



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

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE
EN UNA PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”**

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

Autora: Tarco Taipe, Yadira Alexandra

Tutora: Lcda. Mg. Tayo Pazmiño, Ana Cristina

Ambato, Ecuador

Septiembre, 2019

APROBACIÓN DEL TUTOR

En calidad de Tutor del Análisis De Caso sobre el tema: **“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN UNA PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”**, de Yadira Alexandra Tarco Taipe, estudiante de la carrera de Estimulación Temprana, considero que reúne los requisitos necesarios para ser sometida a evaluación por el jurado calificador designado por el Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Junio del 2019

LA TUTORA

.....
Lcda. Mg. Tayo Pazmiño Ana Cristina

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso clínico sobre: **“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN UNA PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”**, los objetivos, el contenido, ideas, análisis, conclusiones y propuesta de tratamiento son responsabilidad de mi persona, como autora del presente trabajo de grado.

Ambato, Junio del 2019

LA AUTORA

.....

Tarco Taipe, Yadira Alexandra

DERECHOS DE AUTOR

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

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

Ambato, Junio del 2019

LA AUTORA

.....

Tarco Taipe, Yadira Alexandra

APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal examinador aprueba el Análisis de Caso, sobre el tema:
“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN UNA PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”, de Tarco Taipe, Yaira Alexandra, estudiante de la carrera de Estimulación Temprana.

Ambato, Septiembre del 2019

Para constancia firman:

.....
PRESIDENTE/A

.....
1er VOCAL

.....
2do VOCAL

DEDICATORIA

Dedico este trabajo, principalmente a Dios, quien es el guía en mi camino y quien me permite seguir luchando para ser mejor persona cada día.

A mis padres, quienes me han brindado siempre su apoyo y por ser el pilar fundamental en mi vida, en especial a mi madre, mi ejemplo de lucha y bondad, por confiar siempre en mí y nunca dejar que me rinda.

A mis hermanos, por apoyarme en todo momento y darme su cariño.

A mi novio, por apoyarme en cada paso que doy y por brindarme su amor y paciencia.

A mis tíos, por ser mis confidentes y por brindarme un consejo a lo largo de este camino universitario.

Tarco Taipe, Yadira Alexandra

AGRADECIMIENTO

Agradezco primeramente a Dios y a mi familia, quienes siempre me han permitido seguir luchando por mis anhelos y día a día me brindan la fortaleza para seguir adelante.

A mis docentes, quienes me han compartido sus conocimientos, siendo unos guías en este camino y siempre me impulsan para ser una mejor profesional.

A mi tutora, quien supo apoyarme en el desarrollo y culminación de este análisis de caso clínico.

Y a todas esas personas, que me brindaron una mano amiga en el transcurso de mi vida universitaria.

Tarco Taipe, Yadira Alexandra

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
DEDICATORIA	vi
AGRADECIMIENTO	vii
ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS.....	viii
ÍNDICE DE TABLAS	xi
RESUMEN.....	xii
SUMMARY	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 DISPONIBLE Y NO DISPONIBLE.	4
3.1. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLE.	4
3.2. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN NO DISPONIBLE.....	5
4. DESARROLLO	6
4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO.....	6
4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.....	8
4.2.1. FACTORES DE RIESGO BIOLÓGICOS	8
4.2.3. FACTORES DE RIESGO SOCIALES	8
4.2.4. FACTORES DE RIESGOS AMBIENTALES.....	9
4.3. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD.....	9
4.3.1. OPORTUNIDADES DE LA SOLICITUD DE LA CONSULTA	9

4.3.2. ACCESO.....	9
4.3.3. CARACTERIZACIÓN DE LA ATENCIÓN.....	9
4.3.4. OPORTUNIDADES EN LA REMISIÓN.....	10
4.3.5. TRÁMITES ADMINISTRATIVOS.....	10
4.4. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS.....	10
4.4.1. Espasmos infantiles.....	10
4.4.2. Neurofibromatosis tipo 1.....	10
4.4.3. Alteraciones neuropsicológicas.....	11
4.4.4. Atención inadecuada por falta de equipamiento.....	11
4.4.5. Dificultades en el seguimiento de la patología.....	11
4.4.6. Desconocimiento de la patología.....	11
4.4.7. Bajo nivel de desarrollo del lenguaje.....	11
4.5. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA.....	12
5. PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO.....	14
5.1. Estimulación Temprana.....	14
5.2. Desarrollo del lenguaje.....	15
5.2.1. Adquisición del lenguaje.....	15
5.3. Neurofibromatosis.....	15
5.3.1. Neurofibromatosis tipo 1(NF1).....	15
5.3.2 Diagnóstico y criterios de diagnóstico.....	16
5.3.3. Complicaciones.....	17
5.3.4. Tratamiento de la NF1.....	17
5.3.5. Seguimiento de la NF1.....	17
5.3.6. Manifestaciones clínicas de la neurofibromatosis tipo 1 en el desarrollo del lenguaje.....	18
5.4. Evaluación con el test de Zimmerman.....	18
5.5. Resultados de la evaluación del test de Zimmerman.....	19
5.6. Plan de tratamiento.....	23
6. CONCLUSIONES.....	36
7. MATERIALES DE REFERENCIA.....	37
Referencias bibliográficas.....	37
Linkografía.....	38
Citas bibliográficas- Base de datos UTA.....	39

ANEXOS	40
Anexo 1. Consentimiento Informado	40
Anexo 2. Entrevista	42
Anexo 3. Esquema de vacunación.....	44
Anexo 4. Informe de resonancia magnética S/C de cerebro	45
Anexo 5. Ficha Oftalmopediátrica	46
Anexo 6. Certificado de Atención Médica Neuropediátrica.....	47
Anexo 7. Informe del Centro de Estimulación Multisensorial y Temprana CEMS- JL.....	48
Anexo 8. Copia de la cédula de identidad de la paciente	50
Anexo 9. Copia de la cédula de identidad de la madre y representante de la paciente.....	51
Anexo 10. Test de Zimmerman	52

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1 Caracterización de las oportunidades de mejora.....	12
Tabla 2 Comprensión auditiva	20
Tabla 3 Habilidad verbal.....	21

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN UNA PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”

Autora: Tarco Taipe, Yadira Alexandra

Tutor: Lcda. Mg. Tayo Pazmiño, Ana Cristina

Fecha: Junio, 2019

RESUMEN

La presente investigación tiene como objetivo analizar a la Estimulación Temprana en el desarrollo del lenguaje en una paciente con neurofibromatosis tipo 1. La investigación es de carácter cualitativo, puesto que se describe características de una patología poco común en la infancia. La neurofibromatosis tipo 1 es una patología de carácter hereditario autosómico dominante, caracterizada por pigmentaciones cutáneas con apariencia a manchas “café con leche”, neurofibromas, moteado inguinal, tumores cerebrales, lesiones óseas y hamartomas del iris, se puede presentar también alteraciones neuropsicológicas, las cuales pueden afectar el proceso de lenguaje, lectura, escritura, matemáticas y ortografía. Esta patología fue diagnosticada en la paciente a los 4 meses de edad, actualmente la niña presenta bajo nivel de atención, concentración y lenguaje.

Frente a un bajo nivel de desarrollo del lenguaje, se propone actividades innovadoras de Estimulación Temprana para desarrollar el lenguaje, actividades que capten la atención e interés de la paciente, basadas en el juego, el cual ayuda el cumplimiento de funciones cognitivas prelingüísticas y lingüísticas, favoreciendo el desarrollo del lenguaje, para un mejor desenvolvimiento de la paciente dentro de la sociedad.

La propuesta de tratamiento alternativo está dirigida al centro Multisensorial y Temprana CEMS-JL, tratando de mejorar la intervención hacia la paciente.

PALABRAS CLAVES: NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, ESTIMULACIÓN TEMPRANA.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO

FACULTY OF HEALTH SCIENCES

EARLY STIMULATION CAREER

**“EARLY STIMULATION IN THE DEVELOPMENT OF LANGUAGE IN A
PATIENT WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1”**

Author: Tarco Taipe, Yadira Alexandra

Tutor: Lcda. Mg. Tayo Pazmiño, Ana Cristina

Date: Junio, 2019

SUMMARY

The present research has a purpose analyze the Early Stimulation in the development of language in a patient with neurofibromatosis type 1. The research is of a qualitative character, since it describes characteristics of an uncommon pathology in childhood. Neurofibromatosis type 1 is a pathology of autosomal dominant hereditary character, characterized by cutaneous pigmentations with appearance as a “coffee with milk”, neurofibromas, inguinal mottling, brain tumors, bone lesions and iris hamartomas, they can also be presented neuropsychological alterations which can affect the language procesa, reading, writing, mathematics and spelling. This pathology was diagnosed in the patient of 4 months age, nowadays the girl has a low level of attention, concentration and language.

Faced with a low level of language development, innovative activities of Early Stimulation are proposed to develop the language, activities that capture the attention and interese of the patient, based on the game, which helps the fulfillment of prelinguistic and linguistic cognitive functions, favoring the development of language, for a better development of the patient into the society.

The alternative treatment proposal is directed to the CEMS-JL Multisensory and Early Center, trying to improve the intervention towards the patient.

KEYWORDS: NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1, EARLY STIMULATION

INTRODUCCIÓN

El presente análisis de caso fue elaborado con la finalidad de estudiar características de la neurofibromatosis tipo 1, como esta patología puede influir en el desarrollo del lenguaje y la importancia que tiene la estimulación temprana como tratamiento en los niños que padezcan esta patología, de la misma forma con esta investigación se busca aportar datos confiables a la comunidad científica y social, puesto que es una patología inusual y no existen otros estudios similares dentro de la institución.

La Estimulación temprana tiene como finalidad desarrollar las funciones del cerebro del infante por medio de juegos, ejercicios, actividades, técnicas y otros recursos en sus primeros años de vida (**Arteaga, 2016**).

El objetivo de la estimulación temprana es fomentar el desarrollo motor, sensitivo, emocional, social, lingüístico e intelectual del niño, para lograr que participe en una sociedad de la manera más autónoma posible. (**Valverde, Mendoza , & Peralta , 2013**)

La Estimulación temprana favorece el desarrollo del lenguaje y juega un papel significativo en la detección de posibles problemas que se pueda encontrar en su desarrollo.

La neurofibromatosis tipo 1(NF1) o enfermedad de von Recklinghausen, es de carácter hereditario autosómico dominante, afectando a 1 de 1.300 individuos en ambos sexos o cualquier grupo étnico, lo que indica una alta incidencia dentro de las enfermedades hereditarias. (**Marcante, Kliegman, Jeson, & Behrman, 2011**)

La NF1 es considerada un síndrome neurocutáneo que altera el sistema nervioso, las manifestaciones clásicas de esta patología fueron definidas en 1882 por Frederick von Recklinghausen (**Roach & Miller, 2004**).

