

Intervención fisioterapéutica en paciente con Síndrome de Angelman: reporte de caso

Physiotherapeutic Intervention in a Patient with Angelman Syndrome: A Case Report

Fecha de recepción:
11 de octubre de 2025

Fecha de aprobación:
06 de febrero de 2026



<https://arks.org/ark:32153/rmfsn22v526a3>

Georgina Aguilar Rodríguez

México
Terapia física, Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón (CRIT) Quintana Roo, Cancún, México.

georgina.aguilar98@outlook.com

 <https://orcid.org/0009-0009-8824-5566>

Alejandro Gaviño Vergara

México
Genética Clínica, Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón (CRIT) Quintana Roo, Cancún, México.

drgavino@live.com.mx

 <https://orcid.org/0009-0003-8495-162X>

Hilda Graciela Farro Rosas

México
Coordinadora de terapias, Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón (CRIT) Quintana Roo, Cancún, México.

hilda.farro@teleton.org.mx

 <https://orcid.org/0009-0006-8020-2738>

Erick Daniel Briceño Pérez

México
Coordinador de terapias, Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón (CRIT) Quintana Roo, Cancún, México.

gonococococo@gmail.com

 <https://orcid.org/0009-0002-0303-0857>

Resumen

Resumen— Introducción: El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno del neurodesarrollo genético poco frecuente, caracterizado por discapacidad intelectual severa, lenguaje mínimo o ausente, epilepsia con patrones anormales en el electroencefalograma (EEG), alteraciones del movimiento y del equilibrio, un fenotipo físico y conductual distintivo, y trastornos del sueño. El reconocimiento temprano y el diagnóstico preciso son esenciales para guiar el manejo clínico y las intervenciones. **Presentación del caso:** Se presenta un caso pediátrico que ilustra el proceso diagnóstico, la evaluación clínica y los resultados de una intervención fisioterapéutica estructurada. La intervención se centró en el desarrollo motor, el control postural y la independencia funcional, con el objetivo de favorecer la progresión del desarrollo y la calidad de vida general. El caso resalta la importancia de una atención individualizada, multidisciplinaria y el seguimiento continuo para optimizar los resultados a largo plazo. **Resultados:** Los hallazgos enfatizan que la fisioterapia temprana y dirigida puede influir significativamente en las habilidades funcionales, promover la autonomía y mejorar el pronóstico global de los pacientes con SA. **Conclusión:** Este reporte contribuye a la evidencia existente sobre la relevancia de la rehabilitación en trastornos del neurodesarrollo y ofrece orientación práctica para clínicos que manejan casos similares.

Palabras clave— Síndrome de Angelman, Neurorrehabilitación, Fisioterapia.

Abstract

Abstract— Introduction: Angelman syndrome (AS) is a rare genetic neurodevelopmental disorder characterized by severe intellectual disability, minimal or absent language, epilepsy with abnormal electroencephalogram (EEG) patterns, movement and balance impairments, a distinctive physical and behavioral phenotype, and sleep disturbances. Early recognition and accurate diagnosis are essential for guiding clinical management and interventions. **Case Description:** This report presents a pediatric case illustrating the diagnostic process, clinical assessment, and outcomes of a structured physiotherapeutic intervention. Intervention focused on motor development, postural control, and functional independence, aiming to enhance developmental progression and overall quality of life. The case highlights the importance of individualized, multidisciplinary care and continuous monitoring to optimize long-term outcomes. **Results:** The findings underscore that early, targeted physiotherapy can significantly influence functional abilities, promote autonomy, and support the overall prognosis in patients with AS. **Conclusion:** This report contributes to the growing body of evidence emphasizing the role of rehabilitation in neurodevelopmental disorders, and provides practical insights for clinicians managing similar cases.

Keywords— Angelman Syndrome, Neurorehabilitation, Physiotherapy.

