HABILIDADES MOTORAS COMO SENTARSE Y
CAMINAR, EL DESARROLLO DEL LENGUAJE Y PERDIDA DE HABILIDADES ADQUIRIDAS PREVIAMENTE (REGRESION DEL DESARROLLO) DISCAPACIDAD INTELECTUAL QUE EMPEORA GRADUALMENTE
Y PROBLEMAS DEL COMPORTAMIENTO. LAS PERSONAS CON ESTA CONDICION A MENUDO
REQUIERE USO DE SILLA DE RUEDAS. AL FINAL DE LA INFANCIA Y GENERALMENTE NO SOBREVIVEN MÁS
ALLA DE LA ADOLESCENCIA. EL FARMACO CERLIPONASA ALFA (BRINEURA) APROBADO EL PASADO 27 DE ABRIL DE 2017
POR LA FDA DE LOS ESTADOS UNIDOS Y POR LA AGENCIA EUROPEA DE MEDICAMENTOS PARA
USO HUMANO (EMA) COMO TRATAMIENTO DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO EN LA DEFICIENCIA DE
TRIPÉPTIDIL PEPTIDASA 1 (CLN2). EL OBJETIVO DEL TRATAMIENTO ES FRENAR LA PERDIDA
DE LA CAPACIDAD DE LA DEAMBULACION EN PACIENTES DE 3 AÑOS EN ADELANTE. EL MEDICAMENTO SE
ADMINISTRA MEDIANTE INYECCION INTRAVENTRICULAR SEMANAL. ESTE MEDICAMENTO NO ESTA
DISPONIBLE EN EL CUADRO BASICO DE MEDICAMENTOS POR LO QUE SE DEBE
REALIZAR EL TRAMITE MEDIANTE LA SOLICITUD DEL ANEXO 1 PARA ESTE PRODUCTO FARMACEUTICO
PARA SU APROBACION A TRAVES DEL MINISTERIO DE SALUD PUBLICA. SE BRINDA ASESORIA GENETICA A LA MADRE, SE EXPLICA QUE AL TRATARSE DE
CONDICION HEREDITARIA AUTOSOMICA RECESIVA EL RIESGO DE OCURRENCIA Y RECURRENCIA EN SU
DESCENDENCIA ES DEL 25%. SE EXPLICA LA POSIBILIDAD DE ACCEDER AL TRATAMIENTO Y LOS BENEFICIOS Y RIESGOS
DEL MISMO, LA MADRE REFIERE VERBALMENTE QUE ESTA DE ACUERDO EN INICIAR EL TRAMITE
DE SOLICITUD PARA LA APROBACION DEL MEDICAMENTO. SE INFORMA SE INICIA GESTION
TIENE CITA CON NEUROPEDIATRIA EL DIA DE HOY CON DR ESPINEL. SE DERIVA A CARDIOLOGIA PARA SEGUIMIENTO
POR CARDIOPATIA Y A OFTALMOLOGIA POR RESULTADO DE POTENCIALES VISUALES
DRA. MARIA MATTOS
GENETISTA HCAM
007 PLAN DE TRATAMIENTO PROPUESTO
EL FARMACO CERLIPONASA ALFA (BRINEURA) APROBADO EL PASADO 27 DE ABRIL DE 2017
POR LA FDA DE LOS ESTADOS UNIDOS Y POR LA AGENCIA EUROPEA DE MEDICAMENTOS PARA
USO HUMANO (EMA) COMO TRATAMIENTO DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO EN LA DEFICIENCIA DE
TRIPÉPTIDIL PEPTIDASA 1 (CLN2). EL OBJETIVO DEL TRATAMIENTO ES FRENAR LA PERDIDA DE LA
CAPACIDAD DE LA DEAMBULACION EN PACIENTES DE 3 AÑOS EN ADELANTE. EL MEDICAMENTO SE
ADMINISTRA MEDIANTE INYECCION INTRAVENTRICULAR SEMANAL. ESTE MEDICAMENTO NO ESTA
DISPONIBLE EN EL CUADRO BASICO DE MEDICAMENTOS POR LO QUE SE DEBERA REALIZAR EL TRAMITE
MEDIANTE LA SOLICITUD DEL ANEXO 1 PARA ESTE PRODUCTO FARMACEUTICO PARA SU APROBACION
A TRAVES DEL MINISTERIO DE SALUD

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL
Hospital Carlos Andrade Marín
Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
FIEL COPIA DEL ORIGINAL

PUBLICA
OBSERVACIONES GENERALES:
CLN TIPO 2
DIAGNÓSTICOS PRESUNTIVOS:

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág: 4
DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
REGISTRO MÉDICO Pág RM: 4
Unidad Médica: H.ESPEC. CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
Afiliado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR Edad: 4 Años 11 Meses
Identificación: C1755688767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

1 E754 TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ESFINGOLÍPIDOS Y OTROS TRASTORNOS POR ALMACENA: LIPOFUSCINOSIS CERÓIDE NEURONAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág: 5
DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
REGISTRO MÉDICO Pág RM: 1
Unidad Médica: H.ESPEC. CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
Afiliado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR Edad: 4 Años 11 Meses
Identificación: C1755688767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

Médico: 17080176 ESPINEL GALARZA FRANCISCO ANTONIO Cédula: 1708017692
Especialidad: Pediatría/Neurología
Dependencia: 216 PEDIATRÍA-NEUROLOGÍA (CE)
Fecha de Atención: 20/18/12/28 VIERNES HORA: 10:57

Motivo de Visita:
Z00D. EXAMEN MÉDICO GENERAL
CONTROL

Formularios Historia Clínica

004 EXAMEN FÍSICO

PREESCOLAR DE 4 AÑOS 9 MESES
LIPOFUSCINOSIS CERÓIDE NEURONAL TIPO 2 DIAGNOSTICADA EN DICIEMBRE DEL 2018
PRIMER EMBARAZO BIEN CONTROLADO Y TOLERADO PARTO CEFALOVAGINAL A LAS 40 SEMANAS
NO RECUERDA ANTROPOMETRÍA REFIERE QUE NO HUBO LLANTO INMEDIATO
DADO DE ALTA A LAS 24 HORAS JUNTO A LA MADRE
DESARROLLO
CAMINO 1 AÑO 8 MESES, ACTUALMENTE MARCHA ATÁXICA DESDE LOS 3 AÑOS NO CORRE
SUB
E Y BAJA ESCALERAS CON APOYO
PINZA, GARABATEA
NO LENGUAJE, SOLO 4 PALABRAS
A VECES ENTIENDE, ESCUCHA
NO SEÑALAMIENTOS SOLO LLORA
CONTROL DE ESFÍNTERES
APP EPILEPSIA DIAGNOSTICADA A LOS 3 AÑOS
CRISIS: INICIA CON RISA, SUPRAVERSIÓN OCULAR HIPERTONIA GENERALIZADA CLONIAS
BILATERALES DURACIÓN 25 MINUTOS CON SOPOR
ÚLTIMA CRISIS EN DICIEMBRE POR FALTA DE MEDICACIÓN
EPISODIOS DE MIRADA FLJA Y ATONÍA DURACIÓN SEGUNDOS DEBUT HACE UN MES
ÚLTIMO EPISODIO HACE 15 DÍAS
CRISIS MIOCLONO ATÓNICAS CASI A DIARIA DESDE MARZO DEL 2018
AQX OPERADO DE HERNIA INGUINAL DERECHO HACE UN AÑO
MEDICACIÓN
ACIDO VALPROICO 4 ML CADA 12 HORAS (30 MG / KG / D)
LEVETIRACETAM 4.5 ML CADA 12 HORAS (69 MG / KG / D)
FUROSEMIDA 14 MG
ESPIRONOLACTONA 14 MG
MADRE 24 AÑOS AMA DE CASA
PADRE 26 AÑOS GUARDIA NO CONSANGUÍNEOS
HERMANOS

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL
Hospital Carlos Andrade Marín
Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica

FIEL COPIA DEL ORIGINAL

CONFIDENCIAL

G1 2 AÑOS VARON
APF NEGATIVO
EXAMEN NEUROLOGICO
PC 46.5 CM (P<2DE)
NO LENGUAJE NO MIRA A LOS OJOS
PUPILAS DE 3 MILIMETROS REACTIVAS
TETRAPARESIA ESPASTICA
HIPOTONIA AXIAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág 6
DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
REGISTRO MÉDICO Pág RM: 2
Unidad Médica: H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
Afiliado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHR Edad: 4 Años 11 Meses
Identificación: C1755688767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

ATAXIA DE TRONCO Y MIEMBROS
HIPEREXTENSIBILIDAD
HIPERREFLEXIA
BABINSKI BILATERAL
MARCHA ATAXICA
ASINERGIA TELEBRADIQUINESIA
EEG AGOSTO 2018
SUEÑO ESPONTANEO SEVERO TRASTORNO ORGANIZATIVO Y LENTO GLOBAL DE LA
ACTIVIDAD E
LECTRICA CEREBRAL TRASTORNO EPILEPTIFORME INTERICTAL MULTIFOCAL MUY ACTIVA EN
E
L REGISTRO TRASTORNO LENTO GLOBAL CON PREDOMINIO EN REGION FRONTAL BILATERAL
NO
CRISIS SUBCLINICAS
RMN CEREBRAL ABRIL 2018
VERMIS CEREBELOSO HIPOPLASICO CON AUMENTO DEL TAMAÑO DE LA CISTERNA MAGNA
IMAGEN SUGESTIVA DE DANDY WALKER
QUISTE ARACNOIDEO EN FOSA TEMPORAL IZQUIERDA
ESTUDIO MOLECULAR GENETICO DEL GEN TPP1 ASOCIADO A LIPOFUSCINOSIS CEROIDE
NEURO
NAL TIPO 2 : HOMOCIGOSIS PARA LA VARIANTE C.229G>C (P.GLY77ARG) ASOCIADO A C
EREIDO LIPOFUSCINOSIS TIPO 2
IDG PREESCOLAR
CEREIDOLIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 2
ATAXIA
RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO
EPILEPSIA REFRACTARIA
CONDUCTA
GENETICA
OFT
CARDIOLOGIA
ACIDO VALPROICO 4 ML CADA 12 HORAS
LEVETIRACETAM 4.5 ML CADA 12 HORAS
PROTOCOLO DE AVP
DR ESPINEL
DIAGNÓSTICOS PRESUNTIVOS:
1 G400 EPILEPSIA, EPILEPSIA Y SINDROMES EPILEPTICOS IIXOPATICOS RELACION
ADOS CON LOCALIZACIONES (F
==> Servicio: Farmacia Número de Orden: 19137218
Estado: DESPACHADA

INDICACIONES GENERALES:
ITEM ORDENADO PRESENTACIÓN INICIA DESDE
CÓDIGO CANT DOSIS VIA ADMINIST. FRECUENCIA DURACIÓN FECHA HORA

ACIDO VALPROICO (SAL SODICA) LIQUIDO ORA Lq. Oral 250 mg/5 ml frasco x 120 m
F 4103018 5 1,000 ML O BID 90 D 2018/12/28 11:23
LEVETIRACETAM LIQUIDO ORAL Lq. Oral 100 mg/ml x 300 ml
F 4103027 3 1,000 ML O BID 90 D 2018/12/28 11:23
==> Servicio: Laboratorio Número de Orden: 19137229

Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social
Hospital Carlos Andrade Marín
Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica

FIEL COPIA DEL ORIGINAL

=====

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL IHC070 Pág: 7
 DIRECCIÓN NACIONAL MÉDICO SOCIAL 19/03/11-15:01:11
 REGISTRO MÉDICO Pág RM: 3

Unidad Médica: H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MA Historia Clínica: 1764502
 Afiliado: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR Edad: 4 Años 11 Meses
 Identificación: C1755688767 Sexo: MASCULINO Fecha Nacimiento: 2014/03/19

=====

EXAMEN: ACIDO VALPROICO - DROGAS

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: BIOMETRIA HEMATICA - HEMATOLOGIA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: NITROGENO UREICO (BUN) /UREA - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: CREATININA - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: BILIRRUBINA TOTAL DIRECTA - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: AST (SGOT) - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: ALT (SGPT) - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: AMILASA - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

EXAMEN: PROTEINAS TOTALES - QUIMICA

CD 01 D Inicia: 2018/12/28-12:24
 Muestra No. 01 Asignada a: 2019/02/02 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)


 INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

Hospital Carlos Andrade Marín
 Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica

FIEL COPIA DEL ORIGINAL

Anexo 6. Historia actual de Hospital Carlos Andrade Marín.

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR	Pág:	1
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502
Médico:	0802659904-00802659-MATTOS VELEZ MARIA BELEN	Pág:	RM 1
Dependencia:	317-GENETICA (CE)	Especialidad:	Genética
Fecha de Atención:	2018/12/28 VIERNES	Hora:	8:20

Motivo de Consulta

Z000: EXAMEN MEDICO GENERAL

Descripción (Motivo de Consulta)

LIPOFUSCINOSIS CERODE TIPO 2

Formularios Historia Clínica

001 ANAMNESIS Y EXAMEN FISICO CE

001 MOTIVO DE CONSULTA

ASESORAMIENTO GENETICO Y TRATAMIENTO DE LIPOFUSCINOSIS CERODE TIPO 2

001 ENFERMEDAD O PROBLEMA ACTUAL

PACIENTE MASCULINO 4 AÑOS 9 MESES, REFERIDO POR NEUROPIEDIATRIA DE HOSPITAL BACA ORTIZ CON DIAGNOSTICO DE LIPOFUSCINOSIS CERODE TIPO 2, CON HISTORIA DE EPILEPSIA Y ATAXIA, EN TRATAMIENTO CON ACIDO VALPROICO ACIDO VALPROICO 5 ML VIA ORAL CADA 12 HORAS (36,7 MG/KILO/DIA) Y LEVETIRACETAM 4,5 ML CADA 12 HORAS VIA ORAL (65 MG/KG/DIA), ADEMAS DIAGNOSTICO DE COMUNICACION INTERAURICULAR TIPO OSTIUM SECUNDUM EN TRATAMIENTO CON FUROSEMIDA: 14 MG VIA ORAL CADA DIA (1 MG/KG/DIA), ESPIRONOLACTONA: 14 MG VIA ORAL CADA DIA (1MG/KG/DIA).

001 ANTECEDENTES PERSONALES

ANTECEDENTES PRENATALES: NO AMENAZA DE ABORTO, NO AMENAZA DE PARTO PRETERMINO, NO INFECCIONES REFERIDAS, MOVIMIENTOS FETALES REFERIDOS POSITIVOS, ECOGRAFIAS EN 2DO Y TERCE TRIMESTRE SIN ALTERACIONES. STORCH NEGATIVO. EXPOSICION A TERATOGENOS NO REFIERE. NACE A TERMINO 9 MESES, PARTO INSTITUCIONAL EN CENTRO DE SALUD, PARTO EUTOCICO CEFALOVAGINAL, SIN COMPLICACIONES APARENTES. APGAR? ANTROMETRIA A DESCONOCE DETALLE PERO REFIRIERON ACORDE A EDAD GESTACIONAL. MADRE REFIERE NO LLANTO INMEDIATO, HIPOTONIA, SUCCION DEBIL, NO REQUIRIO OXIGENOTERAPIA, CUERPO FISIOLOGICO. ALTA INMEDIATA. EN CASA BUENA SUCCION. NMEURODESARROLLO ACORDE A EDAD HASTA EL AÑO DE EDAD. CAMINO 1 AÑO 8 MESES. LENGUAJE: AL AÑO MAMA, PAPA, AGUA, ACTUALMENTE MAMA, PAPA, AGUA, ARROZ, NO UNE DOS PALABRAS. SOCIALIZA POCO, CONDUCTA AGRESIVA, NO AUTOLESIONES.

HERNIA INGUINAL CORREGIDA A LOS 3 AÑOS DE EDAD, ANTECEDENTES DE CRIPTORQUIDIA NO CORREGIDA. A LOS 3 AÑOS 3 MESES PRESENTA PRIMERAS CRISIS CONVULSIVAS, QUE RECURREN VARIAS VECES EN EL DIA Y TODOS LOS DIAS DE LA SEMANA, ACUDE A EMERGENCIA EN VARIAS OCASIONES DESPUES DE PRESENTAR CRISIS CONVULSIVAS, AL NO RECURRIR EN EMERGENCIA NO SE ADMINISTRA MEDICACION ANTICONVULSIVA SEGUN REFIERE LA MADRE. SE MANTIENE CON CRISIS RECURRENTES EN CASA DURANTE UN AÑO SIN TRATAMIENTO ANTIEPILEPTICO. HACE 4 MESES SE VALORA POR NEUROLOGIA QUIEN DIAGNOSTICA EPILEPSIA E INDICA TRATAMIENTO ANTIEPILEPTICO, MADRE REFIERE MEJORIA CLINICA, HA PRESENTADO UNA CRISIS DESDE AGOSTO POR AGOTARSE MEDICAMENTO LEVETIRACETAM EN FEBRERO 2018 MADRE ADVIERTE ALTERACION DE LA MARCHA, SE VALORA POR PEDIATRIA CON DIAGNOSTICO DE ATAXIA.