Causada principalmente por mutaciones en el gen NF1, responsable de generar neurofibromina, proteína que evita que se formen tumores, esta se expresa en el sistema nervioso y está implicada en la diferenciación neural y el aprendizaje. (**Moutal, Cai, Luo, Voisin , & Khanna, 2018**)

Esta patología se manifiesta con pigmentaciones cutáneas como machas con apariencia “café con leche”, neurofibromas, moteado inguinal, tumores cerebrales, lesiones óseas y hamartomas del iris. También se pueden presentar alteraciones neuropsicológicas en diversos dominios cognitivos, como la atención y memoria entre otros, lo cual puede alterar el proceso de lenguaje, escritura, lectura, matemáticas y ortografía **(García , 2017)**.

Las manifestaciones clínicas de esta patología se pueden presentar desde el nacimiento, pero es posible que algunos signos se evidencien a partir de los 10 años de edad y vayan aumentando con la edad. **(Castrillón & Blanco, 2018)**

Los pacientes con NF1 presentan mayor riesgo de desarrollar algún tipo de cáncer como: feocromocitoma, carcinoma medular de la tiroides y otros tumores relacionados con la glándula endocrinas, además endimomas, glioblastomas, astrocitomas intracraneales y meningiomas, en la niñez también se pueden generar gliomas del nervio óptico. **(Prado, Rodríguez, & García , 2001)**

La esperanza media de vida de los pacientes que presenten neurofibromatosis tipo 1 puede reducirse a 10 a 15 años, las causas más frecuentes de muerte son las neoplasias malignas, por lo que es importante el consejo psicológico y genético para el cuidado de esta patología crónica. **(Marcdante, Kliegman, Jenson & Behrman, 2011)**

El diagnóstico molecular para la atención prenatal para pacientes con NF1, aún no se ha desarrollado, lo que limita el asesoramiento genético, que proporcionan los profesionales a las familias y por ende a la conducta reproductiva, en la actualidad los métodos moleculares están disponibles con fines exclusivamente investigativos **(Orraca, 2012)**.

El Doctor Bruce R. Korf (1991), menciona que la Neurofibromatosis tipo 1, presenta complicaciones específicas en preescolares predomina la baja estatura y el mayor tamaño de la cabeza, considerando así que los tumores cerebrales pueden surgir en cualquier momento de la vida, pero son poco comunes, sin embargo, en la infancia puede aparecer el glioma óptico, causando la pérdida de visión. También se estima que de un 25% a un 60% de la población infantil con esta patología tienen problemas de aprendizaje. Los pacientes que presentan problemas de aprendizaje y lenguaje pueden sufrir fracaso escolar y problemas sociales **(Gutiérrez , 2016, p. 7)**.

Ley orgánica de salud en su artículo 69, menciona que los pacientes con patologías hereditarias son considerados una población prioritaria para la salud pública, proporcionándoles una atención integral mediante la acción coordinada de todos los integrantes del Sistema Nacional de salud y de la intervención de la población en su conjunto. **(MAIS, 2012)**

En los servicios de salud pública del Ecuador existe escasos programas de atención especializada para esta patología, esto demanda mayores esfuerzos económicos para poder tratarla, por tal motivo se debe hacer uso de servicios de salud privados. Tratando de buscar un mejor estilo de vida para los pacientes que padezcan dicha patología.

El Ministerio de Salud del Ecuador cataloga a la neurofibromatosis como una patología rara y huérfana, sin embargo no existe estadísticas de mortalidad en el país, se puede mencionar que en la ciudad de Quito en el Hospital Baca Ortiz el 7% de los neonatos nacen con algún problemas genéticos , en la actualidad se desconoce la epidemiología a nivel nacional, esto produce que no se la considere como un problema de salud pública, generando el diagnóstico tardío de las complicaciones que puede afectar el rendimiento social y escolar de los niños que padezcan dicha patología. **(Juca, Nagua, Orellana , Cuenca , & Celi , 2019)**

El seguimiento de la Neurofibromatosis tipo 1 deberá realizarse periódicamente toda la vida del paciente, evaluando la presión arterial, el crecimiento pondoestatural, alteraciones óseas, alteraciones cutáneas presentes y cualquier alteración a nivel del sistema nervioso, también será indispensable evaluaciones cardiológicas y oftalmológicas, de la misma manera será fundamental la evaluación del desarrollo psicomotriz para descartar retraso mental o dificultades del aprendizaje que llevan a la paciente a un posible fracaso escolar. **(Vargas & Rojas , 2014)**

Esta investigación toma como referencia, revistas, documentos, páginas científicas online obtenidas mediante los buscadores Scielo, Neuro rev, Dialnet, Google Académico y otras fuentes bibliográficas que brinda información valida y certera de la patología del caso mencionado.

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO

1. TEMA

“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO DEL LENGUAJE EN UNA PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”

2. OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GENERAL:

Analizar la Estimulación Temprana en el desarrollo del lenguaje en una paciente con Neurofibromatosis tipo 1.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- Identificar las características clínicas de la neurofibromatosis tipo 1 en el desarrollo del lenguaje de la paciente.
- Conocer el nivel de desarrollo del lenguaje de una niña con neurofibromatosis tipo 1 mediante la aplicación del test de Zimmerman.
- Proponer actividades de estimulación temprana para el desarrollo del lenguaje según el estado actual de la paciente.

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

3.1. RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLE.

La recopilación de información de fuentes secundarias será utilizada para el estudio y análisis de este caso, las cuales son descritas a continuación:

Historia clínica 1: IESS- Instituto Ecuatoriano de Seguro Social

- Datos del recién nacido
- Ficha de anamnesis
- Antecedentes del nacimiento

Historia clínica 2: Centro de Salud de Pujilí

- Información del esquema de inmunización

Historia clínica 3: Axxis Hospital

- Información de Resonancia magnética S/C de Cerebro

Historia clínica 4: Centro de Enfermedades Neurológicas y Nutricionales de Niños y Adolescentes.

- Informes de videos Electroencefalogramas
- Certificado que avala el diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo 1 probable Epilepsia Generalizada de Etiología Genética.

Historia clínica 5: Centro de Estimulación multisensorial y Temprana JL

- Informe detallado de la Estimulación temprana aplicada
- Resultados del test de desarrollo del lenguaje

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

La información del presente caso clínico se fundamenta con datos confiables que se describen a continuación:

- **Consentimiento informado:** Mediante el mismo se dio a conocer la propuesta de estudio con la confidencialidad necesaria y mencionando aspectos importantes previos a la obtención de la firma de aprobación en la participación de la investigación.
- **Entrevista:** Se tomó como referencia una entrevista basada en un guion de preguntas a la madre de la paciente, esta entrevista brindo información sobre los periodos prenatal, perinatal y postnatal, asimismo de la situación económica y familiar, tratamiento y situación actual de la paciente, datos necesarios para desarrollar este análisis de caso.
- **Ficha de valoración:** Se llevó a cabo la aplicación cualitativa de un test de valoración, con el cual se pudo evaluar el nivel de desarrollo del lenguaje de la paciente, con la finalidad de proponer actividades que favorezcan el desarrollo del lenguaje.

4. DESARROLLO

4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina, mestiza nació el 21 de junio del 2016, en la ciudad de Latacunga, reside en el cantón Pujilí de la provincia de Cotopaxi.

Durante el periodo de gestación la madre tenía 26 años, quien se realizó 8 controles durante toda la etapa de embarazo, en el primer trimestre la madre presentó placenta de inserción baja, por lo que el médico obstétrico recomendó reposo total, en el trimestre siguiente la madre modificó su rutina diaria para evitar complicaciones en su embarazo, la madre se realizó una ecografía a las 7 semanas, la cual presenta un feto activo si presencia de ninguna patología ni complicación aparente, a lo largo de este periodo la madre consumió ácido fólico, hierro y calcio y a esto lo complementó con una nutrición balanceada , finalmente en al tercer trimestre el feto se encuentra en posición transversal, razón por la cual se establece la fecha de la intervención quirúrgica o cesárea.

La paciente nació en el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social- Latacunga, siendo producto de la primera gesta, nacida de 39 semanas por parto distócico, presentó llanto fuerte, con medidas antropométricas iniciales: peso 4040gr; talla 50 cm; perímetro cefálico 37cm con Apgar de 8-9-10 y tipo de sangre Orh+.

A los siete días de nacida fue ingresada en cuidados intermedios, transferida por cuadro de hiperbilirrubinemia, para lo cual se le colocó en doble fototerapia, posterior a esto, la paciente regula adecuadamente la temperatura. La alimentación de la paciente hasta los 6 meses fue exclusivamente leche materna, a partir de esta fecha se inició la etapa de ablactación con papillas y coladas. Al año cuatro meses se produce el destete por motivo de enfermedad materna y se continua con leche de formula conjuntamente con alimentos caseros.

Madre refiere que la niña no realizaba seguimiento visual, no presta atención cuando se le habla, y muestra manchas inusuales en el cuerpo. Madre acude a un pediatra, para las evaluaciones pertinentes y posterior intervención.

4.1.1. DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DETALLADA DEL CASO

La madre refiere que la paciente a la semana de nacida presenta características inusuales en el desarrollo, por tal motivo acude al pediatra, quien le sugiere una resonancia magnética, por lo cual el 02 de septiembre del 2016, la paciente acude a un neuroradiólogo, quien realiza una resonancia magnética S/C de cerebro, mencionando que no hay evidencia de hipointensidades, hiperintensidades ni masas ocupando espacio, pero existen signos leves de retraso en el proceso de mielinización y cuerpo calloso adelgazado. El 5 de septiembre del 2016, madre lleva a su niña a consulta oftalmológica por sugerencia del pediatra, donde recibe como diagnóstico retraso maduración visual, por lo cual se recomienda seguimiento constante.

La paciente a partir de los 4 meses de vida presentó espasmos infantiles 10 eventos en 4 salvas al día, razón por la cual recibe ácido valproico, el 19 de Noviembre del 2016 paciente asiste al Centro de Enfermedades neurológicas y nutricionales de niños y adolescentes, donde se lleva a cabo un electroencefalograma con resultado neurológico normal, sin embargo al observar más de seis manchas con apariencia “café con leche” y pigmentación difusa en la región axilar, considerando a estos signos del cuadro clínico de neurofibromatosis tipo 1. El 27 de mayo del 2017, paciente acude a controles médicos, donde se realiza nuevamente un electroencefalograma, dando como resultado un EEG previo normal para la edad de la niña y los eventos de espasmos infantiles han cedido, debido al consumo de ácido valproico.