1. - INTRODUCCIÓN

El síndrome de Angelman (AS) es un trastorno del neurodesarrollo de origen genético caracterizado por una discapacidad intelectual grave, con nulo o mínimo uso del lenguaje, asociado a epilepsia con alteraciones en trazado de electroencefalograma (EEG), trastorno de equilibrio y movimiento, un fenotipo físico y conductual característicos y trastorno del sueño. Su incidencia es de alrededor de 1 por cada 15,000 habitantes.^{1,2} La epilepsia se presenta en un 80% de los casos, generalmente involucrando múltiples tipos de convulsiones y a partir de la primera infancia. También se reportan altas tasas del trastorno del espectro autista (TEA) del 24 al 81%.³

En el síndrome de Angelman son más predominantes las deleciones las cuales representan un 68-75% de los casos de los pacientes, sin embargo, también podría deberse a mutaciones en *UBE3A* disomía uniparental y defectos de impronta.^{4,5}

La orientación diagnóstica la realiza el pediatra, neuropediatría y/o genetista clínico, en base a los criterios clínicos consensuados por Williams y colaboradores. (Ver figura 1). Posteriormente se confirma el diagnóstico mediante test genéticos (estudio de metilación) La edad media de diagnóstico aún está por encima de los 18 meses de edad debido a la inespecificidad de la clínica en el primer año de vida.^{6,7}

El diagnóstico diferencial es amplio y comprende otras patologías como la parálisis cerebral, autismo o los síndromes de Mowat-Wilson, Prader Willi y Rett, puesto que presentan características comunes que en un primer momento pueden dar lugar a diagnósticos erróneos.^{8,9}

Este síndrome implica disfunciones sensoriomotoras cognitivas y de otros sistemas que pueden producir complicaciones y dar lugar a un retraso en el desarrollo global. Dentro de los rasgos faciales se encuentra la microcefalia y un occipucio plano, acompañados de una lengua y mandíbula prominentes. Tienen la boca grande, dientes pequeños y espaciados, con una tendencia a mantener la lengua entre los labios y babeo constante.⁹

Su tono muscular se ve alterado, presentando hipotonía axial e hipertonía en las extremidades, sobre todo a nivel distal en los miembros inferiores acompañado de rigidez articular. En cuanto a alteraciones del movimiento, se caracteriza por ser estereotipadas con una presencia frecuente de aleteo de manos en situaciones de excitación, temblor y alteraciones de la marcha. Dentro de los movimientos voluntarios estos suelen ser irregulares, lentos, bruscos y mal coordinados.¹⁰

CARACTERÍSTICAS CONSISTENTES (100%)
Retraso del desarrollo funcional severo
Trastorno del movimiento o del equilibrio, por lo general, ataxia de la marcha y/o movimientos de temblor de las extremidades. El trastorno del movimiento que puede ser leve. Puede no aparecer como ataxia franca, pero la marcha puede ser hacia adelante "dando bandazos", con movimientos inestables, torpes o rápidos y bruscos
Conductual singular: cualquier combinación de frecuente risa y/o sonrisa, actitud aparentemente feliz, personalidad fácilmente excitable, a menudo con aleteo elevado o agitación de las manos y comportamiento hipermotriz
Deterioro del lenguaje, ninguna o mínima utilización de las palabras, las habilidades receptivas y no verbales tiene mayor nivel que las verbales
CARACTERÍSTICAS FRECUENTES (más del 80%)
Retraso en el crecimiento, y desproporción de la circunferencia de la cabeza, que por lo general resulta en microcefalia (2 desviaciones estándar de la circunferencia normal de la cabeza) a la edad de 2 años. La microcefalia es más pronunciada en los pacientes con delecciones 15q11.2-q13
Convulsiones, por lo general, con aparición antes de 3 años. La gravedad de las convulsiones normalmente disminuye con la edad, pero el trastorno convulsivo dura toda la vida
Encefalograma anormal con un patrón característico con gran amplitud de las ondas de pico lentas. Las anomalías del EEG pueden ocurrir en los 2 primeros años de vida pudiendo preceder a las características clínicas y no está relacionado con las convulsiones
CARACTERÍSTICAS ASOCIADAS (20-80%)
Occipucio plano
Surco occipital
Lengua sobresaliente
Empuje de la lengua, tendencia a chupar / trastornos de la deglución
Problemas de alimentación y / o hipotonía troncal en infancia
Prognatia
Boca grande, dientes ampliamente espaciados
Babeo frecuente
Excesiva masticación / pronunciando las conductas
Estrabismo
Piel hipopigmentada, cabello y ojos claros, en comparación al resto de la familia (visto sólo en casos de supresión).
Reflejos tendinosos profundos hiperactivos en las extremidades inferiores
Posición del brazo levantada y flexionada, especialmente durante la marcha
Marcha inestable con pronación o valgo de tobillos
Aumento de la sensibilidad al calor
Alteración del ciclo de sueño-vigilia y menor necesidad de dormir
Atracción o fascinación por el agua; fascinación por artículos arrugados como ciertos papeles y plásticos
Comportamientos anormales en relación con los alimentos
Obesidad (en los niños mayores)