TIENE INFORME DE RMN CEREBRAL REALIZADA EN MAYO 2018: HIPOPLASIA DEL VERMIS CEREBELOSO. QUISTE ARACNOIDEO DE FOSA TEMPORAL IZQUIERDA E IMAGEN SUGESTIVA DE VARIANTE DE SINDROME DE DANDY WALKER. EEG: EPILEPSIA MULTIFOCAL. PEATC: NORMAL. PEVTC: COMPROMISO MIELINICO EN AMBAS VIAS. NEUROPIEDIATRA EN H. BACA ORTIZ SOLICITA ESTUDIO TAMIZAJE METABOLICO AMPLIADO QUE SE INFORMA NORMAL; POR MARCHA ATAXICA SE SOLICITA ESTUDIO DE ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2 QUE RESULTA NORMAL; CON SOSPECHA DE ENFERMEDAD METABOLICA NEURODEGENERATIVA SE SOLICITA ESTUDIO DE ENFERMEDAD DE GAUCHER QUE RESULTA NEGATIVO

Unidad Técnica de Archivos y Documentación Clínica
FIEL COPIA DEL ORIGINAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Pág.:	2		
Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR		
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H ESPEC. CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502 Pág RM 2
Médico:	0802659904-00802659-MATTOS VELEZ MARIA BELEN		
Dependencia:	317-GENETICA (CE)	Especialidad:	Genética
Fecha de Atención:	2018/12/28 VIERNES	Hora:	8:20

Y ENZIMÁTICO PARA LIPOFUSCINOSIS CERÓIDE TIPO 1 Y 2 QUE SE INFORMA PALMITOYL THIOESTERASE (CLN1) ACTIVIDAD ENZIMÁTICA 7.5 NMOL/HML (5.6-15), TRIP EPTIDYL PEPTIDASE (CLN2) 0.6 NMOL/HML (4.0-23) CONFIRMANDO NIVEL BAJO DE ACTIVIDAD ENZIMÁTICA PARA EL DIAGNÓSTICO DE LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CERÓIDEA TIPO 2, REALIZÁNDOSE ESTUDIO MOLECULAR DEL GEN TPP1 ASOCIADO A CLN2 QUE SE INFORMA. SE HA ENCONTRADO LA VARIANTE C 229G>C (P GLY77ARG) EN EL EXÓN 3 DEL GEN TPP1 CON REFERENCIA EN LAS BASES DE DATOS DBSNP RS121908195 EN ESTADO DE HOMOCIGOSIS CONFIRMANDOSE EL DIAGNÓSTICO DE CLN2.

001 ANTECEDENTES FAMILIARES

PADRES NO CONSANGUÍNEOS, HERMANO CARNAL SANO
NO ANTECEDENTES FAMILIARES VIA MATERNA O PATERNA DE CONDICIÓN SIMILAR U OTRAS CONDICIONES CONGÉNITAS O GENÉTICAS

001 REVISIÓN ACTUAL ORGANOS Y SISTEMAS

DATOS POSITIVOS A LA ANAMNESIS: CONVULSIÓN TIPO MIOCLÓNICA HACE 15 DÍAS LUEGO DE SUSPENDER TRATAMIENTO POR AGOTARSE
MARCHA ATÁXICA
CONDUCTA AGRESIVA

001 EXAMEN FÍSICO REGIONAL

PC 47 CM EN 3P MICROCEFALIA
PESO 13.8 KG BAJO PESO
TALLA 98 CM BAJA TALLA
FACIES NO DISMORFISMOS
MANOS Y PIES NO DISMORFISMOS
GENITALES CRIPTORQUIDIA IZQUIERDA
NO MANCHAS EN PIEL
NO ESTEREOTIPIAS
MARCHA ATÁXICA
NO LENGUAJE DURANTE LA CONSULTA
ATIENDE AL LLAMADO CON LA MIRADA

007 INFORME DE INTERCONSULTA

007 CUADRO CLÍNICO DE INTERCONSULTA

EPILEPSIA, ATAXIA, RETRASO DEL DESARROLLO
CRIPTORQUIDIA IZQUIERDA, CIA

007 RESUMEN DEL CRITERIO CLÍNICO

PACIENTE CON ANTECEDENTES FAMILIARES NEGATIVOS DE CONDICIÓN SIMILAR, PADRES NO CONSANGUÍNEOS, HERMANO CARNAL SANO, ANTECEDENTES PRENATALES SIN ALTERACIONES, PERINATAL SIN COMPLICACIONES, RETRASO DEL NEURODESARROLLO, EPILEPSIA QUE APARECE AL REDEDOR DE LOS 3 AÑOS DE EDAD SIN TRATAMIENTO DURANTE UN AÑO, POSTERIOR TRATAMIENTO ANTIÉPILEPTICO CON MEJORA CLÍNICA, MARCHA ATÁXICA, CON DIAGNÓSTICO DE LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CERÓIDE TIPO 2 (CLN2) CONFIRMADO POR ACTIVIDAD ENZIMÁTICA Y ESTUDIO MOLECULAR DEL GEN TPP1 EN ESTADO DE HOMOCIGOSIS
LA CLN2 ES UN ERROR INNATO DEL METABOLISMO, FORMA PARTE DE UN GRUPO DE ENFERMEDADES LISOSOMALES HEREDITARIAS AUTOSÓMICA RECESIVA, PROGRESIVA, NEURODEGENERATIVA CONOCIDAS COMO LIPOFUSCINOSIS NEURONALES CERÓIDEAS (CLNS). SE CARACTERIZAN NEUROPATOLÓGICAMENTE POR LA ACUMULACIÓN DE LIPOPIGMENTOS AUTOFLORESCENTES EN LOS LISOSOMAS DE NEURONAS Y OTRAS CELULAS. EN LA ACTUALIDAD, SE CONOCEN 10 FORMAS GENÉTICAMENTE DISTINTAS DE ESTA ENFERMEDAD SIENDO UNA DE ELLAS LA CLN2. LA C

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR	Pág.:	3
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502
Médico:	0802659904-00802659-MATTOS VELEZ MARIA BELEN	Pág RM	3
Dependencia:	317-GENETICA (CE)	Especialidad:	Genética
Fecha de Atención:	2018/12/28 VIERNES	Hora:	8:20

LN2 O CLN INFANTIL TARDIA AFECTA PRINCIPALMENTE SINTEMA NERVISO CENTRAL, CUYOS SGNOS Y SINTOMAS SUELEN COMENZAR MAYORITARIAMENTE ENTRE LOS 2 Y 4 AÑOS. LOS NIÑOS AFECTADOS PRESENTAN UNOS SINTOMAS INICIALES QUE SUELEN INCLUIR CONVULSIONES RECURRENTES (EPILEPSIA) Y DIFICULTAD PARA COORDINAR LOS MIVIMIENTOSD (ATAXIA) D E S A R R O L L A N D O T A M B I E N C O N T R A C C I O N E S M U S C U L A R E S M I O C L O N I A S Y P E R D I D A D E L A V I S I O N . E S T A E N F E R M E D A D A F E C T A T A M B I E N L A S H A B I L I D A D E S M O T O R A S C O M O S E N T A R S E Y C A M I N A R , E L D E S A R R O L L O D E L L E N G U A J E Y P E R D I D A D E H A B I L I D A D E S A D Q U I R I D A S P R E V I A M E N T E (R E G R E S I O N D E L D E S A R R O L L O) D I S C P A C I D A D I N T E K L E C T U A L Q U E E M P E O R A G R A D U A L M E N T E Y P R O B L E M A S D E L C O M P O R T A M I E N T O . L A S P E R S O N A S C O N E S T A C O N D I C I O N A M E N U D O R E Q U I E R E U S O D E S I L L A D E R U E D A S . A L F I N A L D E L A I N F A N C I A Y G E N E R A L M E N T E N O S B R E V I V E N M A S A L L A D E L A A D O L E S C E N C I A .

EL FARMACO CERLIPONASA ALFA (BRINEURA) APROBADO EL PASADO 27 DE ABRIL DE 2017 POR LA FDA DE LOS ESTADOS UNIDOS Y POR LA AGENCIA EUROPEA DE MEDICAMENTOS PARA USO HUMANO (EMA) COMO TRATAMIENTO DE REEMPLAZO ENZIMATICO EN LA DEFICIENCIA DE TRIPEPTIDIL PEPTIDASA 1 (CLN2). EL OBJETIVO DEL TRATAMIENTO ES FRENAR LA PERDIDA DE LA CAPACIDAD DE LA DEAMBULACION EN PACIENTES DE 3 AÑOS EN ADELANTE. EL MEDICAMENTO SE ADMINISTRA MEDIANTE INYECCION INTRAVENTRICULAR SEMANAL. ESTE MEDICAMENTO NO ESTA DISPONIBLE EN EL CUADRO BASICO DE MEDICAMENTOS POR LO QUE SE DEBE RA REALIZAR EL TRAMITE MEDIANTE LA SOLICITUD DEL ANEXO 1 PARA ESTE PRODUCTO FARMACEUTICO PARA SU APROBACION A TRAVES DEL MINISTERIO DE SALUD PUBLICA. SE BRINDA ASESORAMIENTO GENETICO A LA MADRE, SE EXPLICA QUE AL TARATRSE DE COND IC I N H E R E D I T A R I A A U T O S O M A C I A R E C E S I V A E L R I E S G O D E O C U R R E N C I A Y R E C U R R E N C I A E N S U D E S C E N D E N C I A E S D E L 25%.

SE EXPLICA LA POSIBILIDAD DE ACCEDER AL TRATAMIENTO Y LOS BENEFICIOS Y RIESGOS DEL MISMO, LA MADRE REFIERE VERBALMENTE QUE ESTA DE ACUERDO EN INCIAR EL TRAMIT E D E S O L I C I T U D P A R A L A A P R O B A C I O N D E L M E D I C A M E N T O .

SE INFORMA SE INICIA GESTION

TIENE CITA CON NEUROPEDIATRIA EL DIA DE HOY CON DR ESPINEL, SE DERIVA A CARDIOL OGIA PARA SEGUIMIENTO POR CARDIOPATIA Y A OFTALMOLOGIA POR RESULTADO DE POTENCI A L E S V I S U A L E S .

DRA MARIA MATTOS
GENETISTA HCAM

007 PLAN DE TRATAMIENTO PROPUESTO

EL FARMACO CERLIPONASA ALFA (BRINEURA) APROBADO EL PASADO 27 DE ABRIL DE 2017 POR LA FDA DE LOS ESTADOS UNIDOS Y POR LA AGENCIA EUROPEA DE MEDICAMENTOS PARA USO HUMANO (EMA) COMO TRATAMIENTO DE REEMPLAZO ENZIMATICO EN LA DEFICIENCIA DE TRIPEPTIDIL PEPTIDASA 1 (CLN2). EL OBJETIVO DEL TRATAMIENTO ES FRENAR LA PERDIDA DE LA CAPACIDAD DE LA DEAMBULACION EN PACIENTES DE 3 AÑOS EN ADELANTE. EL MEDICAMENTO SE ADMINISTRA MEDIANTE INYECCION INTRAVENTRICULAR SEMANAL. ESTE MEDICAMENTO NO ESTA DISPONIBLE EN EL CUADRO BASICO DE MEDICAMENTOS POR LO QUE SE DEBERA REALIZAR EL TRAMITE MEDIANTE LA SOLICITUD DEL ANEXO 1 PARA ESTE PRODUCTO FARMACEUTICO PARA SU APROBACION A TRAVES DEL MINISTERIO DE SALUD PUBLICA.

OBSERVACIONES GENERALES:

CLN TIPO 2

DIAGNÓSTICOS PRESUNTIVOS:

- 1 E754 TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ESFINGOLIPIDOS Y OTROS TRASTORNOS POR ALMACENA: LIPOFUSCINOSI S CEROIDE NEURONAL.

Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
FIEL COPIA DEL ORIGINAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Pág:	4		
Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR		
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502 Pág. RM -4
Médico:	0802659904-00802659-MATTOS VELEZ MARIA BELEN		
Dependencia:	317-GENETICA (CE)	Especialidad:	Genética
Fecha de Atención:	2018/12/28 VIERNES	Hora:	8:20

Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
FIEL COPIA DEL ORIGINAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR		Pág:	5
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO	
Unidad Médica:	H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502	Pág RM 1
Médico:	1708017692-17080176-ESPINEL GALARZA FRANCISCO ANTONIO			
Dependencia:	216-PEDIATRIA-NEUROLOGIA (CE)	Especialidad:	Pediat/Neurologia	
Fecha de Atención:	2018/12/28 VIERNES	Hora:	10:57	

Motivo de Consulta

Z000: EXAMEN MEDICO GENERAL
 Descripción (Motivo de Consulta)
 CONTROL

Formularios Historia Clínica

004 EXAMEN FISICO

PREESCOLAR DE 4 AÑOS 9 MESES
 LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 2 DIAGNOSTICADA EN DICIEMBRE DEL 2018
 PRIMER EMBARAZO BIEN CONTROLADO Y TOLERADO PARTO CEFALOVAGINAL A LAS 40 SEMANAS
 NO RECUERDA ANTROPOMETRIA REFIERE QUE NO HUBO LLANTO INMEDIATO
 DADO DE ALTA A LAS 24 HORAS JUNTO A LA MADRE
 DESARROLLO
 CAMINO 1 AÑO 8 MESES , ACTUALMENTE MARCHA ATAXICA DESDE LOS 3 AÑOS NO CORRE SUB
 E Y BAJA ESCALERAS CON APOYO
 PINZA , GARABATEA
 NO LENGUAJE , SOLO 4 PALABRAS
 A VECES ENTIENDE , ESCUCHA
 NO SEÑALAMIENTOS SOLO LLORA
 CONTROL DE ESFINTERES
 APP EPILEPSIA DIAGNOSTICADA A LOS 3 AÑOS
 CRISIS : INICIA CON RISA . SUPRAVERSION OCULAR HIPERTONIA GENERALIZADA CLONIAS
 BILATERALES DURACION 25 MINUTOS CON SOPOR
 ULTIMA CRISIS EN DICIEMBRE POR FALTA DE MEDICACION
 EPISODIOS DE MIRADA FIJA Y ATONIA DURACION SEGUNDOS DEBUT HACE UN MES
 ULTIMO EPISODIO HACE 15 DIAS
 CRISIS MIÓCLONO ATONICAS CASI A DIARIA DESDE MARZO DEL 2018
 AQX OPERADO DE HERNIA INGUINAL DERECHO HACE UN AÑO
 MEDICACION
 ACIDO VALPROICO 4 ML CADA 12 HORAS (30 MG / KG / D)
 LEVETIRACETAM 4,5 ML CADA 12 HORAS (60 MG / KG / D)
 FUROSEMIDA 14 MG
 ESPIRONOLACTONA 14 MG
 MADRE 24 AÑOS AMA DE CASA
 PADRE 26 AÑOS GUARDIA NO CONSANGUINEOS
 HERMANOS
 G1 2 AÑOS VARON
 APF NEGATIVO
 EXAMEN NEUROLOGICO
 PC 46,5 CM (P<2DE)
 NO LENGUAJE NO MIRA A LOS OJOS
 PUPILAS DE 3 MILIMETROS REACTIVAS
 TETRAPARESIA ESPASTICA
 HIPOTONIA AXIAL
 ATAXIA DE TRONCO Y MIEMBROS
 HIPEREXTENSIBILIDAD
 HIPERREFLEXIA
 BABINSKI BILATERAL

Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
 FIEL COPIA DEL ORIGINAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Pág.:	6		
Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR		
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H ESPEC. CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502 Pág. RM 2
Médico:	1708017692-17080176-ESPINEL GALARZA FRANCISCO ANTONIO	Especialidad:	Pediat/Neurología
Dependencia:	216-PEDIATRIA NEUROLOGIA (CE)		
Fecha de Atención:	2018/12/28 VIERNES	Hora:	10:57

MARCHA ATAXICA
 ASINERGIA TELEBRADIQUINESCIA
 EEG AGOSTO 2018
 SUEÑO ESPONTANEO SEVERO TRASTORNO ORGANIZATIVO Y LENTO GLOBAL DE LA ACTIVIDAD E
 LECTRICA CEREBRAL TRASTORNO EPILEPTIFORME INTERICTAL MULTIFOCAL MUY ACTIVA EN E
 L REGISTRO TRASTORNO LENTO GLOBAL CON PREDOMINIO EN REGION FRONTAL BILATERAL NO
 CRISIS SUBCLINICAS
 RMN CEREBRAL ABRIL 2018
 VERMIS CEREBELOSO HIPOPLASICO CON AUMENTO DEL TAMAÑO DE LA CISTERNA MAGNA
 IMAGEN SUGESTIVA DE DANDY WALKER
 QUISTE ARACNOIDEO EN FOSA TEMPORAL IZQUIERDA
 ESTUDIO MOLECULAR GENETICO DEL GEN TPP1 ASOCIADO A LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURO
 NAL TIPO 2 HOMOCIGOSIS PARA LA VARIANTE C.229G>C (P. GLY77ARG) ASOCIADO A C
 EREIDO LIPOFUSCINOSIS TIPO 2
 IDG PREESCOLAR
 CEREIDOLIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 2
 ATAXIA
 RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO
 EPILEPSIA REFRACTARIA
 CONDUCTA
 GENETICA
 OFT
 CARDIOLOGIA
 ACIDO VALPROICO 4 ML CADA 12 HORAS
 LEVETIRACETAM 4,5 ML CADA 12 HORAS
 PROTOCOLO DE AVP
 DR. ESPINEL

DIAGNÓSTICOS PRESUNTIVOS:

1 G400 EPILEPSIA; EPILEPSIA Y SINDROMES EPILEPTICOS IDIOPATICOS RELACIONADOS CON LOCALIZACIONES (F)

FARMACIA

Código	Fecha/Hora Inicia	Via Administración	Dosis	Frecuencia	Duración	Cantidad	Estado
Número de Orden: 19137218 Estado: DESPACHADA							
ACIDO VALPROICO (SAL SODICA) LIQUIDO ORA - Lq. Oral 250 mg/5 ml frasco x 120 ml							
F4103018	2018/12/28 11:23	ML O	1,000	BID	90 D	6	
LEVETIRACETAM LIQUIDO ORAL - Lq. Oral 100 mg/ml x 300 ml							
F4103027	2018/12/28 11:23	ML O	1,000	BID	90 D	3	

LABORATORIO

Número de Orden: 19137229
 EXAMEN: 330002 - ACIDO VALPROICO-DROGAS
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 340077 - BIOMETRIA HEMATICA-HEMATOLOGIA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360015 - NITROGENO UREICO (BUN) /UREA-QUIMICA

Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
 FIEL COPIA DEL ORIGINAL

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Pág. 7	
Afiliado: C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR	Sexo: MASCULINO
Fecha Nacimiento: 2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	
Unidad Médica: H ESPEC. CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica: 01764502
Médico: 1708017692-17080176-ESPINEL GALARZA FRANCISCO ANTONIO	Pág. RM 3
Dependencia: 216-PEDIATRIA-NEUROLOGIA (CE)	Especialidad: Pediat/Neurología
Fecha de Atención: 2018/12/28 VIERNES	Hora: 10:57

Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360016 - CREATININA-QUIMICA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360024 - BILIRRUBINA TOTAL DIRECTA-QUIMICA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360034 - AST (SGOT)-QUIMICA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360035 - ALT (SGPT)-QUIMICA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360043 - AMILASA-QUIMICA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)
 EXAMEN: 360048 - PROTEINAS TOTALES-QUIMICA
 Inicia: 2018/12/28 Hora: 12:24 Frecuencia: CD por 01 D
 Muestra No. 01 Asignada: 2019/02/02 Hora: 07:00 VALOR REFERENCIAL
 (El informe de resultados aún no se encuentra disponible para consulta)