El 16 de diciembre del 2017, paciente acude a su revisión médica, donde el video electroencefalograma arroja resultado anormal para la edad de la paciente, por la presencia de leve actividad epiléptica hemisférica izquierda. El 04 de agosto del 2018, la paciente recibe un certificado de atención médica neuropediátrica, con el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 probable epilepsia generalizada de etiología genética, con un tratamiento de ácido valproico y terapia de Estimulación Temprana.

Con 17 meses de edad paciente acude a consulta de estimulación temprana en el Centro multisensorial temprana CEMS-JL, lugar donde asiste dos veces por semana, recibiendo atención en cada área del desarrollo, actualmente se ha evidenciado avances significativos en el desarrollo de la paciente.

4.2. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo son circunstancias detectables de un individuo o grupos de personas asociada con la probabilidad de estar expuesta a padecer un proceso mórbido. Un factor de riesgo puede ser modificado a través de una intervención oportuna y por tanto permite reducir la posibilidad de que surja una patología u otro resultado específico. (Echemendía, 2011)

4.2.1. FACTORES DE RIESGO BIOLÓGICOS

- **Hiperbilirrubinemia:** es un desbalance temporal entre la producción y eliminación de bilirrubina, manifestándose con la coloración amarillenta de la piel y mucosa. Alrededor del 50-60% de los neonatos presentan hiperbilirrubinemia. (Gonzales de Prada, 2005)

La paciente presento un cuadro de hiperbilirrubinemia a los 7 días de nacida, por lo cual fue ingresada a cuidados intensivos, recibiendo fototerapia para regular su temperatura.

- **Espasmos infantiles:** son considerados un trastorno convulsivo en los bebés. Las convulsiones hacen que los músculos de las piernas y brazos se vuelvan rígidos y el bebé inclina la cabeza hacia delante, pueden afectar a menores de dos años. (Intermountain Healthcare, Primary Children's Hospital, 2017). La paciente presentó un cuadro de espasmos infantiles a los 4 meses de edad, siendo un factor probable que influye en el nivel de desarrollo del lenguaje de la paciente.

4.2.3. FACTORES DE RIESGO SOCIALES

- **Condición económica:** se la considera así al total del patrimonio que una persona o empresa posee, lo que implica activos y bienes (Marquez, 2017). El diagnóstico y tratamiento de la paciente ha implicado gastos que sobrepasan las posibilidades económicas de la familia poniendo en riesgo su estabilidad.

4.2.4. FACTORES DE RIESGOS AMBIENTALES

- **Estabilidad familiar:**

El bienestar en la familia depende, del clima familiar y de las relaciones, estas relaciones deben basarse en un amor generoso, es decir una entrega mutua de sentimientos. **(Perea, 2006)**

La paciente vive con su madre y su abuela materna, lo que implica que la madre deje a la niña al cuidado de la abuela mientras trabaja, la relación de la paciente con su padre es infrecuente y distante.

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

4.3.1. OPORTUNIDADES DE LA SOLICITUD DE LA CONSULTA

Madre refiere que las consultas y controles médicos de la paciente fueron inmediatos y estos los realizaron en centros de atención privados, debido a que algunos exámenes que no se brindan en servicios de salud pública y los centros de atención privada contribuyeron al diagnóstico, tratamiento de la patología antes mencionada.

4.3.2. ACCESO

De acuerdo a la ley orgánica de salud, las enfermedades raras o huérfanas deberán tener buena una atención en salud, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida, bajo los principios de calidad, calidez, accesibilidad, disponibilidad y bajo estándares de calidad en promoción, prevención, tratamiento, rehabilitación, habilitación y curación. **(Ley orgánica de salud, 2012)**

Madre refiere que trasladarse desde su hogar al centro que recibe atención temprana, le implica un alto costo económico y de tiempo, resultándole complicado asistir regularmente a las sesiones, además no es el único servicio de salud, al que debe asistir para los controles periódicos, para constatar el avance del tratamiento.

4.3.3. CARACTERIZACIÓN DE LA ATENCIÓN

La paciente tuvo acceso a la atención del Ministerio de salud y al Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social, puesto que la madre es asegurada y cuenta con la atención necesaria en esta institución, en los primeros días de nacida, la paciente presentó hiperbilirrubinemia fue atendida con doble fototerapia. Pero por desconocimiento de

la patología que padece la paciente, tuvo que buscar instituciones de salud privada para poder seguir el tratamiento a dicha patología, sin embargo, fueron necesarias otras consultas para tener un mejor diagnóstico y todo esto demandó un esfuerzo económico, que puso en riesgo la estabilidad familiar.

4.3.4. OPORTUNIDADES EN LA REMISIÓN

Los padres de la paciente decidieron consultar con un neuropediatra en la ciudad de Ambato, debido a que la niña presentó espasmos infantiles y también la madre observó características inusuales en su niña, los padres mostraron preocupación por la situación por lo cual, tuvieron que buscar atención multidisciplinaria para conseguir un diagnóstico certero.

4.3.5. TRÁMITES ADMINISTRATIVOS

Los trámites administrativos por parte del Centro de Enfermedades Neurológicas y nutricionales de niños y adolescentes fueron cortos, porque se dio a conocer el diagnóstico de Neurofibromatosis tipo 1 en la primera consulta. El examen de genética no se pudo llevar a cabo, debido que implica un alto costo y se lo debía realizar en otro país.

4.4. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS

Los puntos críticos que se encontraron en este análisis de caso se mencionan a continuación:

4.4.1. Espasmos infantiles

La paciente presentó espasmos infantiles a los 4 meses de edad, la madre al presenciar estos eventos, acude al Centro de enfermedades neurológicas y nutricionales de niños y adolescentes. Recibe ácido valproico para disminuir estos eventos. Los espasmos infantiles afectan directamente la comunicación no verbal en la paciente.

4.4.2. Neurofibromatosis tipo 1

El neuropediatra diagnóstica neurofibromatosis tipo 1, tomando como referencia características distintivas de la patología mencionada.

4.4.3. Alteraciones neuropsicológicas

El neuropediatra evidencia alteraciones neuropsicológicas en dominios cognitivos como la atención y concentración, lo cual dificulta el proceso de desarrollo del lenguaje.

4.4.4. Atención inadecuada por falta de equipamiento

La madre refiere que no pudo recibir ayuda de centros de salud pública, porque no contaban con la tecnología necesaria para diagnosticar dicha patología, por tan motivo la paciente asistió a servicios de salud privada, lo cual demandó un gran esfuerzo económico.

4.4.5. Dificultades en el seguimiento de la patología

La paciente no contó con un sistema de referencia médica oportuna para un diagnóstico certero, esto demandó tiempo y disponibilidad económica por parte de los padres, lo cual puso en riesgo el bienestar familiar.

4.4.6. Desconocimiento de la patología

La falta de conocimientos en esta patología dificulta la obtención de un plan de tratamiento específico para reducir posibles complicaciones en el desarrollo de la niña.

4.4.7. Bajo nivel de desarrollo del lenguaje

Según el test de Zimmerman el desarrollo del lenguaje de la paciente es de 1 año 9 meses, presenta dificultad tanto en la comprensión auditiva como la habilidad verbal, durante la evaluación se observó falta de atención y concentración en el desarrollo de algunos ítems.

4.5. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

Tabla 1 Caracterización de las oportunidades de mejora

PUNTOS CRÍTICOS	OPORTUNIDADES DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA
Espasmos infantiles	Reducir la dosis de medicación con tratamiento alternativo.	Proponer una dieta cetogénica como tratamiento alternativo para disminuir los espasmos infantiles.
Neurofibromatosis tipo 1	Disminuir las complicaciones y comorbilidad provocada por la neurofibromatosis tipo 1.	Instaurar protocolos de atención para niños con neurofibromatosis tipo 1. Generar actividades de Estimulación temprana que potencialicen la capacidad comunicativa de la niña con neurofibromatosis tipo 1.
Alteraciones neuropsicológicas	Prevenir el desarrollo de alteraciones neuropsicológicas.	Aplicar medidas preventivas a través de evaluaciones oportunas para evitar futuras dificultades en el aprendizaje de la paciente.
Atención inadecuada por falta de equipamiento	Disminuir la limitación a la atención por falta de recursos tecnológicos en el sector público.	Promover convenios con instituciones privadas para complementar la atención sanitaria a estos pacientes.
Dificultades en el seguimiento de la patología	Disminuir los procedimientos administrativo-asistencial	Establecer sistemas de referencia y contrarreferencia para que el proceso de atención sea brindando

	tardíos para la atención al paciente.	ininterrumpidamente por parte del sistema sanitario.
Desconocimiento de la patología	Promover el conocimiento de patologías infantiles poco comunes.	Proponer charlas para educar y comunicar características esenciales, tratamiento de patologías infantiles poco comunes.
Bajo nivel de desarrollo de lenguaje	Potencializar el desarrollo del lenguaje con una intervención oportuna.	Proponer actividades de estimulación temprana que favorezcan el desarrollo del lenguaje.

Fuente: Base de datos de la investigación; Elaborado por: Tarco Y., (2019)

5. PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO

La propuesta de intervención logopédica en un niño con neurofibromatosis tipo 1, menciona que el juego favorece el cumplimiento de las funciones cognitivas prelingüísticas, desarrollando: contacto visual, mantener la atención, al usar objetos, juego simbólico, basándose en la imitación, buscando la participación activa del paciente. El espacio donde se lleven a cabo las actividades debe ser atractivo para el paciente, evitando la saturación con objetos que provoquen distracción **(Gutiérrez , 2016).**

Para elaborar la propuesta de intervención en estimulación del lenguaje, se considera necesario basarse en métodos, estrategias que favorezcan el desarrollo social, motor, cognitivo y lenguaje de la paciente, poniendo énfasis en el desarrollo del lenguaje, área que está afectada en la paciente, contando con la colaboración de la madre de la niña.

Las actividades que se propongan serán lúdicas, para así poder establecer un ambiente motivador, tomando en cuenta que existe un escaso nivel de atención, concentración de la paciente, también basándose en las necesidades y nivel de desarrollo del lenguaje de la niña, puesto que cada niño tiene su propio ritmo de desarrollo.