Figura 1. *Criterios diagnósticos desarrollados por el Comité Científico Asesor de los Estados Unidos y la Fundación Síndrome de Angelman.*³

2. - DESCRIPCIÓN DEL CASO

Antecedentes

Es producto de primera gesta, no planeado, deseado; control prenatal irregular, a partir del 3er mes; con visitas mensuales. Embarazo normo evolutivo hasta el séptimo mes de gestación, presentó accidente por explosión de tanque de gas, estuvo hospitalizada, con quemaduras de 1º y 2º grados en cara y manos, y amenaza de parto prematuro, finalizado hasta las 36 semanas. Posteriormente presenta trabajo de parto espontáneo, con duración aproximada de 16 horas de evolución. Amniorraxis al momento del parto, se obtiene mediante parto vaginal, eutócico, sin aplicación de anestésico; llanto y respiración espontáneos, peso 2300 gramos y obtuvo un APGAR 8/9. Egresada con la mamá como niña sana.

Se realiza plastia de pared por hernia inguinal en dos ocasiones: a los 15 días de vida extrauterina de lado izquierdo y a los 9 meses de lado derecho.

A los dos años presenta cuadro de crisis convulsivas, con estancia intrahospitalaria por 5 días. Las crisis convulsivas se presentan con una frecuencia de 2 a 3 veces al día, con duración aproximada de 3 a 4 segundos y temblores suaves de extremidades superiores, movimientos espasmódicos por lo que se da manejo con ácido valproico y fenitoína. Se realiza estudio genético de metilación y se diagnostican síndrome de Angelman en el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) y se da inicio al proceso de rehabilitación. A su ingreso al Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Hidalgo no logra independencia en sus actividades de la vida diaria, no tiene lenguaje oral y tiene periodos de atención cortos, presenta incoordinación visomotriz y dificultad para la marcha, actitud dispersa e hiperactividad.

Se inicia manejo de rehabilitación encaminado a adaptar ayudas funcionales, entrenar actividades de autocuidado en lo posible, estimular la percepción sensorial, prevenir contracturas musculares, reeducar patrón de marcha, favorecer la aceptación de la discapacidad a la familia, estimular el desarrollo emocional y cognitivo, facilitar el proceso de duelo, manejar la angustia en la familia, promover el compromiso familiar.

Diagnóstico

Diagnóstico integral de Síndrome de Angelman confirmado con estudio de metilación que condiciona dificultad moderada para la marcha asistida, completa para la marcha independencia y para el lenguaje oral, con requerimiento de apoyo para realizar actividades de autocuidado.

Pronóstico

La vida independiente no es posible para los adultos con EA, pero la mayoría puede vivir en casa o en lugares similares a los del hogar. La esperanza de vida no parece acortarse drásticamente en la EA, pero puede disminuir entre 10 y 15 años. Hay informes de personas con Síndrome de Angelman que viven más de 70 años, aunque aún no hay datos actuariales que estimen la esperanza de vida.¹¹

Manejo durante su estancia (interconsultas)

Genética: Se realizó diagnóstico por estudio molecular y se refuerza asesoramiento genético.

Neuropediatría: Da seguimiento paralelo al manejo externo. Reporta electroencefalograma en 2010 anormal por presencia de actividad epileptiforme tipo paroxismos de ondas generalizadas. Concuere con el manejo con valproato de magnesio y topiramato, sugiere ajustes por peso y controles de laboratorio. En abril de 2016 inicia melatonina para manejo de hipermotricidad. En junio de 2017 persiste con descontrol de epilepsia con electroencefalograma actividad epiléptica continua con inicio temporal, por lo que agrega levetiracetam para disminuir dosis de valproato hasta retira completo en febrero de 2018 y agregar Clobazam, con última indicación como sigue: Topiramato, Levetiracetam, Clobazam.

Paidopsiquiatría: Inicia en 2011 manejo con Haldol en gotas para manejo de irritabilidad y se modifica a Risperidona en 2013 con buena tolerancia, con última indicación en enero de 2018.

Ortopedia: En 2011 se reporta radiografía de columna sin escoliosis, en 2014 se realizan radiografías de pelvis en las que se aprecian caderas reducidas, concéntricas, cubiertas. En 2014 presenta deformidad de pie izquierdo en varo por lo que se propone realizar manejo quirúrgico. Se realiza alargamiento de tibial posterior bilateral con buena evolución con uso de órtesis. Se reportan en diciembre de 2017 radiografías anteroposteriores (AP) de pelvis en neutro, se observan ambas caderas valgus con curvatura menor al 30%, sin

criterios quirúrgicos.