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Pág:	8		
Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHR		
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H ESPEC.CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502 Pág. RM 1
Médico:	0201633781-02016337-LARA JARA MARILLURI JUDITH	Dependencia:	223-PEDIATRIA-OFTALMOLOGIA (CE)
Fecha de Atención:	2019/05/23 JUEVES	Especialidad:	Oftalmología
		Hora:	9:09

Motivo de Consulta

Z000: EXAMEN MEDICO GENERAL

Descripción (Motivo de Consulta)

REERIDO POR NEUROLOGIA

Formularios Historia Clínica

002 EVOLUCION Y PRESCRIPCIONES CE

002 EVOLUCION

PACIENTE DE 5 AÑOS
 CEREIDOLIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 2
 ATAXIA
 RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO
 EPILEPSIA REFRACTARIA

DS PADRES REFIEREN QUE NO MIRA BIEN
 AGUDEZA VISUAL CENTRA SIGUE NO MANTIENE CON AMBOS OJOS

SEGMENTO ANTERIOR CORNEA CLARA CAMARA ANTERIOR FORMADA PUPILA E IRIS REACTIVO
 CRISTALINO CLARO

FONDO DE AMBOS OJOS DISCO DEFINIDO PALIDO 360 EXCAVACION 0.1 MACULA BIEN

REFRACCION

+3.50-2.00 180

+3.75-1.50 180

RECETA D ELENES

PLANO -2.00 180

PLANO -1.50 180

DRA LARA

DIAGNÓSTICOS DEFINITIVOS:

- H55 NISTAGMO Y OTROS MOVIMIENTOS OCULARES IRREGULARES
- H473 OTROS TRASTORNOS DEL NERVIÓ OPTICO (II PAR) Y DE LAS VIAS OPTICAS. OTROS TRASTORNOS DEL DISCO OPTICO

CUIDADO Y TRATAMIENTO

Numero de Orden: 20059047

EXAMEN: 281143 - EXAMEN OPTOMETRICO-OFTALMOLOGIA

Inicia: 2019/05/23 Hora: 10:05 Frecuencia: CD por 01 D

Muestra No. 01 Asignada: 2019/05/29 Hora: 10:10 VALOR REFERENCIAL

Tratante: SANCHEZ AGUILAR ANDREA LOURDES Cédula: 1721811162

Fecha de Atención: MARTES: 2019/05/28 Hora: 16:43

Comentarios:

RX

OD +3.50 -2.00 * 180

OI +3.75 -1.50 * 0

ZAMBRANO ARTEAGA DIANA KAREN

CI. 1308985207

OFTALMOLOGIA

Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
 FIEL COPIA DEL ORIGINAL

Afiliado:	C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR	Pág.:	9
Fecha Nacimiento:	2014/03/19 (5 Años 5 Meses)	Sexo:	MASCULINO
Unidad Médica:	H.ESPEC.CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica:	01764502
Médico:	0802659904-00802659-MATTOS VELEZ MARIA BELEN	Pág RM	1
Dependencia:	317-GENÉTICA (CE)	Especialidad:	Genética
Fecha de Atención:	2019/07/11 JUEVES	Hora:	0:41

Motivo de Consulta

Z00: EXAMEN MEDICO GENERAL
 Descripción (Motivo de Consulta)
 VALORACION GENETICA

Formularios Historia Clínica

001 ANAMNESIS Y EXAMEN FISICO CE

001 MOTIVO DE CONSULTA

CONTROL CLN2

001 ENFERMEDAD O PROBLEMA ACTUAL

PACIENTE MASCULINO 5 AÑOS 3 MESES. ACUDE A CONSULTA DE CONTROL EN SEGUIMIENTO POR DIAGNOSTICO CLN2, CON HISTORIA DE EPILEPSIA Y ATAXIA EN TRATAMIENTO CON ACIDO VALPROICO 5 ML VIA ORAL CADA 12 HORAS 36,7 MG/KG/DIA, Y LEVETIRACETAM 4,5 ML CADA 12 HORAS VIA ORAL 65 MG/KG/DIA, ADEMÁS DIAGNOSTICO DE COMUNICACION INTERAURICULAR TIPO OSTIUM SECUNDUM, SE SUSPENDE TRATAMIENTO CON FUORSEMIDA HACE CUATRO MESES POR INDICACIÓN DE CARDIOPEDIATRIA EN H BACA ORTIZ. EN CONTROL POR NEUROPIEDIATRIA EN H BACA ORTIZ Y H CAM EVOLUCION DE LA ENFERMEDAD: CONTROL DE EPILEPSIA, ULTIMA CRISIS EN AGOSTO DE 2018, NO RECURRENCIA PIERDE INDEPENDENCIA EN LA MARCHA, DEAMBULA CON AYUDA, DISTONIAS, PERDIDA DEL EQUILIBRIO, AGARRA OBJETOS, RECONOCE OBJETOS, RECONOCE COLORES BASICOS, NO RECONOCE FORMAS PERO LAS ENCAJA, NO PINZA, ATIENDE AL LLAMADO, SOCIALIZA, SONRIE, PIERDE LENGUAJE, MANTIENE ALGUNAS PALABRAS SUELTAS: MAMA, PAPA, ARROZ, AGUA, NO YA, DAVID, SI NECESITA AYUDA PARA ALIMENTARSE, LLEVA GALLETAS A LA BOCA, NO AGARRA CUCHARA PARA COMER NI VASO PARA TOMAR. ESCALA DE VALORACION CLINICA DE LA CLN2: MOTOR (0-3) Y LENGUAJE (0-3) DOMINIO MOTOR: NECESITA AYUDA EXTERNA PARA CAMINAR O SOLO GATEA: 1 PUNTO DOMINIO LENGUAJE: LENGUAJE ANOMALO, ALGUNAS PALABRAS INTELIGIBLE: 2 PUNTOS

001 ANTECEDENTES PERSONALES

ANTECEDENTES PRENATALES: NO AMENAZA DE ABORTO, NO AMENAZA DE PARTO PRETERMINO, NO INFECCIONES REFERIDAS, MOVIMIENTOS FETALES REFERIDOS POSITIVOS, ECOGRAFIAS EN 2DO Y TERCE TRIMESTRE SIN ALTERACIONES. STORCH NEGATIVO. EXPOSICION A TERATOGENOS NO REFIERE. NACE A TERMINO 9 MESES, PARTO INSTITUCIONAL EN CENTRO DE SALUD. PARTO EUTOCICO CEFALOVAGINAL, SIN COMPLICACIONES APARENTES. APGAR7 ANTROMETRI A DESCONOCE DETALLE PERO REFIRIERON ACORDE A EDAD GESTACIONAL. MADRE REFIERE NO LLANTO INMEDIATO, HIPOFONIA, SUCCION DEBIL, NO REQUIRIO OXIGENOTERAPIA, ICTERO FISIOLOGICO, ALTA INMEDIATA. EN CASA BUENA SUCCION NEURODESARROLLO: SOSTEN CEFALICO 3 MESES, SEDESTACION 6 MESES, GATEO 7-8 MESES, BIPEDESTACION 10 MESES, DA PASOS CON APOYO 1 AÑO, CAMINA SOLO 1 AÑO 7 MESES. LENGUAJE: RETRASO DEL LENGUAJE: FRASES CORTAS 2 AÑOS 5 MESES SOCIALIZACION ACORDE APRENDIZAJE ACORDE A EDAD HASTA LOS 3 AÑOS ACUDE A GUARDERIA A LOS 2 AÑOS A LOS 3 AÑOS 3 MESES: CONVULSIONES RECURRENCIA SIN TRATAMIENTO, SE DIAGNOSTICA EPILEPSIA E INDICA TRATAMIENTO ANTI EPILEPTICO MEJORAN CRISIS

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL

CONFIDENCIAL

Pág.: 10			
Afiliado: C 1755688767 TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR			Sexo: MASCULINO
Fecha Nacimiento: 2014/03/19 (5 Años 5 Meses)			
Unidad Médica: H.ESPEC CARLOS ANDRADE MARIN	Historia Clínica: 01764502	Pág RM 2:	
Médico: 0802659904-00802659-MATTOS VELEZ MARIA BELEN			
Dependencia: 317-GENETICA (CE)	Especialidad: Genética		
Fecha de Atención: 2019/07/11 JUEVES	Horas: 8:41		

CIRUGIA POR HERNIA INGUINAL A LOS 3 AÑOS
 MARCHA ATAXICA A LOS 4 AÑOS, PROGRESIVA
 DETERIORO DE LENGUAJE: 4 AÑOS 8 MESES
 DISTONIA: 4 AÑOS 8 MESES
 DIAGNOSTICO CLN2: 4 AÑOS 8 MESES

001 ANTECEDENTES FAMILIARES

NO CONSANGUINEOS, PROBABLE ENDOGAMIA

001 EXAMEN FISICO REGIONAL

PC 47,5CM EN 3P MICROCEFALIA
 PESO 14 KG BAJO PESO
 TALLA 101CM BAJA TALLA
 FACIES NO DISMORFISMOS
 MANOS Y PIES NO DISMORFISMOS
 GENITALES CRIPTORQUIDA IZQUIERDA
 NO MANCHAS EN PIEL
 NO ESTEREOTIPIAS
 MARCHA ATAXICA, CON APOYO, NO INDEPENDIENTE
 ESCASO LENGUAJE DURANTE LA CONSULTA
 ATIENDE AL LLAMADO CON LA MIRADA, SONRIE SOCIALIZA
 DISTONIA

007 INFORME DE INTERCONSULTA

007 RESUMEN DEL CRITERIO CLINICO

PACIENTE MASCULINO 5 AÑOS 3 MESES, CONOCIDO EN EL SERVICIO DESDE LOS 4 AÑOS 9 M
 ESES DE EDAD, CON DIAGNOSTICO DE CLN2. EN ULTIMA VALORACION PACIENTE PRESENTABA
 MARCHA INDEPENDIENTE, AHORA DESPUES DE 6 MESES DE EVOLUCION ENCONTRAMOS PERDID
 A DE MARCHA INDEPENDIENTE, REQUIERE APOYO PARA DEAMBULAR, MANTIENE ESCASO LENGU
 AJE PALABRAS SUELTAS INTELIGIBLES, DISTONIA, NO RECURRENCIA DE CONVULSIONES
 ESCALA DE VALORACION CLN2: MOTOR 1 PUNTO, LENGUAJE 2 PUNTOS
 EN ESPERA DE RESPUESTA DE SOLICITUD DE TRATAMIENTO SUSTITUTIVO ENZIMATICO CON C
 ERLIPONASA ALFA
 DRA. MARIA MATTOS
 GENETISTA

DIAGNÓSTICOS DEFINITIVOS:

- 1 E754 TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ESFINGOLIPIDOS Y OTROS TRASTORNOS POR ALMACENA: LIPOFUSCINOSIS CERODE NEURONAL



RODAS BONILLA JULIANA ANDREA
 H.ESPEC CARLOS ANDRADE MARIN

Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica
 FIEL COPIA DEL ORIGINAL

Anexo 7. Reporte de la Historia Clínica del Ministerio de Salud Pública.

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DEL ECUADOR
1768034950001 -

RHsClhFoPDF
Pag: 1 de 2
Fecha: 14/01/19
Edad: 4 AÑOS
Sexo: Masculino
Estero: 2
Grupo Sanguíneo:

HISTORIA CLINICA No. C 1755688767

DYLAN YAHIR TIXILEMA RAMOS

Ocupación SIN REGISTRAR

Departamento: 17 PICHINCHA

Municipio:

QUITO

Dirección: RIO DORADO Y RIO CONGO

Teléfono: 9934549528

1755688767

SEDE DE ATENCIÓN:	003	HOSPITAL ORTIZ
FOLIO	22	FECHA 28/12/2018 14:00:53
		TIPO DE ATENCIÓN
		AMBULATORIO

MOTIVO DE CONSULTA

CONTROL

ENFERMEDAD ACTUAL

CONTROL POR EPILEPSIA MIOCLONICA NO CONTROLADA

SE SOLICITO EVALUACION POR GENETICA EN HOSPITAL MILITAR Y SE SOLICITARON ESTUDIOS ENZIMATICOS METABOLICOS

ACUDEN CON RESULTADOS:

ESTUDIO NEURONOMETABOLICO EN BRASIL DESTINADO A TRAVES DE HOSPITAL MILITAR DE QUITO

ENZIMAS LISOSOMALES

HEXAMINYL THIOESTERASE (CLN1) ACTIVIDAD ENZIMATICA 11 NMOL/HML REF 5.6 - 15

HEPÉPTIDYL PEPTIDASE (CLN2) ACTIVIDAD ENZIMATICA INDETECTABLE REF 4.22

** DIAGNOSTICO DEFINITIVO LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDA TIPO II (CLN2)

HA MANTENIDO CRISIS EPILEPTICAS OCASIONALES TIPO CONVULSIVAS Y MIOCLONICAS CON PERDIDA DE LA POSTURA QUE NO OCURREN TODOS LOS DIAS

MANTIENE ATAXIA CEREBEOSA

MARCHA INESTABLE POR ATAXIA

PC 47 CM

ANALISIS

PACIENTE CON DIAGNOSTICO DE CLN 2 CON EPILEPSIA MIOCLONICA, ATAXIA Y REGRESION DEL NEURODESARROLLO PACIENTE FUE DERIVADO PARA HOSPITAL HCAM PARA EVALUACION Y SEGUIMIENTO POR NEUROLOGIA (PADRE TIENE COORDINATURA IESS) PARA EVALUAR OTRAS OPCIONES TERAPEUTICAS (TERAPIA DE REEMPLAZO ENZIMATICO)

PLAN Y MANEJO

CITA NEUROLOGIA

LEVETIRACETAM

950 MG/CRASMO CADA 12 HORAS

80 MG/KG/DIA

ACIDO VALPROICO 5 ML CADA 1 HORAS

38 MG/KG/DIA

SEGUIMIENTO MULTIDISCIPLINARIO

LAB PROX CITA

TERAPIAS DEL LENGUAJE FISICA OCUPACIONAL

Evolucion realizada por: ROGELIO RIVEL ODALES IBARRA Fecha: 28/12/2018 14:11:31

DIAGNOSTICO G40 EPILEPSIA

Tipo PRINCIPAL

MIOCLONICA

DIAGNOSTICO E754 LIPOFUSCINOSIS CEROIDA NEURONAL

Tipo RELACIONADO

CLN2

ZJB "HOSVITAL"

Usuario: 17568034950001ES_IBARRA ROGELIO RIVEL

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DEL ECUADOR

1768034950001 -

RHxDaFoPDF

Pag. 2 de 2

Fecha: 14/01/19

Edad: 4 AÑOS

Sexo: Masculino

Grupos: 2

Grupo Sangüneo:

1755688767

HISTORIA CLINICA No. CI 1755688767

DYLAN YAHIR TIXILEMA RAMOS

Ocupación: SIN REGISTRAR

Departamento: IZ PICHINCHA

Municipio:

QUITO

Dirección: RIO DORAADO Y RIO CONGO

Teléfono: 0994549526

ROGELIO RIGEL ODALES IBARRA



Reg. 1756806947

NEUROLOGIA PEDIATRICA - RH-046

VJ0 HOSPITAL

Usuario: 1756806947ODALES IBARRA ROGELIO RIGEL

Anexo 8. Reporte de la Historia Clínica del Hospital de especialidades de las Fuerzas Armadas.

HOSPITAL DE ESPECIALIDADES FF.AA. N° 1

FORMULARIO DE REFERENCIA, DERIVACIÓN, CONTRAREFERENCIA Y REFERENCIA INVERSA

III. CONTRAREFERENCIA: 3 REFERENCIA INVERSA: 4

1. Datos Institucionales

Entidad del sistema	Hos. Clínica N°	Establecimiento de Salud	Tipo	Servicio	Especialidad del Serv
ISSYA	520353	HOSPITAL DE ESPECIALIDADES FUERZAS ARMADAS N° 1	HED	Auxiliares de Diagnóstico	GENÉTICA MEDICA

Contrareferencia o Referencia inversa a:

Entidad del sistema	Establecimiento de Salud	Tipo	Distrito/Área	Fecha
ISS	HOSPITAL ISS AMBATO	IGN		11 12 2018

2. Resumen del cuadro clínico

HEMOS ESTADO REALIZADO HACE UNOS MESES EN ESTA CASA DE SALUD EVALUACION CLINICA DE PACIENTE VARON DE 4 Y MEDIO AÑOS, REFERIDO POR NEUROPEDIATRIA DEL HOSPITAL BACA ORTIZ.

3. Hallazgos relevantes de exámenes y procedimientos diagnósticos

ES PRIMER HIJO DE MATRIMONIO JOVEN NO CONSUMIDOR, NACIDO TRAS EMBARAZO Y PARTO SIN NOVEDADES. NACIO CON CRIPTORQUIDIA BILATERAL Y HERNIA INGUINAL QUE FUE CORREGIDA AL 3ER AÑO DE EDAD Y DESDE PEQUEÑO PRESENTO RETRASO DE MARCHA Y HABLA. DEBUTO A LOS 3 Y MEDIO AÑOS CON EPILEPSIA TONICO CLONICAS, SEVERAS Y ADEMAS SE ASOCIA A TRASTORNOS DE MARCHA Y MOVIMIENTOS INVOLUNTARIOS. TIENE ESTUDIO DE AMONIG EN 52. 6 LIGERAMENTE ELEVADO, RMN CEREBRAL CON HIPOPLASIA CEREBELOSA, CISTERNA MAGNA GRANDE, QUISTE EN FOSA TEMPORAL IZQUIERDA. EEG: EPILEPSIA MULTIFOCAL. FEATC: NORMAL. FEVTC: COMPATIBLE A COMPROMISO MIELINICO EN AMBAS VIAS

EXAMEN FISICO:
NO DISMORFIA, APRECIO MARCHA ATAXICA, CON HIPERREFLEXIA, DISMETRIA, TEMBLOR, COMPRENSION LENTA, LENGUAJE ESCASO. NO HAY TOMA SENSITIVA, NO NISTAGMO, PALESTESIA NORMAL. NO HIPOTONIA, TRASTORNOS DE COMPORTAMIENTO, ES ACTIVO.