5.1. Estimulación Temprana

Se considera estimulación temprana al conjunto de técnicas, medios, recursos y actividades con base científica y es aplicada de manera sistemática y secuencial, empleada en niños desde su nacimiento hasta los 6 años, cuya finalidad es desarrollar y potencializar capacidades físicas, psíquicas, sociales y cognitivas, de igual manera ayudar a los padres en el cuidado y desarrollo del infante con eficiencia y autonomía. **(Murillo, 2016)**

El objetivo de la estimulación temprana es fomentar el desarrollo motor, sensitivo, emocional, social, lingüístico e intelectual del niño, para lograr que participe en una sociedad de la manera más autónoma posible **(Valverde, Mendoza , & Peralta , 2013).**

La estimulación temprana favorece al desarrollo del lenguaje y juega un papel significativo en la detección de posibles problemas que puedan encontrarse en su desarrollo.

5.2. Desarrollo del lenguaje

El instrumento más importante de comunicación que tiene el hombre es el lenguaje, pues es tan primordial para la estructuración del pensamiento como para la acción del infante.

Según González (2003) citado por Roca (2013, p. 9), menciona que el lenguaje permite al infante en sus primeros años de vida adquirir y desarrollar la representación, la comunicación y la socialización. Considerando al lenguaje como una actividad humana compleja, la cual permite establecer la comunicación entre individuos.

El desarrollo del lenguaje es considerado un proceso paulatino, en el cual el infante procesa información, adquirida de las interacciones que establece con el medio que lo rodea. Este aprendizaje se crea, desde las primeras percepciones que el infante es capaz de realizar, hasta lograra familiarizarse por completo con el mundo sonoro que lo rodea (**Roca, 2013**).

5.2.1. Adquisición del lenguaje

La adquisición del lenguaje debe ser comprendida como un proceso compartido entre el niño y el adulto, la plasticidad cerebral dependerá de las experiencias que se le brinde, las cuales tienen una relación estrecha con las funciones innatas, las mismas que será fundamentales para que el infante logre adaptarse al medio, desarrollándose en un periodo específico en la vida del infante, denominando periodo crítico (**Poveda, 2018**).

5.3. Neurofibromatosis

Se considera a la neurofibromatosis como conjunto de anomalías congénitas de la cresta neural que origina un crecimiento excesivo de los tejidos displásicos derivados de ésta y al desarrollo de diversos tumores. Las manchas café con leche y las lesiones del sistema nervioso central o periférico son manifestaciones clínicas de esta patología. Distinguiéndose dos tipos: la neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de von Recklinghausen y el tipo 2 o forma central de tipo adulto.

5.3.1. Neurofibromatosis tipo 1(NF1)

Patología de carácter autosómico dominante, es la más común de las neurofibromatosis. Su prevalencia es de 1 caso por cada 3000 recién nacidos. Se conoce que más de la mitad de casos carecen de antecedentes familiares, por lo cual

corresponden a nuevas mutaciones en el gen NF1, que codifica la proteína neurofibromina, afectando a los tejidos del sistema nervioso, con un elevado nivel de explosividad en los mismos. **(AEP Asociación Española de Pediatría, 2014, p. 430)**

La neurofibromatosis tipo 1 está caracterizada por la presencia de pigmentaciones cutáneas con apariencia de manchas “café con leche”, moteado axilar o inguinal, neurofibromas, hamartomas del iris, tumores cerebrales y lesiones óseas.

Además, los pacientes que padecen de NF1, pueden desarrollar alteraciones del neurodesarrollo, estenosis del acueducto de Silvio, feocomocitoma, escoliosis, displasia vascular renal o cerebral y varios tumores de estirpe benigna o maligna. El mayor problema evolutivo de los infantes que posean NF1 son las alteraciones del aprendizaje y el fracaso escolar.

5.3.2 Diagnóstico y criterios de diagnóstico

Los criterios de diagnóstico de la NF1 fueron transmitidos en la conferencia de consenso del National Institute of Health en Bethesda 1988, diagnosticándose cuando al menos 2 de los siguientes criterios están presentes:

1. Pariente de primer grado afectado.
2. Al menos 6 manchas café con leches mayores de 1,5 cm después de la pubertad o de 0,5 cm en pacientes prepúberes.
3. Pigmentación difusa o pecas en región axilar o inguinal.
4. Al menos 2 neurofibromas de cualquier tipo o 1 neurofibroma plexiforme.
5. Glioma del nervio óptico.
6. 2 o más nódulos de Lisch.
7. Lesión ósea característica: Pseudoartrosis (especialmente de tibia), displasia de esfenoides, adelgazamiento de la corteza de huesos largos.

Las lesiones mencionadas pueden aparecer progresivamente en el tiempo, de modo que a partir de la adolescencia el cuadro clínico ya se completaría. **(Rivera, Caba, Delgado, & Larraín, 2004)**

La edad del paciente con NF1 puede ser una dificultad para establecer un buen diagnóstico, porque algunas manifestaciones clínicas características de esta patología aparecen alrededor de 7 a 10 años (**Gutiérrez , 2016**).

5.3.3. Complicaciones

Según Bruce R. Korf (1991), menciona que las complicaciones por neurofibromatosis tipo 1, en niños preescolares pueden presentar anomalías comunes como: baja estatura y mayor tamaño de cabeza. Los tumores cerebrales pueden aparecer en cualquier momento, una forma de tumor que puede generarse en la infancia es glioma óptico, además suelen aparecer problemas en el aprendizaje. Se estima que un 25% a un 60% posee problemas de aprendizaje, esto varía en cada niño.

- Algunos presentan dificultades visuales y espaciales
- Otros experimentan dificultades con las matemáticas y la lectura.
- Otros tienen dificultades en el habla y lenguaje.
- Y la mayoría tiene problemas de concentración y atención, esto dificulta el desarrollo del habla y del lenguaje y en ocasiones afecta el seguimiento de instrucciones verbales (**Gutiérrez , 2016**).

5.3.4. Tratamiento de la NF1

El tratamiento se deriva de un diagnóstico precoz, por lo cual la intervención temprana, es significativa debido a que la función de una estimuladora es planificar y ejecutar actividades que mejoren las dificultades y retraso en la adquisición del lenguaje y demás áreas del desarrollo. Las actividades desarrolladas en estimulación temprana serán adaptadas a la edad y nivel de desarrollo de cada paciente.

5.3.5. Seguimiento de la NF1

Un paciente con NF1 debe realizarse supervisiones médicas de forma periódica, durante toda su vida, evaluando frecuentemente la presión arterial, las alteraciones óseas presentes, el crecimiento pondoestatural, de la misma manera las alteraciones a nivel del sistema nervioso. Igualmente es importante realizar constantemente una evaluación oftalmológica y cardiológica, e ir verificando la evolución de las dificultades de aprendizaje o retraso mental mediante una evaluación del desarrollo psicomotriz. (**Vargas & Rojas , 2014**)

5.3.6. Manifestaciones clínicas de la neurofibromatosis tipo 1 en el desarrollo del lenguaje.

- **Alteraciones neuropsicológicas:** estas pueden presentarse en dominios cognitivos, como funciones ejecutivas, atención, concentración, visuopercepción y memoria, esto puede afectar negativamente el proceso de desarrollo del lenguaje.
- **Alteraciones del neurodesarrollo:** algunos pacientes con retraso madurativo, pueden presentar un retraso de tipo global, motor o con mayor afectación en el lenguaje. **(García , 2017, pp. S59-S60)**

5.4. Evaluación con el test de Zimmerman

Los autores del test de Zimmerman son Irta Lee Zimmerman, Violetta Stemer y Roberta Evant. Este test permite identificar dificultades en el desarrollo del lenguaje de manera oportuna, determinando si existe un desequilibrio entre la edad cronológica del infante y su edad de lenguaje. **(Tonato, 2017)**

Este test sirve para medir la comprensión auditiva y la habilidad verbal, por medio de la identificación de dibujos, cubos, partes del cuerpo, realización gestual, repetición de dígitos, se la puede aplicar desde 1 año a los 7 años, se la aplica de forma individual, empleando actividades lúdicas con el fin de mantener la atención e interés de los niños para poder obtener los resultados.

El propósito del test es diagnosticar no solo una calificación descendente, sino también para establecer correctamente la base fundamental del desarrollo del lenguaje y conocer quienes necesitan de mayor atención. La repetición de oraciones en el Test, servirá para evaluar la comprensión y diferenciación entre captación auditivas y verbales.

Frecuentemente un infante puede tener mayor capacidad en repetición de oraciones, pero pobre en comprensión, manifestando un comportamiento de repetición, lo cual se puede encontrar en niños con desordenes fuertes, algunos emocionales, en niños que presentan ansiedad, distracción o cansancio durante la realización del test. **(Haro, 2013)**

Este test consta de dos áreas cada una consta de diez ítems con cuatro subítems:

5. Comprensión auditiva

6. Habilidad verbal

El tiempo en que se desarrolla el test es de 15 a 20 minutos, cada ítem se aplica una sola vez, si se generan tres respuestas negativas la evaluación termina.

La edad del desarrollo del lenguaje según el test de Zimmerman puede obtenerse mediante la fórmula: N es el número de respuestas correctas en el test:

$$CA = (N \times 1.5) + 12 / 12;$$

$$HV = (N \times 1.5) + 12 / 12;$$

$$\text{Edad de lenguaje} = (CA + HV) / 2$$

Valoración

Para responder a cada ítem se debe tomar en cuenta los siguientes parámetros:

- **Excelente (1):** Si el puntaje obtenido por el niño es de 50 a 80 respuestas positivas.
- **Normal (2):** Si el puntaje obtenido por el niño es de 30 a 40 respuestas positivas.
- **Bajo (3):** Si el puntaje obtenido por el niño es de 10 a 20 respuestas positivas.
(Tonato, 2017)

5.5. Resultados de la evaluación del test de Zimmerman

En el test de Zimmerman se observó de manera cuantitativa que la paciente presenta un bajo desarrollo del lenguaje con un puntaje de 16 respuesta positivas, consiguiendo 9 respuestas positivas en comprensión auditiva y 7 respuestas positivas en habilidad verbal, encontrándose en la edad de 1 año 9 meses en desarrollo del lenguaje y de manera cualitativa, la paciente cumple desfavorable algunos ítems hasta comprende el uso de objetos en el área de comprensión auditiva y hasta “repite tres dígitos” en el área de habilidad verbal.