Fisioterapia

La intervención fisioterapéutica se llevó a cabo durante el período comprendido entre 2009 y 2018. Las estrategias terapéuticas fueron prescritas y ejecutadas por los médicos del área de rehabilitación y por el equipo de terapia física, en colaboración estrecha con la familia. Se realizaron revaloraciones periódicas una vez alcanzados los objetivos establecidos conjuntamente, considerando las expectativas familiares, que incluían lograr marcha independiente y comunicación verbal del paciente (ver Tabla 1).

Primera etapa 2009-2012			
Los objetivos generales para esta etapa fue favorecer los hitos del neurodesarrollo en la usuaria			
Servicios	Sesión	Duración del servicio	Objetivo
Centro de Estimulación Multisensorial (CEMS)	14 sesiones	25 minutos	Se realizó estimulación sensoriperceptiva múltiple en un espacio diseñado para promover la integración sensorial mediante estímulos visuales, auditivos, táctiles y vestibulares controlados, con la finalidad de favorecer el desarrollo de las capacidades motrices, cognitivas y emocionales.
Mecanoterapia	76 sesiones	40 minutos	Se realizaron movilizaciones pasivas de las cuatro extremidades con el objetivo de mantener y mejorar los arcos de movilidad articular. Asimismo, se implementaron ejercicios funcionales en colchoneta orientados al control postural, incluyendo trabajo de equilibrio en posición hincada, transiciones

			<p>a posiciones intermedias y entrenamiento del equilibrio en sedestación.</p> <p>Se llevó a cabo reeducación de la marcha con asistencia, con el propósito de favorecer un patrón de deambulación más funcional. Además, se realizaron ejercicios de fortalecimiento muscular dirigidos a las extremidades superiores e inferiores, con énfasis en musculatura antigravitatoria, flexores de cadera, abductores e isquiotibiales.</p>
Estimulación múltiple Ind	8 sesiones	40 minutos	<p>Se realizó fortalecimiento de la musculatura abdominal y de miembros inferiores, con énfasis en flexores y abductores de cadera, cuádriceps e isquiotibiales. Asimismo, se implementó entrenamiento de la marcha con soporte parcial de peso en banda sin fin, orientado a favorecer un patrón de deambulación más eficiente.</p> <p>De manera complementaria, se llevaron a cabo ejercicios funcionales como patear, lanzar y atrapar pelotas, integrados al trabajo de equilibrio en bipedestación. También se incluyó entrenamiento de reacciones de protección, caídas</p>

			controladas y respuestas defensivas.
Electroestimulación orofaríngea	21 sesiones	30 minutos	Se trabajó en la reeducación de la mecánica de la deglución mediante estimulación de la musculatura masticatoria y perioral. Se utilizó equipo de estimulación orofaríngea y se implementó manejo terapéutico de la cavidad oral, incluyendo exposición progresiva a diferentes texturas y estímulos olfativos. Asimismo, se realizó entrenamiento en alimentación con diversas consistencias, con el objetivo de mejorar la seguridad durante la deglución y disminuir la presencia de episodios de tos.
Tanque terapéutico grupal	43 sesiones	25 minutos	La intervención en medio acuático se enfocó en actividades de inmersión progresiva e independiente, así como en ejercicios de braceo y pataleo. Se realizaron ejercicios de fortalecimiento de la musculatura abdominal, utilizando las propiedades del medio acuático para facilitar el movimiento, disminuir la carga gravitacional y favorecer la función corporal

Terapia física/Neuroterapia	68 sesiones	40 minutos	Se realizó fortalecimiento de la musculatura abdominal y de miembros inferiores, con énfasis en flexores y abductores de cadera, cuádriceps e isquiotibiales. Asimismo, se implementó entrenamiento de la marcha con soporte parcial de peso en banda sin fin, orientado a favorecer un patrón de deambulación más funcional. De manera complementaria, se llevaron a cabo ejercicios funcionales como patear, lanzar y atrapar pelotas, así como entrenamiento en la subida y bajada de rampas y escaleras para mejorar la capacidad de desplazamiento en distintos entornos.
Segunda etapa 2013-2015			
Los objetivos generales fueron mejorar e incrementar las habilidades adquiridas trabajando la fuerza muscular y la deambulación generando mayor funcionalidad			
Servicios	Sesión	Duración del servicio	Objetivo
Mecanoterapia	40 sesiones	40 minutos	La intervención se enfocó en el fortalecimiento de la musculatura abdominal y de miembros inferiores, con énfasis en flexores y abductores de cadera, cuádriceps e isquiotibiales. Se implementó entrenamiento de la marcha con soporte parcial de peso y trabajo específico en banda sin fin,