PLAN:
VALORAR POR COMORBILIDAD DE ATAXIA Y EPILEPSIA REALIZAR LOS SIGUIENTES ESTUDIOS:

- * SCREENING METABOLICO AMPLIO, MISMO QUE RESULTO NORMAL.
- * SE REALIZA EXAMEN GENETICO MOLECULAR PARA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2, MISMO QUE RESULTO NEGATIVO (SE ANEXA INFORME).
- * DECIDO SOLICITAR APOYO EN LABORATORIOS DE REFERENCIA EXTERNA PARA DESPISTAR ALGUNAS ENFERMEDADES LISOSOMALES (LIPOFUCCINOSIS CERODE TIPO 2, ENFERMEDAD DE GAUCHER). SE DESCARTA ENFERMEDAD DE GAUCHER (SE ANEXA RESULTADO)
- * SE RECIBE RESULTADO TANTO ENZIMATICO (NIVEL BAJO) COMO MOLECULAR PARA LIPOFUCCINOSIS CERODE TIPO 2 CONFIRMATORIO DE ESTA ENFERMEDAD NEUROMETABOLICA SERIA . PROGRESIVA Y DE PRONOSTICO MUY RESERVADO. (SE ANEXA INFORME)
- * LA LIPOFUCCINOSIS NEURONAL CERODEA TIPO 2 (NEURONAL CEROID LIPOFUCCINOSIS TYPE II, CLN2) FORMA PARTE DE UN GRUPO DE ENFERMEDADES LISOSOMALES HEREDITARIAS NEURODEGENERATIVAS CONOCIDAS COMO LIPOFUCCINOSIS NEURONALES CERODEAS (NEURONAL CEROID LIPOFUCCINOSIS, CLNS). LAS CLNS SE CARACTERIZAN NEUROPATHOLOGICAMENTE POR LA ACUMULACION DE LIPOPIGMENTOS AUTOFLUORESCENTES EN LOS LISOSOMAS DE NEURONAS Y OTRAS CELULAS. EN LA ACTUALIDAD, SE CONOCEN 10 FORMAS GENETICAMENTE DISTINTAS DE ESTA ENFERMEDAD SIENDO UNA DE ELLAS LA CLN2.
- * LA CLN2 TAMBIEN SE DENOMINA ENFERMEDAD DE JANSKY-BIELSCHOWSKY O CLN INFANTIL-TARDIA Y SE TRATA DE UN TRASTORNO HEREDITARIO AUTOSOMICO RECESIVO QUE AFECTA PRINCIPALMENTE AL SISTEMA NERVIOSO Y CUYOS SIGNOS Y SINTOMAS SUELEN COMENZAR, MAYORITARIAMENTE, ENTRE LAS EDADES DE 2 Y 4 AÑOS. LOS NIÑOS AFECTADOS PRESENTAN UNOS SINTOMAS INICIALES QUE SUELEN INCLUIR CONVULSIONES RECURRENTES (EPILEPSIA) Y DIFICULTAD PARA COORDINAR LOS MOVIMIENTOS (ATAXIA) DESARROLLANDO TAMBIEN CONTRACCIONES MUSCULARES (MIOCLONIAS) Y PERDIDA DE LA VISION. ESTA ENFERMEDAD AFECTA TAMBIEN A LAS HABILIDADES MOTORAS, COMO SENTARSE Y CAMINAR, AL DESARROLLO DEL HABLA Y CAUSA LA PERDIDA DE HABILIDADES ADQUIRIDAS PREVIAMENTE (REGRESION DEL DESARROLLO), DISCAPACIDAD INTELECTUAL QUE EMPEORA GRADUALMENTE Y PROBLEMAS DE COMPORTAMIENTO. LAS PERSONAS CON ESTA CONDICION A MENUDO REQUIEREN EL USO DE UNA SILLA DE RUEDAS A FINALES DE LA INFANCIA Y, GENERALMENTE, NO SOBREVIVEN MAS ALLA DE LA ADOLESCENCIA.
- * SOLICITO DERIVACION DE ESTE PACIENTE AL HOSPITAL ANDRADE MARIN DE TERCER NIVEL DONDE HAY EXPERIENCIA YA DE UN CASO PREVIO CON CLN2 .
- * DAMOS RECOMENDACIONES ACERCA DEL RIESGO REPRODUCTIVO ALTO (25%) DE ESTA PAREJA CON MIRAS A FUTUROS EMBARAZOS.

4. Tratamientos y procedimientos terapéuticos realizados

EVALUACION CLINICA, Y EXAMENES GENETICOS

5. Diagnóstico

	CIE-10	PRE	DEF
1 EPILEPSIA	G40	X	

6. Tratamiento recomendado a seguir en Establecimiento de Salud de menor nivel de complejidad

DERIVAR A NEUROPEDIATRIA DEL HOSPITAL CARLOS ANDRÁDE MARIN

Nombre del Profesional especialista: CI-DRA. LLANOS A. GENETICA Código MSP:

7. Referencia Justificada	1
---------------------------	---

Firma



HOSPITAL DE ESPECIALIDADES FF.AA. N° 1

FORMULARIO DE REFERENCIA, DERIVACION, CONTRAREFERENCIA Y REFERENCIA INVERSA

I. DATOS DEL USUARIO/USUARIA

Apellido paterno		Apellido materno		Nombres		Fecha de nacimiento	Edad	Sexo
TIXILEMA		RAMOS		DYLAN YAHIR		19/03/2014	22-8-5	M
Nacionalidad	País	Cédula	Lugar de residencia actual			Dirección Domicilio		
Ecuatoriano	01	1755088767	Cungurahuasi	Cuzco	Masche	SEMINARIO AV INTE HUGO CRTIS Y VICTOR HUGO		N° Teléfono
Ver Instructivo	Descripción	Últimos dígitos	Provincia	Cantón	Parroquia	Calle principal y secundaria		Convencional o Celular

II. REFERENCIA: DERIVACION:

1. Datos Institucionales

Entidad del sistema	Hist. Clínico N°	Establecimiento de Salud	Tipo	Distrito/Área
Refiere o deriva a:				Fecha
Entidad del sistema	Establecimiento de Salud	Servicio	Especialidad	día mes año

2. Motivo de la Referencia:

Limitada capacidad resolutive	1	<input type="checkbox"/>	Saturación de capacidad instalada	4	<input type="checkbox"/>
Ausencia temporal del profesional	2	<input type="checkbox"/>	Otros/Especifique	5	<input type="checkbox"/>
Falta de profesional	3	<input type="checkbox"/>			

3. Resumen del cuadro clínico

--

4. Hallazgos relevantes de exámenes y procedimientos diagnósticos

--

5. Diagnóstico

	CIE-10	PMS	DEP
--	--------	-----	-----

6. Exámenes/ procedimientos solicitados

<u>Descripción</u>	<u>Código</u>	<u>Código Tarifario</u>
Nombre del Profesional:	Código MS ?:	<u>Firma</u>

Autenticación de Firma
www.msp.gov.ec

Anexo 9. Historia Clínica del Centro de Salud tipo B Santa Rosa.

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA
Sistema de Salud Pública
ESTABLECIMIENTO DE SALUD PÚBLICA

EXAMENES: ASÍ: 05 ALT: 11.7 CEF: 6 ANGIO: 52.6 IN: 34.500
 14/08/2018: ECO TESTICULAR: TESTÍCULO DERECHO SE LOCALIZA EN BOLSA ESCROTAL RESALTADA, DE BONDAD HEMODINÁMICA, TESTÍCULO IZQUIERDO, SE LOCALIZA EN ANEJO INGUINAL SUPERIOR ADECUADA ECOGENICIDAD Y VASCULARIDAD.
 09/09/2018: BIL: 130.1 NA: 181 KEG: 24 CL: 22.8 LEU: 4.3 HEM: 12.7 HPT: 62.1 HPT: 5.4 HPT: 41.8 PLAC: 303 NEUTR: 4.9 VALPROICO: 44.3
 26/07/2018: RESONANCIA MAGNÉTICA SIMPLE: ENECELELE: PUNTA: INTERPAMPERICA EN POSICION CENTRAL. CIRCUNVOLUCIONES CEREBRALES NORMALES CON INTENSIDAD DE SEÑAL ADECUADA Y RELACION SUSTANCIAS GRIS BLANCA ADECUADA. PUNTA CEREBROSE SIMETRICA, VENTRI CEREBROSO HIPOPLASICO, CON AUMENTO DEL TAMAÑO DE LA CISTERNA MAGNA. SISTEMA CISTERNO-VENTRICULAR DISCREPANTE DILATADO. FOCALDO VENTRICULO EN EL VENTRI SUPERIOR DE LA NORMALIDAD, CON APARENTE COMUNICACION HACIA CISTERNA MAGNA. ADECUADA SE OBSERVA FORMACION QUISTICA EN FORMA TEMPORAL LOCALIZADA.

6. RESUMEN DE TRATAMIENTO Y PROCEDIMIENTOS TERAPÉUTICOS:
 DIETA: DIETA PARA LA EIMD +FRAYATA PEQUENA
 MEDICACIÓN:
 ACIDO VALPROICO: 250 MILIGRAMOS VIA ORAL CADA 12 HORAS (36.7 MILIGRAMOS KILO DIA) ALIMENTO 30.
 LEVETIRACETAM: 400 MILIGRAMOS CADA 12 HORAS VIA ORAL (58.8 MILIGRAMOS/KILO/DIA) ALIMENTO 34
 FUROSEMIDA: 20 MILIGRAMOS VIA ORAL CADA DIA (3 MILIGRAMO /KILO/ DIA)
 ESPRINOCLACTONA: 248 MILIGRAMOS VIA ORAL CADA DIA (3 MILIGRAMO/ KILOGRAMO/ DIA)
 EXÁMENES-ESPECIALES
 PENDIENTE RESULTADO DE CERULOPLASMINA ENVIADO A LABORATORIO ZURITA, LUNES 3/9/2018
 ACIDOS ORGANICOS EN URINA, ACETIL CARNITINA, AMINOACIDOS EN SANGRE, ENVIADO 06/05/2018 PENDIENTE RESULTADOS

INDICACIONES DE ALTA:
 ACIDO VALPROICO: 250 MILIGRAMOS (3.6 MILITROS) VIA ORAL CADA 12 HORAS (36.7 MILIGRAMOS KILO DIA)
 LEVETIRACETAM: 400 MILIGRAMOS (4.8 MILITROS) CADA 12 HORAS VIA ORAL (58.8 MILIGRAMOS/KILO/DIA)
 FUROSEMIDA: 20 MILIGRAMOS VIA ORAL CADA DIA (3 MILIGRAMO /KILO/ DIA)
 ESPRINOCLACTONA: 248 MILIGRAMOS VIA ORAL CADA DIA (3 MILIGRAMO/ KILOGRAMO/ DIA)

5. DIAGNÓSTICO DE INGRESO:

	CE10	PRE	DEF	6. DIAGNÓSTICO DE EGRESO:	CE10	PRE	DEF
EPILEPSIA FOCAL SINTOMÁTICA	G40		X	EPILEPSIA MIOCLÓNICA	G40.3		X
ATAXIA CEREBELOSA			X	ATAXIA CEREBELOSA	S11.2		X
A DESCARTAR ENFERMEDAD METABÓLICA		X		CRIFORQUIDEA (IZQUIERDA)	Q55		X
				COMUNICACIÓN INTERAUMICULAR TIPO OSTEUM SECUNDUM	Q21.1		X

7. CONDICIONES DE EGRESO Y PRONÓSTICO:
 PACIENTE QUE INGRESA POR CRISIS CONVULSIVAS, EN MANEJO CON ANTIÉPÉPTICOS, VALORADO POR EL SERVICIO DE GENÉTICA QUIENES SOLICITAN REALIZACIÓN DE SCREENING METABÓLICO AMPLIADO EL CUAL YA SE ENVIA QUEDA PENDIENTE RESULTADOS POR TRABAJO SOCIAL SE LOGRA CONTROL DE CRISIS CONVULSIVAS AUN CON MENOR ATAXIA, SE DECIDE ALTA MÉDICA Y CONTROL POR CONSULTA EXTERNA.

8. MÉDICOS TRATANTES:

NOMBRES	ESPECIALIDAD	CÓDIGO	PERIODO DE RESPONSABILIDAD
1. DR. DR. ROGELIO ODALES	NEUROLOGIA		18/8/2018 - 06/09/2018
2. DRA. JANET CAMACHO	CARDIOLOGIA		06/09/2018
3. DRA. SUSANA LI CHONG	PEDIATRIA		11/08/2018 - 31/08/2018

9. DATOS DE EGRESO

ALTA DEFINITIVA	ASINTOMÁTICO	DISCAPACIDAD MODERADA	RETIRO AUTORIZADO	DEFUNCION MENOS DE 48 HORAS	DÍAS DE HOSPITALIZAR ON	24 DÍAS
X			X			
ALTA TRANSITORIA	DISCAPACIDAD LEVE	DISCAPACIDAD GRAVE	RETIRO NO AUTORIZADO	DEFUNCION MAS DE 48 HORAS	DÍAS DE INCAPACIDAD	

FECHA DE ELABORACIÓN: 06/09/2018 **HORA:** 11H00 **NOMBRE DEL PROFESIONAL QUE REALIZA LA EPICRISIS:** MD. DIANA CALDERON/ MD TASNITUA **CÓDIGO:** **FIRMA:** **NUMERO DE HOJAS:** 2

MEDICO TRATANTE: DR. ROGELIO ODALES **FIRMA:** **FECHA:** 04/09/2018 **ENTREGA COPIA A FAMILIAR:** SI **NO:** X

SNS-MSP / HCU - farm. 006/2008
 EPICRISIS-HPBO-V1-2016

Dr. Rogelio Odales
 Médico Tratante
 06/09/2018 11:00

2

Anexo 10. Historia Clínica del Área de Estimulación Temprana en el Centro de Salud tipo B Santa Rosa.

29637

ANAMNESIS			
Nombres y apellidos del referente: <i>Diego Antonio Balleza y otros</i>			
Lugar y fecha de nacimiento: <i>Medellin 19-03-2014</i>			
Nombre del Padre: <i>Diego Antonio Balleza</i>			
Lugar de trabajo: <i>Medellin</i>			
Teléfono celular: <i>310 27</i>			
Cargo que desempeña: <i>Empleado</i>			
Nombre del Madre: <i>María Delia</i>			
Lugar de trabajo: <i>Medellin</i>			
Teléfono celular: <i>310 27</i>			
Cargo que desempeña: <i>Empleado</i>			
Teléfono del trabajo: <i>Medellin</i>			
Dirección: <i>Medellin</i>			
Sistema de la madre durante el embarazo: <i>Ninguno</i>			
Enfermedades de la madre y tratamientos recibidos: <i>Ninguno</i>			
Aspecto emocional: <i>Ninguno</i>			
Chequeo médico cada que tiempo: <i>Cada 4 semanas</i>			
Actividades realizadas durante el embarazo:			
Atención del parto:			
Fue atendido en:			
Problemas durante el parto:			
Estado del niño - niña al nacer:			
Lactancia materna exclusiva:			
Como se realizó la alimentación del niño o niña:			
Desarrollo Psicomotor:			
Sostuvo la cabeza: <i>2/4</i>			
Se sentó: <i>6 mes</i>			
Caminó: <i>9 mes</i>			
Se paró solo: <i>9 mes</i>			
Caminó: <i>2/2</i>			
Subió escaleras:			
Primeras palabras:			
A que edad el niño - niña:			
OBSERVACIONES		RESPONSABLE DE REGISTRO	
<p><i>Ante el niño 3 años en nivel operacion de lenguaje en los 8 días conversando y que no recibió tratamiento con Dra. Alvarado cuando este ingresó a la escuela, ya no leventi.</i></p> <p><i>convulsiona I.D. F.B.S</i></p> <p><i>Refiere que tiene un quiste en la cabeza.</i></p>		<p>Nombre: <i>Balleza María</i></p> <p>CC: <i>1003044120</i></p> <p>Firma: <i>[Firma]</i></p>	

Anexo 11. Primer Informe de Resonancia Magnética Simple de Cerebro.



• Ecografía General • Músculo Esquelética • Doppler Color Vascular
• Rayos X • Tomografía Multicorte 3D • Resonancia Magnética

DYLAN TIXILEMA
IRM SIMPLE DE CEREBRO
MSP AMBATO
26 de abril de 2018

INFORME:

Se realizan cortes sagitales, axiales y coronales en secuencias T1, T2, DP e Inversión Recuperación de hipocampos.

Fisura interhemisférica en posición central. Circunvoluciones cerebrales normales con intensidad de señal adecuada y relaciones sustancia gris/sustancia blanca con proceso de mielinización normal.

Pedúnculos cerebelosos simétricos, vermis cerebeloso hipoplásico, con aumento del tamaño de la cisterna magna.

Sistema cisterno-ventricular discretamente dilatado, cuarto ventrículo en el límite superior de la normalidad, con aparente comunicación hacia cisterna magna.

Además se observa formación quística en fosa temporal izquierda.

Cuerpo calloso de aspecto normal.

Áreas hipocámpicas simétricas, de forma y tamaño normal.

Ángulos pontocerebelosos sin alteraciones en la intensidad de señal.

La silla turca evidencia neurohipófisis de intensidad de señal normal.

CONCLUSIONES:

1. *Imagen sugestiva de variante de Síndrome de Dandy Walker.*
2. *Quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda.*

DR. MAURICIO CABRERA
MD. IMAGENOLOGO
AMBAIMAGENES

Quiz Quiz 1370 entre Cañar y Calicuchima
Fono. 032400240 - 032400241 - 032400242
Emergencias. 0994650957

Nota. El contenido del reporte médico es de absoluta responsabilidad del profesional que firma

Anexo 12. Primer Informe de Electroencefalograma del Hospital Andino de Riobamba realizado el 10/04/2018.