Tabla 2 Comprensión auditiva

Edad	Ítems	Comprensión auditiva	Suma de los ítems cumplidos
1 año	1	Comprende preguntas	1
	2	Presta atención	1
	3	Reconoce las partes de la muñeca	1
	4	Sigue instrucciones	0
1 año 6 meses	5	Identifica dibujos	1
	6	Discrimina dibujos	0
	7	Reconoce las partes de la muñeca	1
	8	Sigue instrucciones	0
2 años	9	Comprende el concepto de 1	1
	10	Comprende tamaños diferentes	0
	11	Comprende el uso de objetos	1
	12	Sigue ordenes simples	1
2 años 6 meses	13	Reconoce actividades	0
	14	Distingue proposiciones	0
	15	Comprende el uso de objetos	1
	16	Distingue partes	0
		Total	9

Fuente: Base de datos de la investigación; Elaborado por: Tarco Y. (2019)

Interpretación:

La niña incumple varios ítems llegando hasta el ítem número 15 en el rango de 2 años 6 meses, obteniendo una puntuación de 9. La audición se encuentra en buen estado, la paciente comprende preguntas, presta atención, reconoce las partes de una muñeca, comprende el concepto de 1 así como también el uso de objetos, sigue ordenes simples.

Tabla 3 Habilidad verbal

Edad	Ítems	Habilidad verbal	Suma de los ítems cumplidos
1 año	1	Repite o imita el lenguaje	1
	2	Pide necesidad simple	1
	3	Usa 10 palabras	1
	4	Nombra un dibujo	0
1 año 6 meses	5	Combina palabras	0
	6	Nombra objetos del ambiente	0
	7	Usa pronombres	1
	8	Usa su nombre	0
2 años	9	Repite dos números	1
	10	Nombra objetos del ambiente	0
	11	Repite oraciones	0
	12	Articulación	1
2 años 6 meses	13	Repite 3 números	1
	14	Usa plurales	0
	15	Comprende necesidades físicas	0
	16	Conversa en oraciones completas	0
		Total	7

Fuente: Base de datos de la investigación; Elaborado por: Tarco Y. (2019)

Interpretación

La paciente no aprueba algunos ítems, llega hasta el ítem número 13 del rango de años 6 meses, obteniendo una puntuación de 7. El sistema fonoarticulatorio se encuentra en perfecto estado. La niña repite o imita el lenguaje, pide necesidad simple, usa 10 palabras, realiza la articulación de algunas palabras y repite 3 números.

5.6. Plan de tratamiento

Diagnóstico: Neurofibromatosis tipo 1

El plan de tratamiento se basa en las necesidades de la paciente, en la intervención logopédica, así como en el resultado de la evaluación, como ya se mencionó la niña tiene un bajo nivel tanto de comprensión auditiva como de habilidad verbal para su edad, para lo cual se toma en cuenta actividades que capten la atención e interés de la paciente, con el fin de proporcionarle un mejor estilo de vida dentro de una sociedad. Incorporando actividades para desarrollar la comunicación verbal y no verbal.

El progreso en el desarrollo del lenguaje, se logrará mediante la participación activa de la paciente y la familia, con la finalidad de cumplir los hitos correspondientes para su edad en el área de lenguaje.

La siguiente propuesta de tratamiento está dirigida a los profesionales del Centro de Estimulación Multisensorial y Temprana CEMS-JL, tomando en cuenta la propuesta de intervención logopédica en un niño con Neurofibromatosis tipo 1, la misma que tiene por objetivos:

- Conseguir que la niña este motivada realizando actividades lúdicas y llamativas.
- Mejorar los componentes del habla y lenguaje.

Indicaciones generales

- Las actividades de estimulación del lenguaje se realizarán de dos a tres veces por semana, preferentemente que no sean días seguidos, para evitar la fatiga y aburrimiento.
- La duración de cada sesión será de 25 a 30 minutos.
- Se iniciará con una actividad motivacional como introducción al desarrollo de las actividades, previamente planificadas.
- Se reforzará cada actividad con frases de afecto.

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 1					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Desarrollar la capacidad de atención, concentración y percepción.	<ul style="list-style-type: none"> • Con ayuda de una muñeca que lleve el nombre de la niña, contar una pequeña historia que involucre objetos comunes y hacer que la niña los asocie con los de su alrededor. 	5 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Muñeca 	Mayor atención y concentración en cada actividad.
		<ul style="list-style-type: none"> • Colocar un trozo de plástico adhesivo en el suelo, con la cara adhesiva hacia arriba, poner objetos comunes sobre él, pedir un objeto a la vez y haciendo que el niño levante el objeto, lo guarde y lo nombre. 	10 a 15 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Plástico adhesivo • Objetos comunes 	
		<ul style="list-style-type: none"> • Proporcionarle a la niña un tazón con granos con objetos comunes de plástico como: reloj, silla, mesa, etc, hacer que la niña los saque, preguntarle: ¿Qué es esto?, luego asociarlos con láminas con los mismos objetos y nombrar cada uno. 	10 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Tazón con granos • Objetos de plástico 	

Elaborado por: Tarco Taipa Yadira Alexandra (2019)

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 2					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Ampliar el léxico de la niña empleando la imaginación	<ul style="list-style-type: none"> • Proporcionarle a la niña un disfraz de un animal que prefiera, contar una historia en base a las emociones, buscando la participación de la niña. 	10 a 15 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Disfraz • Lámina de animales • Bufanda • Caja • Animales de plástico 	Pronunciar mayor número de palabras.
		<ul style="list-style-type: none"> • Mostrar una lámina donde se puedan observar animales e ir nombrando cada uno. Diciendo yo veo un..., búscalo. 	5 minutos		
		<ul style="list-style-type: none"> • Tapar los ojos de la niña con bufanda, hacer que saque animales de plástico de una caja y que trate de adivinar que animal es, solo con tocarlo. 	10 minutos		

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019)

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 3					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Lograr una óptima discriminación de objeto, color, tamaño a través de la exploración.	<ul style="list-style-type: none"> • Mediante el uso de máscaras de formas y color diferentes, relatar un cuento motor. Usando diferentes tonos de voz. • Proporcionarle a la niña esponjas con formas y color diferente, sumergir cada esponja en el agua con pintura, hacer que la plasme en una hoja y preguntar “¿Qué es esto”, “¿Qué color es?” • Mediante el juego veo veo, describir el tamaño (grande o pequeño), color de un objeto que este cerca de la niña, se puede guiarla diciéndole “caliente o frío”. • Relacionar figuras grandes o pequeñas y colocarlas con su silueta. 	<p style="text-align: center;">15 minutos</p> <p style="text-align: center;">5 a 10 minutos</p> <p style="text-align: center;">10 minutos</p> <p style="text-align: center;">5 a 10 minutos</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Máscaras • Esponjas de formas • Objetos • Figuras de diversos tamaños • Siluetas de figuras 	Discriminar objetos por su color y tamaño.

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 4					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Reconocer las distintas partes del cuerpo mediante la expresión corporal.	<ul style="list-style-type: none"> • Cantar la canción " las partes de mi cuerpo" e incentivar a la niña a imitar las acciones que realice la estimuladora. • Presentar a la niña imágenes de las partes del cuerpo y nombrarlas, en el dibujo de silueta humana en un espejo grande, hacer que pegue las imágenes de las partes del cuerpo en el lugar que le corresponda. • Proporcionar pegatinas a la niña y hacer que se las coloque en el lugar que la estimuladora diga y señale, incentivar a que la niña las nombre. • En un papelote, hacer que la niña coloque huellas tanto de manos como de pies, con temperas de varios colores, para decorar un dibujo del cuerpo humano. 	<p>5 minutos</p> <p>10 minutos</p> <p>10 minutos</p> <p>15 minutos</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Canción " las partes de mi cuerpo" • Imágenes • Espejo • Pegatinas • Papelote • Temperas 	Reconocer y nombrar las partes del cuerpo.

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 5					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Potencializar el reconocimiento y pronunciación de objetos del ambiente mediante la exploración.	<ul style="list-style-type: none"> • Contar un cuento en base a pictogramas comunes como silla, mesa, televisión, etc., después presentar los objetos en láminas para que los reconozca y nombre. • Buscar y señalar objetos mencionados con el juego de “rey manda”. • Colocar frente de la niña varios objetos como: cuchara y plato, lápiz y papel, calcetín y zapato, animarla para que escoja uno y que elija cuál va con ese. Brindarle pistas si es necesario. 	<p>5 minutos</p> <p>10 minutos</p> <p>5 a 10 minutos</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Pictogramas • Láminas • Objetos 	Reconocer y nombrar objetos que se encuentren a su alrededor.

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 6					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Potenciar el reconocimiento de actividades diarias mediante la imitación.	<ul style="list-style-type: none"> • Con ayuda de un video de las actividades diarias, imitarlas cada una y relacionarlas con las que realiza la niña. • La estimuladora se coloca frente a la niña con una marioneta para cada una e imitar actividades diarias, buscando la participa activa de la niña. • Con ayuda de pictogramas representar actividades diarias y hacer que la niña imite las actividades. 	<p>5 a 10 minutos</p> <p>10 minutos</p> <p>10 minutos</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Video de actividades diarias • Marionetas • Pictogramas 	Reconocer e imitar actividades diarias.

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 7					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Estimular la capacidad de distinguir partes de un objeto mediante la integración perceptiva.	<ul style="list-style-type: none"> • Proporcionarle a la niña diversos objetos e ir nombrando e identificando las partes de cada uno, hacer que la niña señale cada parte mencionada. • Mostrar láminas de objetos como: un auto, una casa, luego representar en tela fieltro las mismas imágenes, pero incompletas, la niña tiene que busque la parte que le falta como: una llanta o una ventana, nombrar cada parte y lo que tiene que formar. • Colocar en la pared una silueta de un carro o casa, proporcionarle a la niña las piezas para que la arme, preguntándole: ¿Qué será aquí?, ¿Estás segura? 	<p>5 minutos</p> <p>10 minutos</p> <p>10 minutos</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Objetos • Láminas • Tela fieltro • Siluetas de carro o casa 	Distinguir y nombrar objetos y sus partes.

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 8					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Estimular la combinación de palabras mediante interpretación de imágenes.	<ul style="list-style-type: none"> • Habla con la niña, haz ruidos y combina algunas palabras, todo debe estar grabado, después reproducir la cinta y escuches con atención la grabación, identificando la voz de la niña. 	10 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Grabadora • Imágenes • Sorbete • Bola de algodón • Imágenes 	Combinar palabras para comenzar armar frases simples.
		<ul style="list-style-type: none"> • Presentar varias imágenes a la niña, hacer que las pegue a su gusto, e ir armando un pequeño cuento, acompañarlo con gestos faciales, haciendo que la niña lo imite. 	10 minutos		
		<ul style="list-style-type: none"> • Presentarle dos imágenes con el mismo objeto, pero de distinto tamaño y proporcionarle un sorbete y una bola de algodón, hacer que sople la bola de algodón hacia una imagen y que diga que es y una característica de la misma. 	10 minutos		

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 9					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Desarrollar el uso de preposiciones a través de movimientos corporales.	<ul style="list-style-type: none"> Mediante el uso de maracas, representar preposiciones, acompañándola de la canción "arriba y abajo", incentivar a la niña para que las imite. 	5 minutos	<ul style="list-style-type: none"> Maracas Canción "arriba ya abajo" 	Reconocer y nombrar preposiciones.
		<ul style="list-style-type: none"> Con la ayuda de bits, mostrar algunas preposiciones como: arriba, abajo, adelante, atrás, dentro y fuera 	5 minutos	<ul style="list-style-type: none"> Bits 	
		<ul style="list-style-type: none"> Colocarse frente de la niña y con un ula ula demostrar cada preposición y hacer que la las imite y las nombre. 	10 minutos	<ul style="list-style-type: none"> Ula- ula 	
		<ul style="list-style-type: none"> Colocarse frente de la niña y representar las preposiciones dentro, fuera, adelante, atrás con una caja grande en forma de casa, al cambiar de posición sorprender a la niña con algún sonido. 	10 minutos	<ul style="list-style-type: none"> Caja con forma de casa 	

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 10					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Fomentar el uso de plurales a través de nociones de cantidad.	<ul style="list-style-type: none"> • Mediante un cuento motor, ir recogiendo prendas de vestir del suelo y colocárselas e ir nombrándolas. 	10 a 15 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Cuento motor • Vasos • Objetos pares • Prendas de vestir • Cajas • Prendas de vestir 	Uso de plurales en objetos comunes.
		<ul style="list-style-type: none"> • Colocar debajo de vasos de diversos colores objetos pares como: zapatos, medias, guantes, hacer que la niña descubra cada vaso y nombre los objetos. 	10 minutos		
		<ul style="list-style-type: none"> • Imitar la acción de ir de compras a una tienda de ropa, la niña comprará más de una prenda de vestir, hacer que la niña pronuncie el sonido de la “s” para nombrar los objetos que compró. • Colocar en el centro de la sala prendas de vestir y hacer que clasifique las prendas en cajas diferentes, que estarán en cada rincón de la sala, cada caja tendrá la imagen de la prenda de vestir que debe guardar, al final nombrar los objetos que encontró. 	10 minutos		
			15 minutos		

Elaborado por: Tarco Taípe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 11					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Comprender necesidades básicas mediante el juego simbólico.	<ul style="list-style-type: none"> • Con la ayuda de títeres de dedo contarle a la niña un cuento de “una niña que no podía dormir”, buscar la participación de la niña en la historia. 	10 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Títeres de dedo • Muñeco • Biberón 	Comprenda e interprete necesidades básicas, como: sueño, hambre o frío.
		<ul style="list-style-type: none"> • La niña debe estar frente al estimulador, proporcionarle un muñeco, un biberón y una silla. Establecer una conversación: ¿Qué es esto? si no hay respuesta, seguir con; mira parece que el bebé tiene hambre, ¿Qué hacemos?, ¿Dónde lo sentamos para comer? Se le presentara ayudas físicas o por imitación si la situación lo exige. 	10 minutos		
		<ul style="list-style-type: none"> • Proporcionarle a la niña un muñeco y varias prendas de vestir, nombrar cada una de ellas y decir: él bebe tiene frío, ¿Qué hacemos? o le bebé tiene calor, ¿Como lo vestimos? 	10 minutos		

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

ACTIVIDADES DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

EDAD CRONOLÓGICA: 2 años 10 meses

EDAD DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE: 1 año 9 meses

Actividad 12					
Área	Objetivo	Desarrollo	Tiempo	Materiales	Resultados esperados
Lenguaje	Estimular el diálogo en oraciones completas mediante la interacción y juego de roles.	<ul style="list-style-type: none"> • La estimuladora debe colocarse frente a la niña y sostener un lado del teléfono de cono de papel y el otro extremo debe sostenerlo la niña, hacer preguntas: ¿Qué hace?, pueden ser preguntas de acciones pasadas o del presente. 	10 minutos	<ul style="list-style-type: none"> • Teléfono de cono de papel • Sombreros de profesiones • Disfraz 	Comunicar ideas en una conversación.
		<ul style="list-style-type: none"> • Colocar frente de la niña sombreros de profesiones, pedir que la niña tome uno, preguntar: ¿Qué te gustaría ser de grande? Previamente nombrar las profesiones y señalar el sombrero que la representa. 	15 minutos		
		<ul style="list-style-type: none"> • Con el disfraz de la profesión que la niña elija, incentivarla que desempeñe el papel de la misma, mediante la imitación. 	15 minutos		

Elaborado por: Tarco Taipe Yadira Alexandra (2019).

6. CONCLUSIONES

- Se identificó las características clínicas de la neurofibromatosis tipo 1 en el desarrollo del lenguaje, siendo la neurofibromatosis tipo 1, una patología de carácter hereditario autosómico dominante, que afectó a la paciente desde su nacimiento, presentándose alteraciones neuropsicológicas en dominios cognitivos como atención, concentración, visuopercepción y memoria, pudiendo ser esta la causa de las dificultades en el desarrollo del lenguaje de la paciente.
- Se conoció el nivel de desarrollo de lenguaje de la niña, mediante el test de Zimmerman, en el cual se obtuvo 16 respuestas positivas; 9 ítems positivos en comprensión auditiva y 7 ítems positivos en habilidad verbal, encontrándose en la edad de 1 año 9 meses e interpretando a esto como un nivel bajo en desarrollo del lenguaje.
- La estimulación temprana juega un papel importante en el desarrollo del lenguaje, puesto que brinda al niño herramientas necesarias acorde a la edad del infante, que le permitirán ir superando desafíos y generar aprendizaje a través de la exploración del mundo que lo rodea, de la misma manera la estimulación temprana favorece la detección precoz de posibles problemas que puedan obstaculizar el desarrollo del lenguaje.

7. MATERIALES DE REFERENCIA

Referencias bibliográficas

- AEP Asociación Española de Pediatría. (2014). Cruz.Tratado de Pediatría. Madrid: Editorial Médica Panamericana, S.A.
- Arteaga, C. (2016). Estimulación temprana y su influencia en el desarrollo del lenguaje en niños/as de 1 a 4 años del centro infantil buen vivir “Pedacitos de amor”, cantón Milagro, provincia del Guayas (Tesis de pregrado). Babahoyo: Universidad Técnica de Babahoyo.
- Castrillón, N., & Blanco, I. (2018). Conviviendo con la Neurofibromatosis tipo 1: Revisión de la literatura. *Psicooncología*, 38.
- Echemendía, B. (2011). Definiciones acerca del riesgo y sus implicaciones. *Revista Cubana de Higiene y Epidemiología*, 49(3), , 475-476.
- García , J. (2017). Trastornos de aprendizaje en la neurofibromatosis tipo 1. *Revista de Neurología*, S59-S60.
- Gonzales de Prada, E. (2005). Hiperbilirrubinemia neonatal. *Revista de la Sociedad Boliviana de Pediatría*, 44(1), 26.
- Gutiérrez , P. (2016). Propuesta de Intervención Logopédica en un niño con Neurofibromatosis Tipo I (Tesis de pregrado). Valladolid: Universidad de Valladolid.
- Haro, N. (2013). La familia y su incidencia en el desarrollo del lenguaje oral de los niños y niñas del nivel inicial II del centro de educación “Semillas de Esperanza” (Trabajo de pregrado). Loja: Universidad Nacional de Loja.
- MAIS. (2012). Manual de Modelo de Atención Integral de salud. Quito: Dirección Nacional de Articulación y Manejo del Sistema Nacional de Salud y de la Red Pública.
- Marcadante, K., Kliegman, R., Jeson, H., & Behrman, R. (2011). *Pediatría de Nelson*. Barcelona: Elsevier.
- Murillo, A. (2016). Estimulación Temprana y su incidencia en el desarrollo del lenguaje oral en niños de 1 a años del Centro infantil del Buen Vivir “Lcda. Blanca Estela Parada España” (Trabajo de Pregrado). Guayaquil: Universidad Laica Vicente Rocafuerte de Guayaquil.

- Perea, R. (2006). La familia como contexto para un desarrollo saludable. *Revista española de pedagogía*, n° 235, 421.
- Poveda, T. (2018). *Implante coclear en niños de 3-5 años: manual de estimulación de lenguaje oral para docentes (Trabajo de pregrado)*. Quito: Universidad de las Américas.
- Prado, T., Rodríguez, T., & García, L. (2001). Enfermedad de Von Recklinghausen. a propósito de una serie de casos. *Revista Cubana de Genética Humana*, Volumen 3., 3.
- Rivera, R., Caba, F., Delgado, J., & Larraín, A. (2004). Neurofibromatosis tipo I diagnosticada en el embarazo. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*, 69(5), 378.
- Roca, E. (2013). *La estimulación del lenguaje en educación infantil: un programa de intervención en el segundo ciclo de educación infantil (Trabajo de Pregrado)*. Valladolid: Universidad del Valladolid.
- Tonato, M. (2017). “El entorno familiar en el desarrollo del lenguaje oral de los niños y niñas de 2 a 3 años (Trabajo de pregrado)”. Ambato: Universidad Técnica de Ambato.
- Vargas, T., & Rojas, C. (2014). NEUROFIBROMATOSIS TIPO I (NF-1). *Revista de Actualización clínica.*, 2054.

Linkografía

- Intermountain Healthcare, Primary Children’s Hospital. (2017). Espasmos Infantiles. Obtenido de [Hablemos acerca de...: https://intermountainhealthcare.org/ext/Dcmnt?ncid=526086567](https://intermountainhealthcare.org/ext/Dcmnt?ncid=526086567)
- Juca, C., Nagua, E., Orellana, C., Cuenca, J., & Celi, M. (1 de Enero de 2019). Neurofibromatosis Tipo 1: A propósito de un caso. Obtenido de *Ocronos- Revista Médica y de enfermería*: <https://revistamedica.com/neurofibromatosis-tipo-1-a-proposito-de-un-caso/>
- Ley orgánica de salud. (2012). Capítulo III-a de las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas. Obtenido de https://www.todaunavida.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2015/04/SALUD-LEY_ORGANICA_DE_SALUD.pdf

Marquez, M. (2 de Junio de 2017). Contador contado. Obtenido de Situación económica y Situación financiera: <https://contadorcontado.com/2017/06/02/situacion-economica-y-situacion-financiera301/>

Citas bibliográficas- Base de datos UTA

ProQuest: Roach, S., & Miller, V. (2004). Neurocutaneous disorders. Obtenido de <https://ebookcentral.proquest.com>

ProQuest: Valverde, I., Mendoza , N., & Peralta , I. (2013). Enfermería pediátrica. Obtenido de <https://ebookcentral.proquest.com>

Taylor & Francis Online: Moutal, A., Cai, S., Luo, S., Voisin , R., & Khanna, R. (2018). CRMP2 is necessary for Neurofibromatosis type 1 related pain. Taylor & Francis , 47-48.