FUNDACIÓN SOCIAL ALEMANA ECUATORIANA
SALUD Y VIDA PARA TODOS

LABORATORIO DE NEUROFISIOLOGIA CLINICA

INFORME DE ELECTROENCEFALOGAMA

Paciente	Tixelesa Ramos Dilan	Edad	4 años
ID		Sexo	Masculino
Médico	Dr. Manuel García	Fecha de Reg.	10/04/2018
Técnico		Fecha de Inf.	16/04/2018

Se indica registro de la actividad eléctrica cerebral con el objetivo de documentar y clasificar descargas epileptiformes en paciente con antecedentes de crisis convulsivas.

Descripción técnica

Se realizó registro de EEG digital estándar de 19 canales con una duración de 16 min. Los electrodos se colocaron de acuerdo con el Sistema Internacional de 10 a 20 y las impedancias fueron inferiores de 5 K Ω .

Se revisa el registro utilizando filtros de paso de banda de 0.5 a 35 Hz y sensibilidad de 7 μ V / mm. Se utilizó montajes monopolares y bipolares.

Descripción de EEG

EEG digital estándar en vigilia y sueño espontaneo, con actividad de base mal organizada, continua, simetría y sincrónica. Gradiente postero-anterior en frecuencia y amplitud ausente. Ausencia de grafoelementos del sueño. No se observa actividad paroxística ni actividad lenta.

Artefactos

- **Técnicos:** movimientos del paciente.
- **Fisiológicos:**

Conclusión

EEG digital estándar, con un trastorno organizativo de la actividad eléctrica cerebral. No se observa actividad paroxística ni actividad lenta.

Nota: Registro con gran contaminación artefactual. Se recomienda realizar el registro bajo sedación.

Dr. Manuel García Sánchez
C.I. 0502978117
Neurofisiología Clínica

Pastaza sin y Manabí, Ciudadela 24 de Mayo
Riobamba - Ecuador
Teléfono: 593 3 2002 153
info@hospitalandino.org

Anexo 13. Informe de Electroencefalograma realizado en el hospital Baca Ortiz el 20/08/2018.



MINISTERIO
DE SALUD PÚBLICA
NACIONAL INSTITUTO BACA ORTIZ

**NEUROFISIOLOGÍA CLÍNICA
INFORME DE ELECTROENCEFALOGRAMA**

Paciente: RAMOS TIXILEMA DYLAN JAHIR
Fecha de Registro: 20/08/2018
Tiempo de Registro: 20 minutos

Edad: 4 años
Sexo: Masculino
CC: 1755688767

DESCRIPCIÓN TÉCNICA

Se realizó EEG digital estándar, utilizando montajes mono y bipolares mediante electrodos superficiales (sistema internacional 10-20), con equipo de 32 canales. Todas las impedancias se registraron en menos de 5 KΩ.

ACTIVIDAD DE BASE

EEG digital estándar en sueño espontáneo, con actividad de base pobremente organizada, con el trazado, continuo, sincrónico, simétrico que se alterna por periodos de actividad lenta delta polimorfa difusa. Pobre gradiente antero-posterior en frecuencia y amplitud. Esbozos de husos de sueño. Se observa descargas epileptiformes multifocal interictal a puntas, polipunta onda y punta onda lenta, muy frecuente en el registro. No se observa crisis subclínicas. Fotoestimulación sin influencia en el trazado.

CONCLUSIÓN

EEG digital estándar en sueño espontáneo, con un trastorno organizativo y lento global de la actividad eléctrica cerebral. Trastorno epileptiforme interictal multifocal, activa en el registro. Trastorno lento global con predominio en región frontal bilateral. No crisis subclínicas.

Dr. Benjamín García Sánchez
NEUROFISIÓLOGO CLÍNICO
M. B. P. 0502978117
Dr. Benjamín García Sánchez
Neurofisiología Clínica



Anexo 14. Informe actual del último Electroencefalograma realizado en el Hospital de los Valles el 28/10/2019.



CLINICA DE EPILEPSIA

Informe de Video Monitoreo

Paciente: TIXILEMA RAMOS DYLAN YAHIR

Sexo : MASCULINO

EDAD :5 AÑOS 7 MESES

Médico: Dr. Burbano Manuel

Técnico: Margoth Carvajal

Fecha de VEEG:28-10-2019

Duración : 20 H:45

Descripción técnica: Se realiza EEG-Video Monitoreo digital utilizando montajes mono y bipolares con electrodos dorados colocados de acuerdo al sistema internacional 10/20. Todas las impedancias se registraron en menos de 5 Kohms.

Descripción:

Video-eeg inicia en vigilia presentando una actividad delta amplitud variable .Se presentan continuos paroxismos de ondas agudas con mayor acentuación parieto-temporo-occipital y otros generalizados.

Presenta varias convulsiones caracterizadas por movimientos de parpadeo,retrooculares y movimientos clónicos de miembros de predominio en miembro superior izquierdo y en eeg se acentuan paroxismos de ondas agudas de predominio posterior y posteriormente se presentan ondas lentas.

En la tarde permanece sin variación la actividad descrita anteriormente.

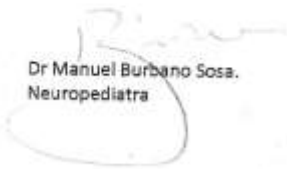
En la noche inicia sueño predominando ondas delta sin diferenciar las fases de sueño e igualmente se presentan continuos paroxismos de ondas agudas de acentuación posterior y intermitentes paroxismos generalizados de ondas agudas,acompañadas de ondas lentas de mayor amplitud en r frontales.También presenta en varias ocasiones convulsiones clónicas de corta duración.

Al siguiente día se despierta y se realiza fotoestimulación aumentado los paroxismos descritos anteriormente.

CONCLUSIONES:

Video-eeg anormal en vigilia por una disminución de la actividad de base.Además por presentar continuos paroxismos generalizados de ondas agudas en ocasiones con mayor acentuación posterior.En varias ocasiones presenta convulsiones de corta duración caracterizadas por movimientos de parpadeo,retrooculares,compromiso de conciencia y movimientos clónicos de miembros en ocasiones de predominio en miembro superior izquierdo y en eeg se acentuan los paroxismos generalizados de ondas agudas de predominio parieto-temporo-occipital acompañadas de ondas lentas hipervoltadas anteriores.

Durante el sueño no se diferencian en forma adecuada las fases del mismo e igualmente presenta continuos paroxismos de ondas agudas con acentuación posterior y convulsiones clónicas de corta duración y en eeg se acentuan los paroxismos de predominio parieto-temporo-occipital y posteriormente aparecen ondas lentas generalizadas.


Dr Manuel Burbano Sosa.
Neuropediatra

Anexo 15. Informe de Potencial de evocado Somatosensorial realizado en el Hospital de Niños Baca Ortiz el 21/08/2018.

HOSPITAL DE NIÑOS BACA ORTIZ
SERVICIO DE NEUROFISIOLOGIA CLINICA
POTENCIAL EVOCADO SOMATOSENSORIAL

CADWELL SIERRA WAVE Fecha de Estudio: 21/08/2018

Paciente:	DILAN JAHR TIXILEMA RAMOS	Médico:	Dr. Benjamin Garcia
Sexo:	Male	Médico Rem.:	Dr. Rogelio Odales Barea
ID#:	1755688767	Edad:	4 year

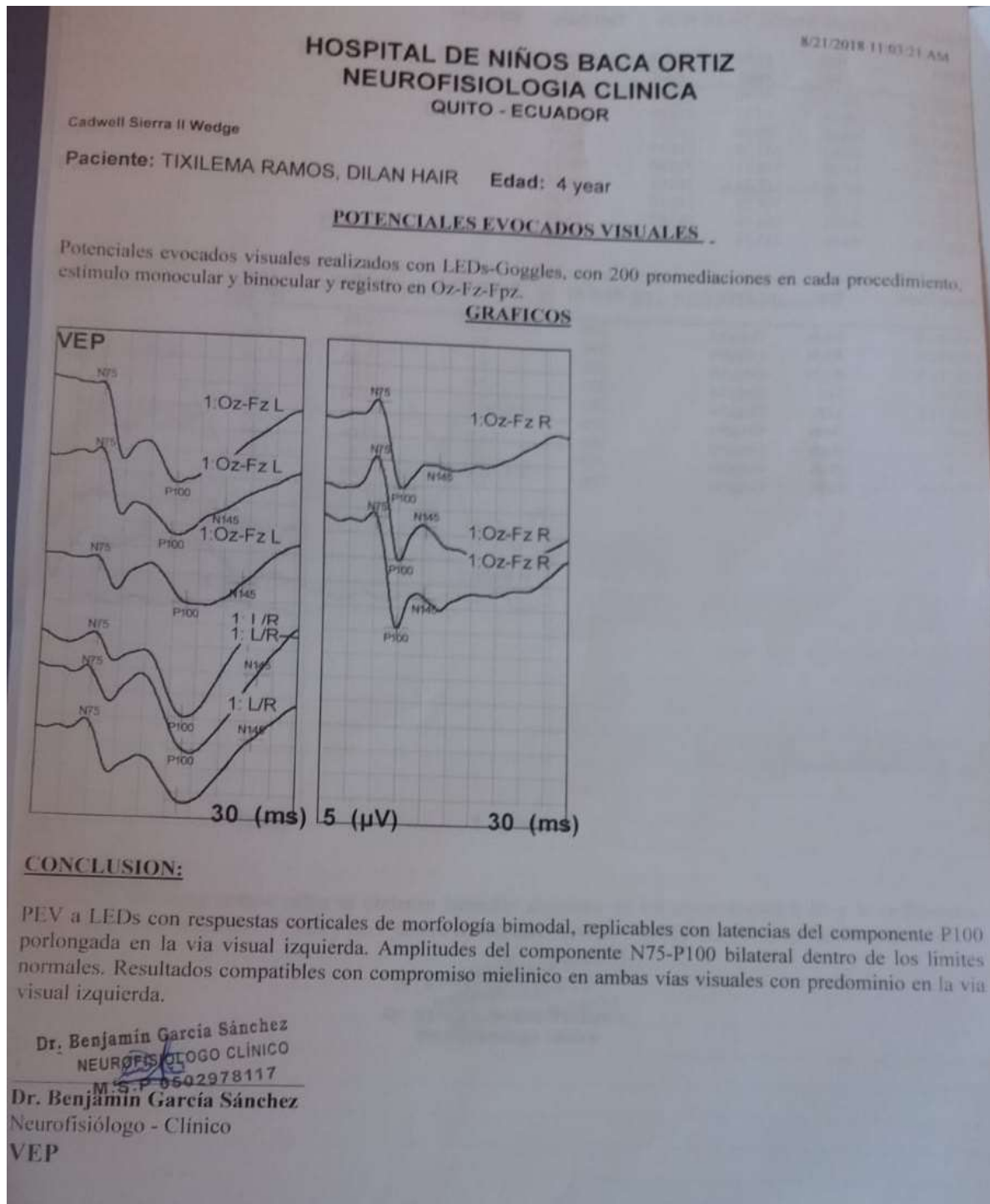
- POTENCIALES EVOCADOS SOMATOSENSORIALES:
PESS del nervio mediano bilateral: se obtienen respuestas corticales con latencias y amplitudes dentro de los límites normales. Respuestas espinales a nivel cervical normal. Tiempo de conducción nerviosa central prolongado.
PESS del nervio tibial posterior bilateral: se obtienen respuestas corticales con latencias y amplitudes dentro de los límites normales. Respuestas espinales a nivel lumbal normal. Tiempo de conducción nerviosa central prolongado.

CONCLUSIONES: PESS del nervio mediano y tibial posterior: lesión mielínica de fascículo medial de la vía dorsal lemniscal.

Dr. Benjamin Garcia Sánchez
NEUROFISIÓLOGO CLÍNICO
M. S. N.º 2528117

Dr. Benjamin Garcia
Neurofisiología Clínica

Anexo 16. Informe de Potencial de Evocados Visuales realizado en el Hospital de niños Baca Ortiz el 21/08/2018.



Anexo 17. Informe de la prueba de la Enzima Lisosomal realizado por la Escuela de Medicina de Harvard en el Hospital Infantil de Boston.

Boston Children's Hospital
 Department of Laboratory Medicine
 Division of Genetics and Genomics Department of Medicine
 300 Longwood Avenue
 Boston, MA, 02115

**HARVARD MEDICAL SCHOOL
 TEACHING HOSPITAL**

Lysosomal Enzyme Test Report

PATIENT NAME: DYLAN YAHIR TIXILEMA RAMOS Accession: **LSD18-2918**

DOB: 3/18/2014	Referring Physician: Dr. Arianna Llamas-Paneque
Sex:	Phone:
Age at Collection: 4yr 5mo 18da	Email: murestran@mesac.com.es
Sample Type: Dry Blood Spot	Fax:
Sample Collected: 9/4/2018	Hospital/Institution: Ecuador
Sample Received: 9/12/2018 02:21 PM	Duplicate reports:
Report Date: 09/27/2018 01:23 PM	Reason for referral: Ataxia
File #:	Seizures


ABG Gaucher Disease (Beta-Glucocerebrosidase activity), DBS

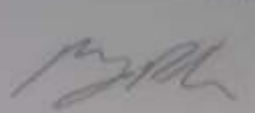
Disorder	Code	Result	Reference Range	Units
Gaucher (β-Glucocerebrosidase)	AB0	7.24	>1.00	µmol/L/h

Results and Interpretation

Result: NORMAL

Interpretation: In this sample, the activity of beta-Glucocerebrosidase is within the normal range. In addition, the QC enzyme tested was normal. Gaucher disease in this individual is unlikely. Please note, this test cannot be used for carrier identification. Please note that blood spotted using additives can give false negative results. If this specimen was collected in an additive tube, please resubmit a dried blood spot using additive free blood.


 Diet A. Bodamer, M.D., Ph.D., FACMG, FAAP
 Medical Director, Lysosomal Diagnostic Laboratory


 Roy W.A. Platte, Ph.D., FACMG
 Laboratory Director, Lysosomal Enzyme Laboratory

These results and interpretations are made within the limits of sample collection, methodology and our current knowledge. They should be correlated by the referring physician with respect to the ongoing clinical situation of the patient.

Cc: Dr. Arianna Llamas-Paneque

Department of Laboratory Medicine
 Boston Children's Hospital
 300 Longwood Avenue
 Boston, MA, 02115
 Clinical Laboratory Director: Oanh Pham, MD
 CLIA Certificate of Accreditation: #22C0081284

Anexo 18. Relato escrito de los padres sobre la enfermedad del niño.

DYLAN JAIR TIXILEMA RAMOS SUS PADRES CARLOS TIXILEMA Y FLOR RAMOS, EL CUAL NACIÓ POR PARTO NORMAL Y TUVO UNA INFANCIA NORMAL PERO TENÍA DIFICULTAD PARA HABLAR Y CAMINAR PERO NOSOTROS PENSAMOS QUE COMO OTROS NIÑOS TARDABAN EN APRENDER UN POCO MÁS QUE EL RESTO DE LOS NIÑOS HASTA LOS 2 AÑOS Y MEDIO. EN UNO DE LOS CONTROLES MÉDICOS DETECTARON QUE EL NIÑO TENÍA EL TESTÍCULO IZQUIERDO NO DESCENDIDO. A LOS TRES AÑOS DE EDAD EN EL HOSPITAL IESS AMBATO, SE LE IBA HACER LA CIRUGÍA DEL TESTÍCULO, PERO A LA HORA DE LA CIRUGÍA LOS DOCTORES DETECTARON QUE TENÍA UNA HERNIA INGUINAL QUE FUE CORREGIDA.

A LOS 2 MESES DE LA CIRUGÍA TUVO SU PRIMERA CRISIS CONVULSIVA EN CUANTO SE LLAMA A UNA AMBULANCIA DEL CANTÓN MEJÍA. LLEGARON LE REVISARON, TOMARON SUS SIGNOS VITALES Y DUERON QUE TODO ESTABA BIEN. AL DÍA SIGUIENTE LE DIO OTRAS CRISIS CONVULSIVAS DONDE SE VUELVE A LLAMAR A LA AMBULANCIA QUE ERA DEL SUBCENTRO TIPO 2 DE GUAMANÍ Y NOS DIRIGIMOS HACIA EL SUB-CENTRO GUAMANÍ, DONDE SE LE HIZO UN EXAMEN DE SANGRE DANDO COMO RESULTADOS QUE ESTABA BIEN YA QUE LOS DOCTORES NO DETECTARON NADA Y LE DIERON DE ALTA.

A LA SEMANA SIGUIENTE VOLVIÓ A TENER OTRA CRISIS CONVULSIVA, DONDE YO CARLOS TIXILEMA ME DI CUENTA QUE YA NO ERA ALGO NORMAL Y LE LLEVÉ EN UN TAXI AL HOSPITAL IESS DEL SUR DE QUITO, EN EL TRAYECTO SE DURMIÓ Y LE PASÓ LA CRISIS. AL LLEGAR INGRESÉ POR EMERGENCIA, TOMARON LOS SIGNOS VITALES Y ME DUERON QUE ESTABA BIEN Y ME DIERON UN TURNO PARA LUEGO DE 4 MESES PARA REALIZAR SU PRIMER EXAMEN DE ELECTROENCEFALOGRAMA AL CUAL NO ACUDÍ POR QUE LAS CRISIS SEGUÍAN CON MÁS FRECUENCIA.

ENTONCES HICIMOS UN CAMBIO DE DOMICILIO A AMBATO POR EL TRABAJO Y AHÍ ACUDIMOS AL SUB CENTRO DE MARTÍNEZ EN LA PARROQUIA ATAHUALPA PORQUE AL NIÑO YA LE DABA LAS CRISIS AL DÍA UNAS 10 VECES, AHÍ NOS DIERON UN TURNO EL 16 DE ABRIL DEL 2018 AL HOSPITAL REGIONAL DE AMBATO PARA LA DOCTORA NEURÓLOGA PEDIATRA ROSA ALTAMIRANO LA CUAL NOS MANDÓ HACER EXÁMENES ELECTROENCEFALOGRAMA EN EL HOSPITAL ANDINO DE LA CIUDAD DE RIOBAMBA Y EL LA RESONANCIA MAGNÉTICA EN AMBA IMÁGENES EN LA CIUDAD DE AMBATO.