ProQuest: Prado, T., Rodríguez, T., & García , L. (2001). Enfermedad de Von Recklinghausen. a propósito de una serie de casos. Revista Cubana de Genética Humana, Volumen 3., 3.

ProQuest: Orraca, M. (2012). Caracterización epidemiológica, clínica y genética de la Neurofibromatosis 1 en la provincia Pinar del Río (Trabajo de Doctorado). La Habana: Editorial Universitaria.

ANEXOS

Anexo 1. Consentimiento Informado



Formato de Consentimiento Informado de la Carrera de Estimulación Temprana

Tema del Proyecto de investigación o Análisis de Caso: "Estimulación Temprana en el desarrollo del lenguaje en una paciente con Neurofibromatosis Tipo 1".

Nombre del investigador: Tarco Taípe Yadira Alexandra

Nombre del Docente tutor:

Este formulario incluye un resumen del propósito de este estudio. Usted puede hacer todas las preguntas que quiera para entender claramente su participación y despejar sus dudas. Para participar puede tomarse el tiempo que necesite para consultar con su familia y/o amigos si desea participar o no.

Usted ha sido invitado a participar en un investigación sobre sobre la manera en que influye Estimulación Temprana en el desarrollo del lenguaje en una paciente con Neurofibromatosis Tipo 1, la cual mediante actividades innovadoras permitirá captar la atención de la niña permitiéndole así el desarrollo del lenguaje.

Propósito del estudio

El estudio analizará la Estimulación Temprana en el desarrollo del lenguaje en una paciente con neurofibromatosis tipo 1, con la finalidad de describir dicha patología, evaluar el desarrollo del lenguaje de la paciente y posteriormente proponer actividades lúdicas que favorezcan el desarrollo del lenguaje.

Descripción de los procedimientos

1. La investigación se basará en la recopilación de datos de la paciente, tomando como referencia principal la entrevista basada en un guion de preguntas dirigidas a la madre o padre de la paciente.
2. Se describirán los exámenes e intervenciones multidisciplinarias que le hayan realizado anteriormente a la paciente.
3. Posteriormente se aplicará el test de Zimmerman para evaluar el nivel de desarrollo del lenguaje en la paciente que durará aproximadamente de 15 a 20 minutos.
4. Finalmente se propondrá actividades de Estimulación Temprana que favorezca el desarrollo del lenguaje de la paciente.

Riesgos y beneficios

No existe ningún riesgo para su niña en este tipo de investigación.

Beneficios:

- Proveer un plan de intervención que favorezca el desarrollo del lenguaje a través de actividades, ampliando el léxico de la paciente.
- Las actividades del plan de intervención serán adaptadas a la edad y nivel de desarrollo de la paciente.
- El estudio no tendrá ningún costo todo será proporcionado por la investigadora del caso.

Confidencialidad de los datos



Para nosotros es muy importante mantener su privacidad, por lo cual aplicaremos las medidas necesarias para que nadie conozca su identidad ni tenga acceso a sus datos personales:

- 1) La información que nos proporcione se identificará con un código que reemplazará su nombre y se guardará en un lugar seguro donde solo el investigador y la tutora de la investigación tendrán acceso.
- 2) Su nombre, o el de su hija no será mencionado en los reportes o publicaciones. El nombre de la niña se mantendrá en anonimato para sobreguarda la integridad de la misma.



Formato de Consentimiento Informado de la Carrera de Estimulación Temprana

Derechos y opciones del participante
Usted o su hijo puede decidir no participar y si decide no participar solo debe decirselo al investigador principal o a la persona que le explica este documento. Además aunque decida participar puede retirarse del estudio cuando lo desee, sin que ello afecte los beneficios de los que goza en este momento. Usted no recibirá ningún pago ni tendrá que pagar absolutamente nada por participar en este estudio.
Información de contacto
Si usted tiene alguna pregunta o inquietud sobre el estudio por favor llame al siguiente teléfono 0960873647 que pertenece a Yadira Tarco o envíe un correo electrónico a yadira.tarcovvc@gmail.com

Consentimiento informado	
Comprendo mi participación en este estudio. Me han explicado los riesgos y beneficios de participar en un lenguaje claro y sencillo. Todas mis preguntas fueron contestadas. Me permitieron contar con tiempo suficiente para tomar la decisión de participar y me entregaron una copia de este formulario de consentimiento informado. Acepto voluntariamente participar en este análisis de caso.	
 Firma del participante	Fecha:27-02-2019
Nombre del Investigador: TARCO TAÍPE YADIRA ALEXANDRA	
 Firma del investigador	Fecha:27-02-2019

(Este Formulario fue estructurado en base al emitido por la Universidad San Francisco de Quito)

Anexo 2. Entrevista

ENTREVISTA

OBJETIVOS:

- Recolectar datos de la paciente
- Obtener información sobre antecedentes prenatales, natales y postnatales de la paciente.

1. ¿CON QUIÉN VIVE LA NIÑA?

.....
.....

2. ¿MEDIDAS PREVIAS ADOPTADAS POR LOS PADRES ANTE LA ENFERMEDAD DE LA NIÑA?

.....
.....

3. ¿LA MADRE PRESENTÓ COMPLICACIONES DURANTE EL EMBARAZO?

.....
.....

4. ¿SE REALIZÓ CONTROLES MÉDICOS DURANTE EL EMBARAZO?

.....
.....

5. ¿CONSUMIÓ ÁCIDO FÓLICO CUANDO ESTABA EMBARAZADA?

.....
.....

6. ¿CÓMO FUE SU ALIMENTACIÓN DURANTE ESE PERIODO?

.....
.....

7. ¿A LAS CUÁNTAS SEMANAS NACIÓ LA NIÑA?

.....
.....

8. ¿PRESENTÓ ALGÚN PROBLEMA DE SALUD LA NIÑA AL NACER?

.....
.....

9. MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS INICIALES DE LA NIÑA.

- Peso:.....
- Talla:.....
- Perímetro cefálico:.....

10. ¿CÓMO FUE LA ALIMENTACIÓN DE LA NIÑA LOS PRIMEROS DOS AÑOS DE VIDA?

.....
.....

11. ¿CUÁL ES LA SITUACIÓN FAMILIAR DE LA NIÑA ACTUALMENTE?

.....
.....

12. ¿CÓMO CONSIDERA LA SITUACIÓN ECONÓMICA DE SU FAMILIA?

.....
.....

.....


Yadira A. Tarco T.
C.I.1850090208

.....

Jimena E. Albán C.
C.I. 0503491896

Anexo 3. Esquema de vacunación

ESQUEMA DE VACUNACIÓN - NIÑOS/AS MENORES (de 1 año)

VACUNAS	Dosis	FECHA DE APLICACIÓN			EDAD	LOTE No	NOMBRES DEL VACINADOR	UNIDAD OPERATIVA
		DÍA	MESES	AÑO				
BCG	Menor de 28 días	1	1	JUL 2016	2ed	MC	LC-A-GI	
Hepatitis B (HB-cero)	Menor de 28 días	1						
Bacoprim	2 meses	1 ^a	26	08 2016	2m	20010013	LC-CC	COPTA
	4 meses	2 ^a	26	10 2016	4m	20010013	MC	CST.A.P
Postoralente (DPT - HB - Hib)	2 meses	1 ^a	26	08 2016	2m	20010013	LC-CC	COPTA
	4 meses	2 ^a	26	10 2016	4m	20010013	MC	CST.A.P
	6 meses	3 ^a	03	01 2017	6m	20010013	LC-CC	COPTA

* Podrán vacunarse hasta los 11 meses y 29 días

VACUNAS	Dosis	DÍA	MESES	AÑO	EDAD	LOTE No	NOMBRES DEL VACINADOR	UNIDAD OPERATIVA
Antipoliomielítica oral (OPV)	2 meses	1 ^a	26	08 2016	2m	8711A	LC-CC	COPTA
	4 meses	2 ^a	26	10 2016	4m	8711A	MC	CST.A.P
	6 meses	3 ^a	03	01 2017	6m	8711A	LC-CC	COPTA
Neumococo conjugada	2 meses	1 ^a	26	08 2016	2m	20010013	LC-CC	COPTA
	4 meses	2 ^a	26	10 2016	4m	20010013	MC	CST.A.P
	6 meses	3 ^a	03	01 2017	6m	20010013	LC-CC	COPTA
Sarampión Rubéola (SR)	6 a 11 meses	1						

OTRAS VACUNAS

Vitamina "A"	03	01	2017	6m	10000002	LC-CC	COPTA
Influenza	03	01	2017	6m	20010013	LC-CC	COPTA
	06	02	2017	7m	20010013	MC	CST.A.P

OBSERVACIONES:

Anexo 4. Informe de resonancia magnética S/C de cerebro



Edif. Axis Hospital,
Av. 10 de Agosto N 39 - 155
y Diguja, PB

info@axiscan.com.ec
PBX: + (593 . 2) 3 931 580
+ (593 . 2) 3 319 793
www.axishospital.com.ec
www.radiologosasociados.com.ec

VICTORIA ANALIA MADRIL ALBAN

CI:0550865851

Nombre: Dr. NICOLAY ASTUDILLO

Médicos:
02-sep-2016 11:18

Fecha: **RM S/C DE CEREBRO**

Estudios:

PROCEDIMIENTO:

En un magneto superconductor, Philips se realizaron cortes axiales, coronales y sagitales en secuencia T1, antes y después de la administración de medio de contraste gadolinio DTPA. Cortes axiales en secuencia T2 FLAIR y cortes coronales en secuencia T2 convencional.

HALLAZGOS:

El estudio practicado demuestra que no hay evidencia de hipointensidades, hiperintensidades ni masas ocupando espacio.
Se menciona signos leves de retraso en el proceso de mielinización.
Cuerpo calloso adelgazado. En la secuencia de difusión no se revelan signos de restricción.
En la secuencia de susceptibilidad magnética (SWI) no se revelan datos de calcificaciones, malformaciones vasculares ni restos hemáticos crónicos.
Interfase adecuada de las sustancias gris y blanca.
Sistema ventricular de configuración habitual
En la etapa contrastada no se aprecian impregnaciones patológicas.

El estudio orbitario demuestra
Integridad anatómica de estructuras intra y extraconales.
Globos oculares, nervios ópticos, estructuras vasculares y musculares sin alteraciones.
No se aprecian masas.
Estructuras óseas conservadas.

Atentamente,

Anexo 5. Ficha Oftalmopediátrica

Dra. Andrea Molinari

OFTALMOPEDIATRIA

TELF.S.: 2268-173 / 2268-174

E-MAIL: ams@pi.pro.ec.

FICHA OFTALMOPEDIATRICA

PACIENTE VICTORIA MORALES FECHA: 5-9-16
EDAD: 2m

REFLEJO DE FIJACION: *regular*
REFLEJO DE SEGUIMIENTO: *regular*
REFLEJO ROJO PUPILAR: *normal*
REFLEJOS PUPILARES: *presente y simétrico*
MOTILIDAD OCULAR: *abstruso*
EXAMEN EXTERNO: *normal no veo ^{mieloma} ~~mieloma~~*
de lista por ahora

	s/CORRECCION	c/CORRECCION
AV.	OD	
	OI	

VISION ESTEREOSCOPICA:
ESQUIASCOPIA: *estigmatismo hipermetropia*
VISION DE LOS COLORES:
FONDO DE OJO: *normal*

DIAGNOSTICO Y *RETARSO MADURACION*

Anexo 6. Certificado de Atención Médica Neuropediátrica



Certificado de Atención Médica Neuropediátrica

Ambato, 04 de Agosto del 2018

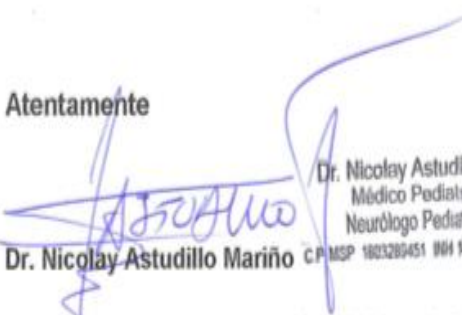
Certifico que la paciente **VICTORIA ANALIA MADRIL ALBAN**, fue atendida en mi consultorio el **04 de Agosto del 2018** presentando un diagnóstico de:

Neurofibromatosis Tipo 1 Probable Epilepsia Generalizada de Etiología Genética.

Recibe tratamiento con **Ácido Valproico** y **Terapia de Estimulación Temprana**

Emito el presente certificado, por solicitud de la madre, para los fines correspondientes.

Atentamente


Dr. Nicolay Astudillo Mariño
Médico Pediatra
Neurólogo Pediatra
C.P. MSP 1803280451 004 17-06-2014

Médico, Especialista en Pediatría (UCE-Ecuador)
Subespecialista en Neurología Pediátrica (UNAM-México)
Master en Trastornos del Espectro del Autismo (TEA) y Trastorno de déficit de atención hiperactividad (TDAH) (USJ-España) Certificado LINCA para el tratamiento Biomédico de TEA (Perú)
Administración en los Servicios de la Salud (Ecuador)
Director Médico-Administrativo del Centro de Enfermedades Neurológicas y Nutricionales en Niños y Adolescentes (CENNA)
Médico tratante de Neurología Pediátrica del Hospital San Francisco de Quito, IESS.
Médico tratante de Neurología Pediátrica Asociado al Hospital-Clinica AXXIS (Quito).
Médico tratante de Neurología Pediátrica Asociado al Hospital de los Valles (Quito).
Docente Universitario del Postgrado de Pediatría de las Universidades Central y Católica del Ecuador.
Miembro de la Sociedad Europea de Neurología Pediátrica

Anexo 7. Informe del Centro de Estimulación Multisensorial y Temprana CEMS-JL



Latacunga, 02 de abril del 2019

INFORME

Mediante el presente me permito certificar que la niña Victoria Analia, asiste al Centro del Estimulación Multisensorial y Temprana (CEMS – JL) a recibir sus respectivas sesiones de Estimulación temprana y de lenguaje dos días a la semana desde hace ya un año los lunes y martes de 3pm a 4pm.

Victoria durante el tiempo que asiste a las sesiones de Estimulación Temprana ha presentado varios avances entre ellos mencionamos los siguientes:

- Sigue una canción y completa parte de las ya conocidas.
- Responde lo que se le pregunta con una o dos palabras.
- Presta atención a una conversación
- Logra emparejar objetos iguales.
- Escucha un cuento con atención.
- Intenta cantar canciones conocidas mientras toca un instrumento musical.
- Busca objetos fluorescentes y los coloca en orden mientras trabaja en un cuarto oscuro.
- Arma rompecabezas sencillos y encajables.
- Cose y ensarta varios objetos.
- Hace pinza fina al guardar semillas en una botella.
- Logra repetir palabras con los fonemas m, p, b, s, f, utilizadas al inicio de la palabra.
- Emite palabras de dos sílabas con fonemas conocidos.
- Usa frases de dos palabras
- Comparte juegos con otros niños.
- Avisa para ir al baño.
- Trata de contar experiencias, pero aun no es tan comprensible.
- Sopla una vela respirando por la nariz y soltando el aire por la boca.
- Pide lo que necesita y da las gracias.
- Sigue un circuito motor y cumple las instrucciones.

CEMS-JL AV RUMIÑAHUI 5-115 Y ROOSEVELT maorte03@gmail.com 0998702925 2800915



OBSERVACIONES

- Victoria acata las instrucciones pero al escuchar la voz de alguna conversación, el timbre o algún sonido se distrae con facilidad.
- Aún tiene inconvenientes al trabajar con texturas en los pies.
- Hay ocasiones en las que le cuesta compartir objetos con los niños.
- Le gustan solo los cuentos muy cortos y se distrae muy fácilmente con los cuentos largos o con las imágenes que hay en los mismos.
- Tiene dificultad al pasar por las barras de equilibrio.
- Se nota dificultad al correr.
- En cuanto al desarrollo acorde al test de Nelson Ortiz en el área del lenguaje está cumpliendo los hitos del desarrollo de una niña de un año y medio por lo que se debe continuar reforzando esta área con más atención. De esta forma va a lograr pronunciar más de 20 palabras claras, combinarlas y a la vez formar frases de dos y tres palabras.

RECOMENDACIONES

- Se recomienda continuar con las sesiones de Estimulación temprana y de lenguaje.
- Ayudarle a ser cada día más independiente y que pueda hacer sus actividades de la vida diaria por su cuenta.
- Realizar ejercicios de relajación.
- Motivarle a realizar conversaciones más largas.
- Reforzar el sentido de compartir con otros niños.
- Realizar actividades grupales de manera que cada día juegue con mayor seguridad.
- Ejercicios para mejorar su autoestima y fomentar su seguridad.
- Realizar actividades de concentración y seguimiento de reglas.
- Se recomienda continuar con actividades que le permitan comunicarse verbalmente y emitir frases largas con palabras claras.

Eso es todo en cuanto puedo informar sobre los avances de Victoria.

Atentamente

Licda. Mariana Ortega
0998702925

CEMS - JL
Lic: Mariana Ortega
RUC: 1720287422001

Anexo 8. Copia de la cédula de identidad de la paciente



Anexo 9. Copia de la cédula de identidad de la madre y representante de la paciente



Anexo 10. Test de Zimmerman

TEST DE ZIMMERMAN.

Nombre: Victoria Madrid

Evaluador: Yadhira Tanco

EDAD DEL LENGUAJE DEL NIÑO TEST DE ZIMMERMAN Tabla de evaluación			
COMPRESIÓN AUDITIVA	3 años 6 meses a 4 años	HABILIDAD VERBAL	3 años 6 meses a 4 años
1 año a 1 año 6 meses	21. _____ 22. _____ 23. _____ 24. _____	1 año a 1 año 6 meses	21. _____ 22. _____ 23. _____ 24. _____
1. <u>1</u> 2. <u>1</u> 3. <u>1</u> 4. <u>0</u>	4 años a 4 años 6 meses	1. <u>1</u> 2. <u>1</u> 3. <u>1</u> 4. <u>0</u>	4 años a 4 años 6 meses
1 año 6 meses a 2 años	25. _____ 26. _____ 27. _____ 28. _____	1 año 6 meses a 2 años	25. _____ 26. _____ 27. _____ 28. _____
5. <u>1</u> 6. <u>0</u> 7. <u>0</u> 8. <u>0</u>	4 años 6 meses a 5 años	5. <u>0</u> 6. <u>0</u> 7. <u>1</u> 8. <u>0</u>	4 años 6 meses a 5 años
2 años a 2 años 6 meses	29. _____ 30. _____ 31. _____ 32. _____	2 años a 2 años 6 meses	29. _____ 30. _____ 31. _____ 32. _____
9. <u>0</u> 10. <u>0</u> 11. <u>1</u> 12. <u>1</u>	5 años a 6 años	9. <u>1</u> 10. <u>0</u> 11. <u>0</u> 12. <u>1</u>	5 años a 6 años
2 años 6 meses a 3 años	33. _____ 34. _____ 35. _____ 36. _____	2 años 6 meses a 3 años	33. _____ 34. _____ 35. _____ 36. _____
13. <u>0</u> 14. <u>0</u> 15. <u>1</u> 16. <u>0</u>	6 años a 7 años	13. <u>1</u> 14. <u>0</u> 15. <u>0</u> 16. <u>0</u>	6 años a 7 años
3 años a 3 años 6 meses	37. _____ 38. _____ 39. _____ 40. _____	3 años a 3 años 6 meses	37. _____ 38. _____ 39. _____ 40. _____
17. _____ 18. _____ 19. _____ 20. _____		17. _____ 18. _____ 19. _____ 20. _____	

RESULTADO DE LA EVALUACIÓN:

Edad Comprensión Auditiva: 9 años 1 mes

Fecha de Nacimiento: 9-11-2016

Edad Habilidad Verbal: 1 año 8 meses

Fecha de Evaluación: 06-05-2019

Edad del desarrollo del lenguaje: 1 año 9 meses

Edad Cronológica: 9 años 10 meses

CA Item 1-32 <u>9</u> *1.5 = <u>13.5</u> R1	R1+12 $\frac{13.5+12}{12} = \frac{25.5}{12} = \underline{2.1}$ CA	(CA+ HV)
HV Item 1-32 <u>7</u> *1.5 = <u>10.5</u> R2	R2+12 $\frac{10.5+12}{12} = \frac{22.5}{12} = \underline{1.8}$ HV	$\frac{2.1+1.8}{2} = \underline{1.9}$ Edad desarrollo del lenguaje

Con tres respuestas negativas se detiene la evaluación

Observación: La niña se distrae con facilidad.