CON ESOS EXÁMENES ACUDIMOS LUEGO DE 2 MESES QUE TENÍAMOS EL TURNO CON LA DOCTORA ROSA ALTAMIRANO Y REVISÓ LOS EXÁMENES Y NOS DIJO QUE NUESTRO HIJO ESTABA BIEN QUE NO TENÍA NADA. LUEGO RETORNAMOS A NUESTRA CASA Y LAS CRISIS SEGUÍAN, LUEGO DE 2 DÍAS ACUDIMOS NUEVAMENTE AL HOSPITAL REGIONAL DE AMBATO POR EMERGENCIA EN DONDE NO TENÍAN CAMA PARA QUE INGRESE EL NIÑO, TOCÓ ESPERAR DOS HORAS EN LA SALA DE EMERGENCIA MIENTRAS EL NIÑO DESPUÉS DE LAS CRISIS SE QUEDABA DORMIDO POR MEDIA HORA Y SE DESPERTABA. LUEGO LE INGRESAN LE SUMINISTRARON SUERO DURANTE ESTABA INTERNADO NO CONVULSIONÓ. SIN EMBARGO POR ESTUDIOS INICIAN TRATAMIENTO CON ÁCIDO VALPROICO A 3

MILILITROS CADA 12 HORAS Y NOS DIERON DE ALTA Y CONTROL POR CONSULTA EXTERNA POR TODO EL MES.

NO OBSTANTE SEGUÍAN LAS CRISIS EN DIFERENTES DÍAS EN CUENTO POR NUESTRA PROPIA CUENTA ACUDIMOS A VERLO A UN MÉDICO PARTICULAR EN LA CIUDAD DE QUITO, PORQUE YA NO ERA SOLO LAS CRISIS, YA EMPEZÓ A TENER ALTERACIONES AL CAMINAR QUE DIFICULTABA INCLUSO A SU ESTABILIDAD (TEMBLOR). PERO JUSTO ANTES DE LLEGAR A LA CLÍNICA PARTICULAR LE DIO UNA CRISIS CONVULSIVA POR LO CUAL ACUDIMOS AL HOSPITAL MÁS CERCAÑO QUE ERA EL HOSPITAL BACA ORTIZ DONDE INGRESAMOS POR EMERGENCIA, LE HICIERON TODOS LOS ESTUDIOS NUEVAMENTE Y DETECTARON QUE TENÍA LAS SIGUIENTES ENFERMEDADES:

EPILEPSIA MIOCLÓNICA, ATAXIA CEREBELOSA, CRIPTORQUIDIA IZQUIERDA, COMUNICACIÓN INTERAURICULAR TIPO OSTIUM SECUNDUM

ENTONCES LOS DOCTORES DEL HOSPITAL BACA ORTIZ NOS ENVÍAN AL HOSPITAL MILITAR DE QUITO AL SERVICIO DE GENÉTICA QUIENES SOLICITAN REALIZACIÓN DE SCREENING METABÓLICO AMPLIADO EL CUAL RESULTÓ NORMAL. SE LE REALIZÓ EXÁMENES GENÉTICO MOLECULAR PARA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2, MISMO QUE RESULTÓ NEGATIVO. LUEGO SE DECIDIÓ SOLICITAR APOYO EN LABORATORIOS DE REFERENCIA EXTERNA PARA DESPISTAR ALGUNAS ENFERMEDADES LISOSOMALES (LIPOFUSCINOSIS CEROIDE TIPO 2 ENFERMEDAD DE GAUCHER), LA CUAL SE DESCARTÓ LA ENFERMEDAD DE GAUCHER.

SE RECIBE RESULTADOS TANTO ENZIMÁTICO (NIVEL BAJO) COMO MOLECULAR LIPOFUSCINOSIS CEROIDE TIPO 2 CONFIRMATORIO DE ESTA ENFERMEDAD NEUROMETABÓLICA SERIA, PROGRESIVA Y DE PRONÓSTICO MUY GRAVE.

LA LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDE TIPO 2 FORMA ES UNA ENFERMEDAD LISOSOMALES HEREDITARIAS NEURODEGENERATIVAS CONOCIDAS COMO LIPOFUSCINOSIS NEURONALES CEROIDES.

EN LA CUAL SE CONOCE 10 FORMAS GENÉTICAMENTE DISTINTA DE ESTA ENFERMEDAD SIENDO UNA DE ELLAS LA CLN2, TAMBIÉN SE DENOMINA ENFERMEDAD JANSKY BIELSCHOWSKY O CLN INFANTIL TARDÍA, SE TRATA DE UN TRASTORNO HEREDITARIO QUE AFECTA PRINCIPALMENTE AL SISTEMA NERVIOSO Y CUYOS SIGNOS Y SÍNTOMAS SUELEN COMENZAR MAYORITARIAMENTE ENTRE LAS EDADES DE 2 A 4 AÑOS DONDE AFECTAN INICIALMENTE CON CONVULSIONES RECURRENTES Y DIFICULTAD PARA COORDINAR LOS MOVIMIENTOS DESARROLLANDO TAMBIÉN CONTRACCIONES MUSCULARES Y PÉRDIDA DE LA VISIÓN, ESTA ENFERMEDAD TAMBIÉN AFECTA A LAS HABILIDADES MOTORAS COMO SENTARSE Y CAMINAR AL DESARROLLO DEL HABLA Y CAUSA LA PÉRDIDA DE HABILIDADES ADQUIRIDAS PREVIAMENTE, DISCAPACIDAD INTELECTUAL QUE EMPEORA GRADUALMENTE Y PROBLEMAS DE COMPORTAMIENTO.

Anexo 19. Informe de permiso para aplicación de Cerliponasa Alfa por el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social.



A. NOMBRE del medicamento: Cerliponasa alfa

1. Denominación común internacional -DCI- nombre genérico: Cerliponasa Alfa
2. Codificación Anatómica, terapéutica y química (ATC): A16AB17

B. Costo de la Pauta de tratamiento por paciente/año.

Producto	Presentación	Dosis mensual	Costo mensual	Costo anual
Cerliponasa Alfa	Caja x 1 Vial de 150mg/5ml monodosis de Electrolitos Intraveniculares	Dos veces al mes	64.736.00 USD	776.832.00 USD

C. Costo de otros medicamentos coadyuvantes, dispositivos médicos, pruebas de laboratorio para presencia de anticuerpos, mutación genética, estudios especiales, entre otros exámenes complementarios.

Detalle	Costo (dólares)
Costo de otros medicamentos coadyuvantes	Antes de la administración: antihistamínicos (loratadina 10mg: 0.05 USD) con/sin antipiréticos (paracetamol 1000mg/100ml: 2.3 USD) o corticosteroides (betametasona 4mg/1ml: 0.32 USD) Después de la administración: electrolitos ventriculares (el precio ya está incluido en el precio por caja)
Dispositivos médicos	Para la administración del medicamento se requiere implantar un reservorio Ommaya (964 USD) y un catéter (84 USD) por una ocasión.
Pruebas de laboratorio para presencia de anticuerpos	N/A
Mutación genética- Molecular	N/A
Estudios especiales	N/A
Otros exámenes complementarios	N/A

D. Cantidad estimada de pacientes con la patología, en base al registro histórico del servicio de estadística del establecimiento de salud.

En la institución es el segundo caso y se espera, de acuerdo con la incidencia en Alemania estimada en 1,28 casos por cada 100.00 nacidos vivos, que en todo Ecuador se encuentren de 4 a 6 casos, los cuales aún no están diagnosticados.

Paciente: Tixilema Ramos Dylan Yahir C.I.: 1755688767

E. **Impacto presupuestario del medicamento sobre el presupuesto anual del establecimiento de salud.**

Presupuesto vigente (01/03/2018)= \$261.785.284,86

Impacto presupuestario = $((\$776.832 * 1 \text{ pacientes}) / 261.785.284,86 \text{ USD}) * 100$

Impacto presupuestario = 0.30%

* El medicamento Cerliponasa Alfa tiene su precio por dosis* de aplicación de USD \$32.368, con una frecuencia quincenal, lo que corresponde a un costo anual de USD \$776.832.

***La dosis del medicamento no varía con relación al peso o la edad del paciente.

F. **Conclusión del Comité de Farmacia y Terapéutica**

Adicionalmente a los criterios de Eficacia, Seguridad y Conveniencia en términos de los estudios clínicos:

QUE ES LA ENFERMEDAD?

CLN2.- **La lipofuscinosis neuronal ceroidé infantil-tardía** es una enfermedad de origen genético que aparece durante la lactancia o en la etapa infantil precoz con un deterioro de la capacidad mental y motora, epilepsia, y pérdida de visión por degeneración retiniana. Debido a la gravedad de los síntomas, se requiere un tratamiento que retrase la progresión neurológica de la enfermedad.

La cerliponasa alfa es el primer y único medicamento aprobado para el manejo de estos pacientes. Cerliponasa alfa ralentizó la progresión del declive funcional a largo plazo en niños, tanto de la función motora (HR 0.04; IC95%, 0.00 a 0.29; P = 0.002) como del lenguaje (HR 0.15; IC95% 0.04 a 0.52; P = 0.003) cuando se compararon con los controles históricos. A pesar de ser administrado de forma directa en los ventrículos cerebrales, este es un medicamento seguro. En el estudio pivotal no existieron muertes ni discontinuación del tratamiento debido a un evento adverso. Los eventos adversos más frecuentes fueron: convulsiones, piroxia, vómitos, reacciones de hipersensibilidad, infección del tracto respiratorio superior, nasofaringitis y rinitis.

Cerliponasa alfa es un medicamento conveniente para los pacientes ya que es la única alternativa terapéutica que permite retrasar la progresión de la enfermedad de forma segura. Además, su administración se realiza cada dos semanas, esto permite un amplio intervalo entre visitas al hospital para los pacientes.

G. **Indicaciones Clínicas aprobadas del medicamento:**

- **FDA (Food and Drug Administration):**
Cerliponasa alfa es una tripeptidil peptidasa N-terminal lisosomal hidrolítica indicada para disminuir la pérdida de ambulación en pacientes pediátricos sintomáticos de 3 años de edad y mayores con lipofuscinosis ceroidé neuronal infantil tardía tipo 2 (CLN2), también conocida como deficiencia de tripeptidil peptidasa 1 (TPP1).
- **EMA (Agencia Europea de Medicamentos):**
Cerliponasa Alfa está indicado para el tratamiento de la lipofuscinosis neuronal ceroidé de tipo 2 (LNC2), también llamada déficit de tripeptidil-peptidasa 1 (TPP1).
Otras agencias reguladoras:
- **AEMPS (Agencia Española de Medicamentos y productos Sanitarios):**

Cerliponasa alfa está indicada para el tratamiento de la lipofuscinosis neuronal ceroide tipo 2 (CLN2), también conocida como deficiencia de tripeptidil peptidasa 1 (TPP1).

- **AusPAR (Informes de evaluación pública australianos) - en proceso de aprobación:**

Cerliponasa alfa está indicada para el tratamiento de la lipofuscinosis neuronal ceroide tipo 2 (CLN2), también conocida como deficiencia de tripeptidil peptidasa 1 (TPP1).

H. Indicaciones y condición de uso del medicamento:

1. Indicación exacta para la cual se solicita el medicamento

Tratamiento de la lipofuscinosis neuronal ceroide tipo 2 (CLN2)

2. Protocolo de tratamiento que el servicio va a implementar en la indicación solicitada.

Para la administración del medicamento no se requiere hospitalización, se realizará de manera ambulatoria. Se hace necesario señalar que hasta el momento no se ha administrado este tratamiento en ningún paciente en la institución, por lo cual se deberá implementar el protocolo antes mencionado en el servicio de pediatría: Hospital del Día por lo que se requiere crear un equipo multidisciplinario que incluya: pediatría, neuropediatría, neurocirugía pediátrica, genética, cardiología pediátrica.

El medicamento cerliponasa Alfa deberá administrarse mediante perfusión en el líquido cefalorraquídeo (LCR), a través de un reservorio y un catéter que se implantarán mediante intervención quirúrgica (dispositivo de acceso intracerebroventricular) antes de la primera perfusión. Se administra 300mg de cerliponasa alfa cada dos semanas a una velocidad de perfusión de 2.5 ml/hora. El tiempo de perfusión completo de Cerliponasa Alfa y la solución de lavado necesaria oscila entre las 4 y las 4,5 horas, aproximadamente, en función de la dosis y el volumen administrados.

J. Metodología de búsqueda de información.

1. Pregunta PICO

Paciente: Paciente con enfermedad de Lipofuscinosis Neuronal Ceroide Tipo 2 (CLN2)

Intervención: Cerliponasa Alfa

Comparador: Controles históricos

Outcome (resultado): Tiempo medio hasta disminución de 2 puntos en la Escala Motor-Lenguaje, tasa media no ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje, tasa media ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje, disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje, aumento en la escala total de 4 dominios Cambio medio porcentual en el volumen de la materia gris.

2. Estrategias y términos (MeSH) utilizados para la búsqueda.

COCHRANE, PUBMED, TRPDATABASE. Para la búsqueda de artículos en estas bases fueron usados los términos: efficacy and security of Cerliponasa alfa in ceroid

neuronal lipofuscinosis type 2, incidence of ceroid lipofuscinosis type 2, Genetics of ceroid lipofuscinosis type 2, Therapeutics, Treatment, Cost effectiveness of ceroid lipofuscinosis type 2.

Otros Buscadores. En la búsqueda se utilizó EndNote usando los siguientes términos: Security of Cerliponasa alfa in ceroid, Treatment in ceroid neuronal lipofuscinosis type 2, Ceroid neuronal lipofuscinosis type 2 Disease, incidence of ceroid lipofuscinosis type 2, Genetics of ceroid lipofuscinosis type 2, Therapeutics, Treatment, Registro europeo de pacientes con la enfermedad DEM-CHILD).

3. Criterios de selección aplicados.

Del total de los archivos encontrados, se seleccionaron los artículos completos, que fueron publicados y se encontraban disponibles en español e inglés y a su vez respondían la pregunta PICO antes planteada. También se tomaron en cuenta los artículos de Cerliponasa alfa en dosis aprobadas y recomendadas por las agencias regulatorias americana y europea.

4. Estudios de respaldo de la solicitud.

Estudio 1

ASPECTO DE LA REVISIÓN	CONTENIDO
Autor, año, tipo de estudio.	Arzela Schultz y Cois. 2018. Estudio multicéntrico, abierto
Variables evaluadas (principales y subrogadas)	Tiempo medio hasta disminución de 2 puntos en la Escala Motor-Lenguaje
	Tasa media no ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas
	Tasa media ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas
	Disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje después de 48 semanas de tratamiento
	Disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje después de 96 semanas de tratamiento
	Aumento en la escala total de 4 dominios a las 48 semanas
Pauta de intervención en el grupo experimental	Aumento en la escala total de 4 dominios a las 96 semanas
	Cambio medio porcentual en el volumen de la materia gris
Pauta de intervención grupo control	El tratamiento se inició con una dosis de 30 mg, 100 mg o 300 mg cada 2 semanas; todos los pacientes luego recibieron la dosis de 300 mg cada 2 semanas durante al menos 96 semanas
Resultados obtenidos en la pauta de tratamiento en el grupo experimental para cada una de las variables evaluadas	Dado que no era ético tener un grupo placebo en el estudio, el grupo control fueron los pacientes del Estudio de Historia Natural, que incluyó pacientes diagnosticados con CLN2 y que fueron incluidos en el registro DEM-CHILD
	Tiempo medio hasta disminución de 2 puntos en la Escala Motor-Lenguaje: no alcanzado
	Tasa media no ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas: 0.27±0.35 puntos
	Tasa media ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en

	<p>un periodo de 48 semanas: 0.30 ± 0.10 puntos</p> <p>Disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje después de 48 semanas de tratamiento: 0.20 ± 0.67 puntos</p> <p>Disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje después de 96 semanas de tratamiento: 0.50 ± 0.71 puntos</p> <p>Aumento en la escala total de 4 dominios a las 48 semanas: 0.30 ± 1.70 puntos</p> <p>Aumento en la escala total de 4 dominios a las 96 semanas: 0.40 ± 2.08 puntos</p> <p>Cambio medio porcentual en el volumen de la materia gris: disminución de $12.4 \pm 9.2\%$ (disminución anual: 6.7%)</p>
Resultados obtenidos en la pauta de tratamiento en el grupo control para cada una de las variables evaluadas	<p>Tiempo medio hasta disminución de 2 puntos en la Escala Motor-Lenguaje: 345 días (49.3 semanas)</p> <p>Tasa media no ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas: 2.12 ± 0.98 puntos</p> <p>Tasa media ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas: 2.06 ± 0.15 puntos</p> <p>Disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje después de 48 semanas de tratamiento: 1.90 ± 1.23 puntos</p> <p>Disminución media desde la línea de base en la puntuación de la Escala Motor-Lenguaje después de 96 semanas de tratamiento: 2.80 ± 1.10 puntos</p> <p>Aumento en la escala total de 4 dominios a las 48 semanas: 2.80 ± 2.04 puntos</p> <p>Aumento en la escala total de 4 dominios a las 96 semanas: 4.30 ± 2.26 puntos</p>
EFICACIA: Magnitud y significación estadística de la eficacia para cada variable o resultado: Odds ratio (OR), Riesgo relativo (RR), Reducción Absoluta de Riesgo (RAR), Reducción Relativa de Riesgo (RRR), Número necesario a Tratar (NNT), Número necesario para hacer daño (NNH)	<p>Pérdida irreversible de 2 puntos en la Escala combinada Motor-Lenguaje: HR 0.00; IC95%, 0.02 a 0.23; $P < 0.001$</p> <p>Pérdida irreversible de 2 puntos en la Escala Motora: HR 0.04; IC95%, 0.00 a 0.29; $P = 0.002$</p> <p>Pérdida irreversible de 2 puntos en la Escala del Lenguaje: HR 0.15; IC95% 0.04 a 0.52; $P = 0.003$</p> <p>Diferencia de tasa media no ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas: 1.85 ± 0.21 puntos (IC95% 1.51 a 2.18; $P < 0.001$)</p> <p>Diferencia de tasa media ajustada de disminución en el puntaje en la Escala Motor-Lenguaje en un periodo de 48 semanas: 1.68 puntos (IC95%, 1.29 a 2.06; $P < 0.001$)</p>
SEGURIDAD: Magnitud y significación estadística de las reacciones adversas atribuibles al medicamento.	<p>No hubo muertes ni discontinuación del tratamiento debido a un evento adverso. Los eventos adversos más frecuentes fueron: convulsiones (96%), piroxia (71%), vómitos (63%), reacciones de hipersensibilidad (63%), infección del tracto respiratorio superior (54%) y nasofaringitis y rinitis (42% cada uno).</p> <p>10 pacientes (42%) tuvieron un evento adverso con una gravedad máxima de grado 1 o 2; 14 pacientes (58%) tuvieron al menos un evento adverso de grado 3 o superior.</p>
Cita bibliográfica del	SCHULZ, A., AJAYI, T., SPECCHIO, N., DE LOS REYES, E., GISEN, P., BALLON, D.,

trabajo analizado.	DYKE, J.P., GAHAN, H., SLASOR, P., JACOBY, D. y KOHLSCHÜTTER, A. 2018. Study of Intraventricular Cerliponase Alfa for CLN2 Disease. New England Journal of Medicine [en línea], vol. 378, no. 20, pp. 1898-1907. ISSN 0028-4793. DOI 10.1056/NEJMoa1712649. Disponible en: https://doi.org/10.1056/NEJMoa1712649 .
--------------------	--

Estudio 2

ASPECTO DE LA REVISIÓN	CONTENIDO
Autor, año, tipo de estudio.	Anthony Markham y Cois. 2017. Estudio fase I/II.
VARIABLES evaluadas (principales y subrogadas)	Tasa media de disminución de la puntuación clínica CLN2 para funciones motoras y de lenguaje a las 48 semanas Tasa de respuesta a las 81 semanas Eventos adversos.
Pauta de intervención en el grupo experimental	El tratamiento se inició con una dosis de 30 mg, 100 mg o 300 mg cada 2 semanas; todos los pacientes luego recibieron la dosis de 300 mg cada 2 semanas durante al menos 48 semanas.
Pauta de intervención grupo control	Dado que no era ético tener un grupo placebo en el estudio, el grupo control fueron los pacientes del Estudio de Historia Natural, que incluyó pacientes diagnosticados con CLN2 y que fueran incluidos en el registro DEM-CHILD.
Resultados obtenidos en la pauta de tratamiento en el grupo experimental para cada una de las variables evaluadas	Tasa media de disminución de la puntuación clínica CLN2 para funciones motoras y de lenguaje a las 48 semanas: 0.43
Resultados obtenidos en la pauta de tratamiento en el grupo control para cada una de las variables evaluadas	Tasa media de disminución de la puntuación clínica CLN2 para funciones motoras y de lenguaje a las 48 semanas: 2.09
EFICACIA: Magnitud y significación estadística de la eficacia para cada variable o resultado.	Tasa de respuesta a las 81 semanas: 87%, $p = 0.0002$
SEGURIDAD: Magnitud y significación estadística de las reacciones adversas atribuibles al medicamento.	Eventos adversos reportados en al menos 2 pacientes: púrexia (71%), anomalías en el electrocardiograma (71%), disminución de la proteína CSF (71%), vómitos (63%), convulsiones (50%), hipersensibilidad (46%), aumento de la proteína CSF (21%), hematoma (21%), dolor de cabeza (17%), irritabilidad (17%), pleocitosis (17%), infección relacionada con el dispositivo (9%), bradicardia (9%), sensación de nerviosismo (8%) e hipotensión (8%).
Cita bibliográfica del trabajo analizado.	MARKHAM, A. 2017. Cerliponase Alfa: First Global Approval. Drugs [en línea], vol. 77, no. 11, pp. 1247-1249. ISSN 1179-1950. DOI 10.1007/s40265-017-0771-8. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s40265-017-0771-8 .

5. Para sustentar la evaluación de la solicitud, priorizar la información proveniente de:

- Evaluaciones de Tecnologías
- Revisiones sistemáticas con o sin meta-análisis.

- c. Ensayos clínicos controlados, de preferencia aleatorizados, teniendo como grupo control las mejores alternativas terapéuticas disponibles para esa patología; cuando hubiere comparadores de eficacia demostrada, el uso de placebo no se considerará adecuada.
- d. Guías de práctica clínica basadas en evidencia científica elaboradas por la Autoridad Sanitaria Nacional o por centros de desarrolladores estatales de otros países (no se consideran adecuadas las guías de consenso, revisiones de la literatura o artículos de opinión).
- e. Expedientes o informes de agencias reguladoras internacionales de medicamentos.
- f. Alertas de seguridad de medicamentos de las agencias reguladoras de medicamentos, nacionales e internacionales.
- g. Fichas técnicas de medicamentos y boletines de información farmacoterapéutica de las agencias reguladoras internacionales de medicamentos.
- h. Estudios de evaluación económica (impacto presupuesto, costo-efectividad, entre otros).
- i. Estudios observacionales y pragmáticos cuando se consideren pertinentes.
- 6. Referencias bibliográficas:**
- AEMPS AGENCIA ESPAÑOLA DE MEDICAMENTOS Y PRODUCTOS SANITARIOS 2017. Boletín mensual de la AEMPS sobre medicamentos de uso humano. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Disponible en: https://www.aemps.gob.es/informa/boletines-AEMPS/boletinMensual/2017/abril/docs/boletin-mensual-MUH_abril-2017.pdf.
 - AUSTRALIAN PUBLIC ASSESSMENT REPORT 2018. Publication of final decisions amending or not amending, the current Poisons Standard. Disponible en: <https://www.tga.gov.au/sites/default/files/scheduling-delegates-final-decisions-april-2018.pdf>.
 - CLAUSSEN, M., HEIM, P., KNISPEL, J., GOEBEL, H.H. y KOHLSCHÜTTER, A., 1992. Incidence of neuronal ceroid-lipofuscinoses in West Germany: Variation of a method for studying autosomal recessive disorders. American Journal of Medical Genetics [en línea], vol. 42, no. 4, pp. 536-538. [Consulta: 18 junio 2018]. ISSN 0148-7299. DOI 10.1002/ajmg.1320420422. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1609834>.
 - EMA EUROPEAN MEDICINE AGENCY 2017. Brineura. Ficha técnica o resumen de las características del producto. European Medicines Agency. Disponible en: https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2017/20170530137963/anx_137963_es.pdf
 - FDA US FOOD AND DRUG ADMINISTRATION 2017. Brineura Full Prescribing Information. FDA Food and Drug Administration. Disponible en: https://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2017/761052lbl.pdf
 - SCHULZ, A., AJAYI, T., SPECCHIO, N., DE LOS REYES, E., GISSEN, P., BALLÓN, D., DYKE, J.P., CAHAN, H., SLASOR, P., JACOBY, D. y KOHLSCHÜTTER, A. 2018. Study of



Intraventricular Cerliponase Alfa for CLN2 Disease. New England Journal of Medicine [en línea], vol. 378, no. 20, pp. 1898-1907. ISSN 0028-4793. DOI 10.1056/NEJMoa1712649. Disponible en: <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1712649>.

- MARKHAM, A. 2017. Cerliponase Alfa: First Global Approval. Drugs [en línea], vol. 77, no. 11, pp. 1247-1249. ISSN 1179-1950. DOI 10.1007/s40265-017-0771-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s40265-017-0771-8>.

K. Cuando se solicite el análisis de un paciente en particular que padezca una enfermedad rara o catastrófica, de mal pronóstico o de muy baja prevalencia, se debe remitir el informe del estadio clínico funcional y el pronóstico del paciente al momento de la evaluación.

L. Para solicitud por condición individual de un paciente en particular se requiere la siguiente información,

Edad: 4 AÑOS, 10 MESES Sexo: M (x) F ()

1. Líneas de tratamiento previos que ha recibido conforme protocolos del servicio.

Acido valproico Lq. Oral 250 mg/5 ml: 5 ml vía oral cada 12 horas (36,7 mg/kilo/día) y Levetiracetam l.q. Oral 100 mg/ml x 300 ml: 4,5 ml vía oral cada 12 horas (65 mg/kg/día)
Comunicación interauricular tipo ostium secundum en tratamiento con Furosemida 14 mg vía oral cada día (1 mg/kg/día), Espironolactona 14 mg vía oral cada día (1mg/kg/día).

2. Argumentación clínica del médico prescriptor para solicitar el medicamento para este paciente en particular.

Paciente con antecedentes familiares negativos de condición similar, padres no consanguíneos, hermano carnal sano, antecedentes prenatales sin alteraciones, perinatal sin complicaciones, presenta retraso del neurodesarrollo, convulsiones recurrentes con diagnóstico de epilepsia a los 3 años de edad, sin tratamiento durante un año, posteriormente tratamiento antiepiléptico con mejoría clínica. Presenta además alteración de la marcha (marcha atáxica) y alteración de la conducta. Presenta retraso del neurodesarrollo, con regresión a partir de los 2 años 9 meses de edad, crisis convulsivas a los 3 años de edad caracterizadas por supravversión ocular, hipotonía generalizada, clonías de hemicara, relajación de esfínteres. No desarrollo de lenguaje, hipotonía axial, marcha atáxica. Antecedentes de Orquidopexia izquierda a los 3 años 3 meses de edad. Con criterio de error innato del metabolismo, se concluyó diagnóstico de Lipofuscinosis neuronal cerolide tipo 2 (CLN2) mediante actividad baja de la enzima y demostración de la alteración genética por secuenciación del gen.

La lipofuscinosis neuronal cerolide tipo 2 es una enfermedad neurodegenerativa de naturaleza progresiva. Los síntomas iniciales de la condición genética que al momento

presenta el paciente incluyen convulsiones recurrentes (epilepsia) y dificultad para coordinar los movimientos (ataxia), contracciones musculares (mioclonías), alteración del desarrollo del lenguaje, regresión del desarrollo, pudiendo desarrollar pérdida de la visión, de las habilidades motoras como sentarse y caminar, discapacidad intelectual que empeora gradualmente y problemas del comportamiento. Los pacientes con esta condición a menudo requieren uso de silla de ruedas al final de la infancia y generalmente no sobreviven más allá de la adolescencia. Actualmente existe el tratamiento de reemplazo enzimático en la deficiencia de tripeptidil peptidasa 1 (CLN2) cuyo objetivo es frenar la pérdida de la capacidad de la deambulación en pacientes de 3 años en adelante. El medicamento aprobado es el fármaco CERLIPONASA ALFA (*BRINEURA*) vía de administración: inyección intraventricular.

La FDA dice: "Hemos aprobado su BLA para cerliponasa alfa a partir de esta fecha. Por la presente se le autoriza a introducir o entregar para su introducción en el comercio interestatal, cerliponasa alfa bajo su licencia vigente del Departamento de Salud y Servicios Humanos de EE. UU. No. 1649. Cerliponasa alfa está indicado para retrasar la progresión de la pérdida de ambulación en pacientes pediátricos sintomáticos de 3 años de edad y más antiguo con lipofuscinosis Ceroide neuronal infantil tardía tipo 2 (CLN2), también conocida como deficiencia de tripeptidil peptidasa 1".

La EMA dice: La Agencia ha evaluado el medicamento y ha emitido un dictamen favorable a la autorización de comercialización en la UE y sus condiciones de uso. Cerliponasa alfa es un medicamento para el tratamiento de la enfermedad lipofuscinosis neuronal ceroide de tipo 2 (LNC2), una afección hereditaria infantil que produce lesiones cerebrales progresivas.

La CLN2 se presenta con una frecuencia muy baja, se considera una condición «rara», por lo que cerliponasa alfa fue designado «medicamento huérfano» el 13 de marzo de 2013 (es decir, un medicamento utilizado en enfermedades raras).

El paciente cumple con los criterios para solicitar la adquisición de Cerliponasa alfa.

3. Estado clínico funcional del paciente (Karnofsky, ECOG), extraído de la última atención médica.

Se adaptaron los criterios Karnofsky: en la última revisión el paciente tenía actividad normales, pero con signos y síntomas de la enfermedad con una calificación de 80.

4. Para enfermedades cuyo desenlace es inevitablemente fatal, se deberá remitir Epicrisis de la valoración de cuidados paliativos.

N/A

5. Protocolo propuesto para la administración del medicamento

La dosis recomendada es de 300mg de Cerliponasa alfa administrada en semanas alternas mediante perfusión intracerebroventricular, siempre y cuando no existan eventos adversos.

6. Criterios para cese de la terapia en caso de aprobarse la autorización del medicamento.





El tratamiento se discontinuará en caso de no evidenciar beneficio clínico o si se presentan eventos adversos que no responden al manejo, hipersensibilidad grave y/o se detecta infección en el sitio donde se va a realizar la punción, en este caso se suspende el tratamiento temporalmente mientras se trata la infección, cuando el paciente ya este recuperado de la infección se reinicia la terapia.

7. Plan de monitoreo de adherencia al tratamiento, manejo del riesgo de las principales reacciones adversas devenida del medicamento, que pudiera presentarse durante el tratamiento.

El paciente será reevaluado periódicamente en la unidad de salud para monitorizar la respuesta y adherencia al tratamiento. Se recomienda inicialmente seguimiento al paciente quincenalmente por neuropediatría, cada dos meses en consulta externa de genética. En caso de presentar algún cambio en la evolución de la patología, se atenderá inmediatamente para hacer el control que requiera.

M. Alternativas Terapéuticas

1. Enumerar las alternativas terapéuticas del CNMB para la misma indicación.

No existen alternativas terapéuticas para esta indicación.

Nombre y firma,



Anexo 20. Solicitud Internacional para el tratamiento del paciente en el Hospital Shriners para niños en Boston.



**INTERNATIONAL PATIENT REQUEST FOR TREATMENT/
SOLICITUD DE TRATAMIENTO DE PACIENTE INTERNACIONAL**

To be completed by parent or guardian (please print)/
Debe completarla un padre o tutor (en imprenta)

Date/Fecha: _____

1. Demographic (Required) Datos demográficos (obligatorio)				* required fields/campos obligatorios																	
Child's Last Name/Apellido del niño*		Child's First Name/Nombre del niño*		Child's Middle Name/Segundo nombre del niño*		Child's Suffix/Sufijo del niño															
Child's Date of Birth (mm/dd/yyyy)/ Fecha de nacimiento del niño (mm/dd/aaaa)		Gender*/ Sexo*	<input type="checkbox"/> Male/ Masculino	<input type="checkbox"/> Female/ Femenino	Preferred Language/Lingua preferida		Interpreter Required?/ ¿Necesita intérprete?														
Parent's Marital Status/ Estado civil del padre o de la madre		<input type="checkbox"/> married/ casado/a	<input type="checkbox"/> divorced/ divorciado/a	<input type="checkbox"/> widowed/ viudo/a	<input type="checkbox"/> separated/ separado/a	Custody/ Custodia	<input type="checkbox"/> Parents/ Padres	<input type="checkbox"/> Case Manager/Administrator del caso	<input type="checkbox"/> Living with?/ ¿Con quién vive?	<input type="checkbox"/> Mother/ Madre	<input type="checkbox"/> Grandparents/Abuelos	<input type="checkbox"/> Other/Otro									
Child's Home Address*/Dirección particular del niño*				City*/Ciudad*		State/Province*/Estado/Provincia*															
Zip/Postal Code*/Código postal*		Country/Municipality/Pais/Municipio		County/Condado		Is home address the mailing address?/¿La dirección particular es la dirección postal?*															
Child's Permanent Mailing Address (if different than home address)*/ Dirección postal permanente del niño (si no es la misma que la dirección particular)*				City*/Ciudad*		State/Province*/Estado/Provincia*															
Zip/Postal Code*/ Código postal*		Country/Municipality/Pais/Municipio																			
Primary Home Number*/ Teléfono principal/particular*		Alternate Phone Number (1)/ Teléfono alternativo (1)		<input type="checkbox"/> home/particular	<input type="checkbox"/> cell/celular	Alternate Phone Number (2)/ Teléfono alternativo (2)															
				<input type="checkbox"/> work/trabajo	<input type="checkbox"/> pager/ buscapersonas	<input type="checkbox"/> home/particular															
				<input type="checkbox"/> other/otro			<input type="checkbox"/> cell/celular														
						<input type="checkbox"/> work/trabajo															
						<input type="checkbox"/> pager/ buscapersonas															
						<input type="checkbox"/> other/otro															
2. Medical Information (Required) Información médica (obligatorio)																					
What is your child's medical problem or diagnosis?/Cuál es el problema médico o el diagnóstico de su hijo:																					
<table border="0"> <tr> <td>Onset of problem*/ Comienzo del problema*</td> <td><input type="checkbox"/> Before Birth/Antes del nacimiento</td> <td><input type="checkbox"/> Congenital/ Congénito</td> <td><input type="checkbox"/> Developed recently/ Desarrollado reciente</td> <td><input type="checkbox"/> Injury, date known/ Lesión, fecha conocida</td> <td>Date/ Fecha:</td> <td><input type="checkbox"/> Injury, date unknown/ Lesión, fecha desconocida</td> </tr> <tr> <td></td> <td><input type="checkbox"/> Onset of waxing/ Al comenzar a cambiar</td> <td><input type="checkbox"/> Since birth/ Desde el nacimiento</td> <td><input type="checkbox"/> Other/Otro</td> <td colspan="3"></td> </tr> </table>								Onset of problem*/ Comienzo del problema*	<input type="checkbox"/> Before Birth/Antes del nacimiento	<input type="checkbox"/> Congenital/ Congénito	<input type="checkbox"/> Developed recently/ Desarrollado reciente	<input type="checkbox"/> Injury, date known/ Lesión, fecha conocida	Date/ Fecha:	<input type="checkbox"/> Injury, date unknown/ Lesión, fecha desconocida		<input type="checkbox"/> Onset of waxing/ Al comenzar a cambiar	<input type="checkbox"/> Since birth/ Desde el nacimiento	<input type="checkbox"/> Other/Otro			
Onset of problem*/ Comienzo del problema*	<input type="checkbox"/> Before Birth/Antes del nacimiento	<input type="checkbox"/> Congenital/ Congénito	<input type="checkbox"/> Developed recently/ Desarrollado reciente	<input type="checkbox"/> Injury, date known/ Lesión, fecha conocida	Date/ Fecha:	<input type="checkbox"/> Injury, date unknown/ Lesión, fecha desconocida															
	<input type="checkbox"/> Onset of waxing/ Al comenzar a cambiar	<input type="checkbox"/> Since birth/ Desde el nacimiento	<input type="checkbox"/> Other/Otro																		
What medical care or services are you looking for from the Shriners Hospitals for Children?/¿Qué servicios o atención médica busca en los Shriners Hospitals for Children?																					
What previous treatments have been provided? (Treatments and surgeries, dates etc.)/¿Qué tratamientos anteriores recibió? (Infecciones y cirugías, fechas, etc.)																					
<table border="0"> <tr> <td>Child's ambulation status/Situación de locomoción del niño:</td> <td><input type="checkbox"/> Walk unassisted/ Camina sin ayuda</td> <td><input type="checkbox"/> Walker/ Andador</td> <td><input type="checkbox"/> Wheelchair/ Silla de ruedas</td> <td><input type="checkbox"/> Crutches/ Muletas</td> <td><input type="checkbox"/> Cane/ Bastón</td> <td colspan="2"><input type="checkbox"/> Other, specify/Otro, especifique</td> </tr> </table>								Child's ambulation status/Situación de locomoción del niño:	<input type="checkbox"/> Walk unassisted/ Camina sin ayuda	<input type="checkbox"/> Walker/ Andador	<input type="checkbox"/> Wheelchair/ Silla de ruedas	<input type="checkbox"/> Crutches/ Muletas	<input type="checkbox"/> Cane/ Bastón	<input type="checkbox"/> Other, specify/Otro, especifique							
Child's ambulation status/Situación de locomoción del niño:	<input type="checkbox"/> Walk unassisted/ Camina sin ayuda	<input type="checkbox"/> Walker/ Andador	<input type="checkbox"/> Wheelchair/ Silla de ruedas	<input type="checkbox"/> Crutches/ Muletas	<input type="checkbox"/> Cane/ Bastón	<input type="checkbox"/> Other, specify/Otro, especifique															
X-Rays available?/		<input type="checkbox"/> No/No		Date of most recent X-ray/	Date last seen by physician?/	Please attach any other medical information you have															

¿Tiene radiografías? <input type="checkbox"/> Yes/Sí	Fecha de la radiografía más reciente	¿Fecha de la última consulta con un médico?	regarding this problem such as a physician referral for or past medical records./Adjunte cualquier otra información médica que tenga sobre este problema, por ejemplo, una de recomendación del médico o historias clínicas anteriores
--	--------------------------------------	---	--

At least one of sections 6, 7 or 8 must be completed./ Se debe completar al menos una de las secciones 6, 7 u 8. **Child's Name: Nombre del niño:** _____

How did you hear about Shriners Hospitals for Children?/ ¿Cómo se informó de los Shriners Hospitals for Children?			
<input type="checkbox"/> Family Member/Pariente	<input type="checkbox"/> Other Health Care Professional/ Otro profesional de la salud	<input type="checkbox"/> School/escuela	<input type="checkbox"/> Television/Televisión
<input type="checkbox"/> Friend/Amigo	<input type="checkbox"/> Other Media/Otros medios	<input type="checkbox"/> Shriners/Shriners	<input type="checkbox"/> Temple Screening Clinic
<input type="checkbox"/> Other/Otro	<input type="checkbox"/> Physician/Médico		<input type="checkbox"/> Website/Sitio web

Referral Information/Información de remisión <input type="checkbox"/> No referring physician/No le remitió ningún médico *required field/campo obligatorio		
Referring Physician (Last Name)/ Médico que recomendó la remisión (apellido)	Referring Physician (First Name)/ Médico que recomendó la remisión (nombre)	Phone Number with Area Code*/ Teléfono con código de área*
Referring Physician's Office Address/ Dirección del consultorio del médico que recomendó la remisión	City/Ciudad	State/Province/Estado/Provincia
Zip/Postal Code/Código postal	Country/País	Phone Number with Area Code/International Code*/ Teléfono con código de área/código internacional

Referring Temple and Shriners/Temple y Shriners que recomendó la remisión		
Referring Temple/Temple que recomendó la remisión	Referring Shriners/Shriners que recomendó la remisión	Phone Number with Area Code*/Teléfono con código de área*

Where Information/Información de la madre <input type="checkbox"/> Not applicable/No corresponde *required field/campo obligatorio			
Legal Guardian's Last Name*/Apellido del tutor*	Legal Guardian's First Name*/Nombre del tutor*	Legal Guardian's Middle Name*/Segundo nombre del tutor*	Suffix/Maiden Name*/Apellido de soltera
Legal Guardian's Home Address*/Dirección particular del tutor* <input type="checkbox"/> Same as child's/La misma que el niño	City*/Ciudad*	State/Province*/Estado/Provincia*	
Zip/Postal Code*/Código postal*	Country*/País	County/Condado	Date of Birth* (mm/dd/yyyy)/ Fecha de nacimiento* (mm/dd/aaaa)
Primary Phone Number*/Teléfono principal* <input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> other/otro	<input type="checkbox"/> cellular/celular <input type="checkbox"/> no phone/no tiene teléfono	Alternate Phone Number*/ Teléfono alternativo	<input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> cellular/celular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> pager/buscapersona <input type="checkbox"/> other/otro

Father's Information/Información del padre <input type="checkbox"/> Not applicable/No corresponde *required field/campo obligatorio			
Legal Guardian's Last Name*/Apellido del tutor*	Legal Guardian's First Name*/Nombre del tutor*	Legal Guardian's Middle Name*/Segundo nombre del tutor*	Suffix/Maiden Name*/Apellido de soltera
Legal Guardian's Home Address*/Dirección particular del tutor* <input type="checkbox"/> Same as child's/La misma que el niño	City*/Ciudad*	State/Province*/Estado/Provincia*	
Zip/Postal Code*/Código postal*	Country*/País	County/Condado	Date of Birth* (mm/dd/yyyy)/ Fecha de nacimiento* (mm/dd/aaaa)
Primary Phone Number*/Teléfono principal* <input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> other/otro	<input type="checkbox"/> cellular/celular <input type="checkbox"/> no phone/no tiene teléfono	Alternate Phone Number*/ Teléfono alternativo	<input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> cellular/celular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> pager/buscapersona <input type="checkbox"/> other/otro

Child's Name:
Nombre del niño: _____

9. Legal Guardian's Information (if different from parent) (Información del tutor si no es el padre o la madre)				Not applicable/no corresponde		required/Requisito obligatorio	
Legal Guardian's Last Name/Apellido del tutor	Legal Guardian's First Name/Nombre del tutor	Legal Guardian's Middle Name/Segundo nombre del tutor	Suffix/Maiden Name/Sufijo/apellido de soltera				
Legal Guardian's Home Address/Dirección particular del tutor		<input type="checkbox"/> Same as child's/La misma que el niño	City/Ciudad		State/Province/Estado/Provincia		
Zip/Postal Code/Código postal	Country/País	County/Condado	Date of Birth (mm/dd/yyyy)/Fecha de nacimiento (mm/dd/aaaa)				
Primary Phone Number/ Teléfono principal	<input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> other/otro	<input type="checkbox"/> cell/celular <input type="checkbox"/> no phone/ no tiene teléfono	Alternate Phone Number/ Teléfono alternativo	<input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> other/otro	<input type="checkbox"/> cell/celular <input type="checkbox"/> pager/ buscapersonas	Relationship to Child/ Vínculo con el niño	
10. Additional Relations (Parent(s) additional) (Padre(s) adicional(es))				Not applicable/no corresponde		required/Requisito obligatorio	
Last Name/Apellido	First Name/Nombre	Middle Name/Segundo nombre	Suffix/Maiden Name/Sufijo/apellido de soltera				
Add'l Relation (s) Home Address/Dirección particular del parente adicional		<input type="checkbox"/> Same as child's/La misma que el niño	City/Ciudad		State/Province/Estado/Provincia		
Zip/Postal Code/Código postal	Country/País	County/Condado	Date of Birth (mm/dd/yyyy)/ Fecha de nacimiento (mm/dd/aaaa)				
Primary Phone Number/ Teléfono principal	<input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> other/otro	<input type="checkbox"/> cell/celular <input type="checkbox"/> no phone/ no tiene teléfono	Alternate Phone Number/ Teléfono alternativo	<input type="checkbox"/> home/particular <input type="checkbox"/> work/trabajo <input type="checkbox"/> other/otro	<input type="checkbox"/> cell/celular <input type="checkbox"/> pager/ buscapersonas	Relationship to Child/ Vínculo con el niño	

Anexo 21. Plan de tratamiento de Estimulación Temprana aplicado en un paciente con Lipofuscinosis Ceroida Neuronal tipo II en el Centro de Salud tipo B Santa Rosa.

Lipofuscinosis Tipo II	
<p>Nombre: Tristana Ramos Dylan Yahu FN: 19/03/2014 CIE 10: G.11(Mano G) Ataxia cerebelosa Fecha: 2018</p>	<p>Edad: 4 años 7 meses Sexo: M Diagnóstico: Ataxia cerebelosa, lipofuscinosis tipo II</p>
<p>18/10/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades de motricidad gruesa para fortalecer miembros inferiores y equilibrio. I.O.X. - F.3</p>
<p>22/10/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades de motricidad gruesa para fortalecer miembros inferiores y equilibrio.</p>
<p>25/10/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar atención y concentración.</p>
<p>26/10/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar atención y concentración.</p>
<p>05/11/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar atención y concentración.</p>
<p>07/11/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar la precisión viso-manual, identificación de colores, motricidad fina.</p>
<p>14/11/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para coordinación viso-manual, identificación de colores, reforzamiento de los animales, frutas, M de transporte.</p>
<p>15/11/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar atención y concentración.</p>
<p>19/11/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar atención y concentración.</p>
<p>21/11/2018</p>	<p>Paciente de 40.7m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para reforzar atención y concentración.</p>

FECHA	EVOLUCION	RECOMENDACIONES
23/11/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta de E.T. acompañado de su madre, se realiza pizarras linguales, masajes faciales, reconocimiento de objetos, clasificación y esquema corporal.	Reforzar pizarras linguales.
24/11/2018	Paciente de 4a8m que acude acompañado con E.T. acompañado de su madre, se realiza actividades en lenguaje pizarras linguales, actividades finas motoras y fortalecimiento global.	
25/11/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para lenguaje permeación, reconocimiento de objetos, clasificación.	Reforzar permeación y reconocimiento de objetos.
30/11/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para lenguaje pizarras linguales comprensivo y expresivo, coordinación visomotriz y equilibrio.	Reforzar coordinación visomotriz.
7/12/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para lenguaje, permeación perceptiva, gnosia, equilibrio, motor, coordinación.	Reforzar permeación perceptiva.
17/12/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta en compañía de su madre se realiza actividades para equilibrio, cognitiva y motricidad fina.	Reforzar equilibrio.
19/12/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza actividades para fortalecimiento de equilibrio, movimientos de miembros inferiores, bipedestación y gateo.	Subir y bajar escaleras.
26/12/2018	Paciente de 4a8m acude a consulta en compañía de su madre, se realiza relajación muscular, coordinación uso manual, equilibrio, subir y bajar escaleras.	Reforzar equilibrio.

Anexo 22. Entrevista

ENTREVISTA

OBJETIVO:

- Indagar información del paciente en su etapa pre, peri y post natal.
- Obtener información que sustente el análisis clínico.

1. EDAD DE LA MADRE AL NACIMIENTO DEL PACIENTE.

2. SEMANAS DE GESTACIÓN AL NACIMIENTO DEL NIÑO.

3. ¿CUÁNTOS PARTOS HA TENIDO?

4. ¿TUVO COMPLICACIONES DURANTE EL EMBARAZO?

5. ¿SE REALIZÓ CONTROLES MÉDICOS DURANTE EL EMBARAZO?

6. ¿CONSUMIÓ ÁCIDO FÓLICO, HIERRO, VITAMINAS O SUPLEMENTOS DURANTE EL EMBARAZO?

7. ¿TUVO COMPLICACIONES DURANTE EL PARTO?

8. MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS (PERÍMETRO CEFÁLICO, TALLA, PESO) Y APGAR AL NACIMIENTO DEL NIÑO.

9. ¿SE CUMPLIÓ CON EL CARNET DE VACUNACIÓN?

10. ¿CÓMO FUE LA ALIMENTACIÓN DEL NIÑO DURANTE LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA?

11. ¿A QUÉ EDAD TUVO EL NIÑO SU PRIMERA CRISIS CONVULSIVA?

12. ¿CÓMO HA SIDO LA ATENCIÓN BRINDADA POR LOS SERVICIOS DE SALUD?

13. ¿QUÉ TERAPIAS RECIBE EN LA ACTUALIDAD SU HIJO?

14. SITUACIÓN ACTUAL DE LA FAMILIA.

15. NIVEL ECONÓMICO DE LA FAMILIA.

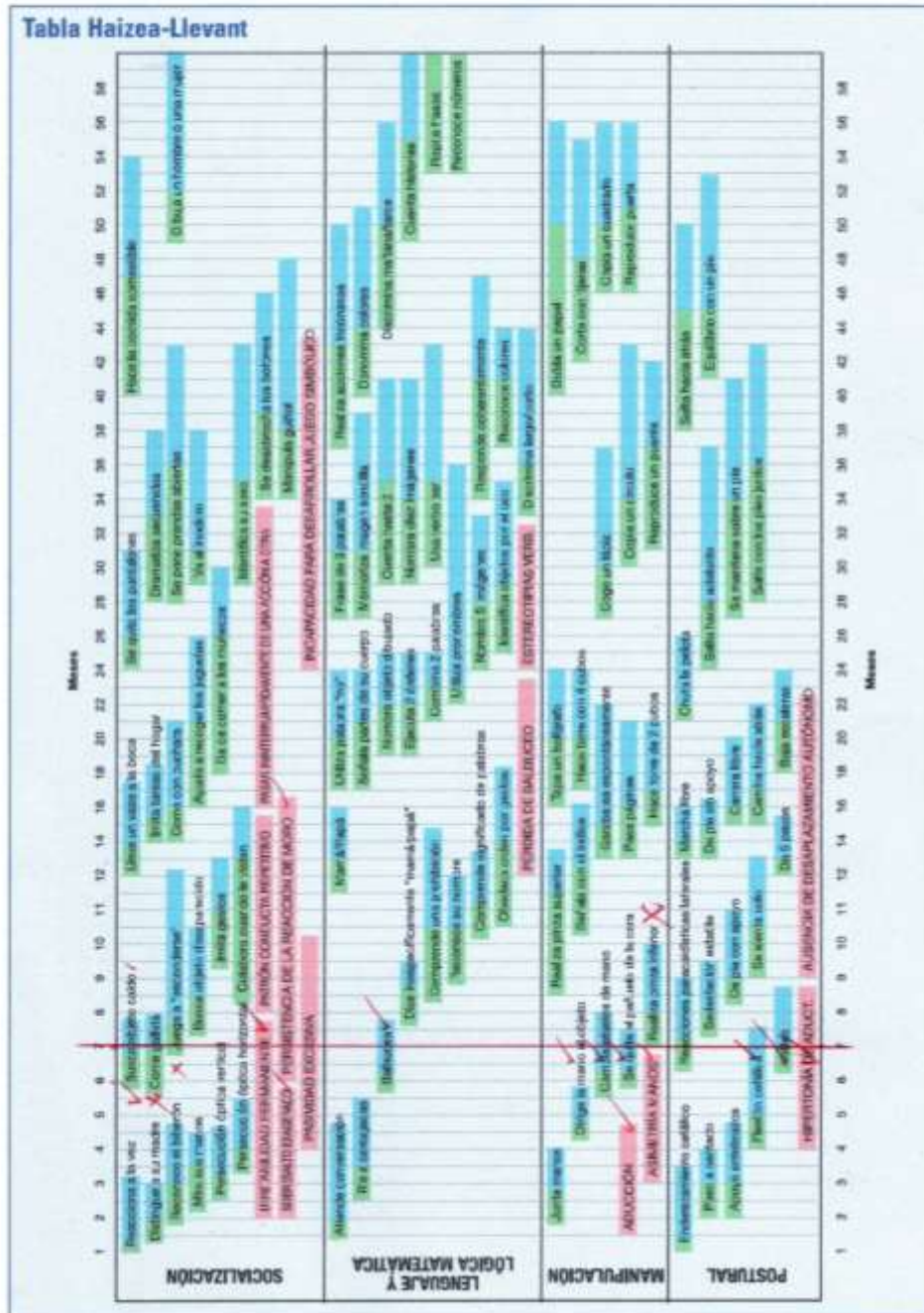
Gabriela A. Martínez B

C.I: 1804729117

Anexo 23. Evaluación

Intervención y cribado

Anexo_1 continuación



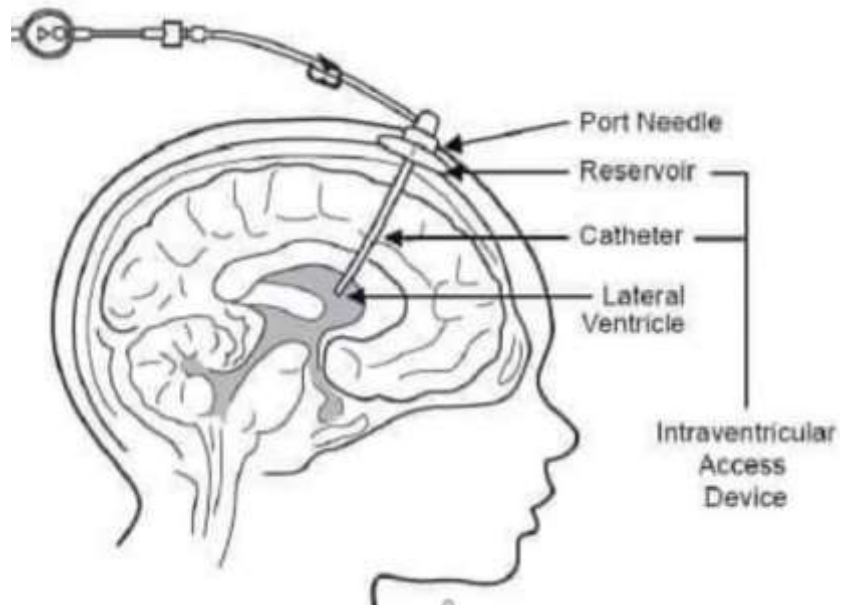
Anexo 24. Cédula del paciente



Anexo 25. Cédula del representante



Anexo 26. Fotografías de la intervención quirúrgica para introducir el catéter.



Anexo 27. Fotografías de aplicación de la integración sensorial.