			<p>orientado a mejorar la cadencia y el patrón de deambulación. Asimismo, se realizó entrenamiento del equilibrio en bipedestación y de reacciones de protección, incluyendo práctica de caídas controladas y respuestas defensivas.</p> <p>De manera complementaria, se estimuló la subida y bajada de escaleras y rampas para favorecer la movilidad en diferentes entornos. El entrenamiento de la marcha también incluyó el uso de órtesis tobillo-pie con fines de alineación y estabilidad.</p>
Hidroterapia	6 sesiones	25 minutos	<p>Se realizaron movilizaciones de las cuatro extremidades con el objetivo de mantener los arcos de movilidad y preparar para el trabajo activo. Asimismo, se implementaron ejercicios dirigidos a mejorar la coordinación alternante y el control de tronco. Se trabajó la bipedestación con asistencia y se inició el entrenamiento de la marcha de forma progresiva.</p>
Electroestimulación y mecano	6 sesiones	40 minutos	<p>Las sesiones se orientaron a mejorar la técnica de estiramientos de miembros inferiores, con énfasis en el tríceps sural, tibial posterior e isquiotibiales. De manera complementaria, se</p>

			emplearon agentes físicos como parte del abordaje terapéutico, con el objetivo de favorecer la extensibilidad muscular y optimizar la respuesta al estiramiento.
Mecano	60 sesiones	40 minutos	La intervención se enfocó en el entrenamiento de la marcha utilizando el sistema Lokomat con el menor nivel de asistencia posible, con el objetivo de promover la activación voluntaria y el patrón de deambulación funcional. Asimismo, se implementó entrenamiento de la marcha con soporte parcial de peso y trabajo en banda sin fin para mejorar la cadencia. Se realizaron ejercicios de equilibrio en bipedestación, así como entrenamiento de reacciones de protección, incluyendo práctica de caídas controladas y respuestas defensivas. De manera complementaria, se llevó a cabo fortalecimiento de la musculatura erectora de la columna, cuádriceps y glúteos. La bipedestación se trabajó utilizando férulas de fibra de vidrio para favorecer la alineación y estabilidad
Mecano30/Programa de casa	10 sesiones	30 minutos	Se realizó fortalecimiento de la musculatura erectora de la columna, cuádriceps y glúteos.

			Asimismo, se trabajó la bipedestación utilizando férulas de fibra de vidrio con el objetivo de favorecer la alineación postural y la estabilidad.
Tanque terapéutico grupal	20 sesiones	25 minutos	Se realizaron movilizaciones de las cuatro extremidades con el objetivo de mantener la movilidad articular y preparar para el trabajo activo. Asimismo, se implementaron ejercicios dirigidos a mejorar la coordinación alternante y el control de tronco. Se trabajó la bipedestación con asistencia y se inició el entrenamiento de la marcha de manera progresiva.
Tina de remolino	8 sesiones	25 minutos	Se realizaron ejercicios dirigidos a miembros inferiores, incluyendo estiramientos específicos del tríceps sural, con el objetivo de disminuir la tensión muscular y favorecer la relajación de la musculatura distal.
Terapia física/Neuroterapia	38 sesiones	40 minutos	Se realizó fortalecimiento de la musculatura abdominal y de miembros inferiores, con énfasis en flexores y abductores de cadera, cuádriceps e isquiotibiales. Asimismo, se implementó entrenamiento de la marcha con soporte parcial de peso en banda sin fin, orientado a

			<p>mejorar el patrón y la eficiencia de la deambulaci3n. De manera complementaria, se realizaron ejercicios funcionales como patear, lanzar y atrapar pelotas, adem3s de entrenamiento en la subida y bajada de rampas y escaleras para favorecer la movilidad en diferentes entornos. El entrenamiento de la marcha tambi3n incluy3 el uso de andadera como apoyo externo.</p>
<p>Tercera etapa 2016-2018</p> <p>Los objetivos generales en esta 3ltima etapa fue mantener las habilidades adquiridas, as3 como una la preparaci3n a los cuidadores primarios</p>			
Servicios	Sesi3n	Duraci3n del servicio	Objetivo
Mecano	117 sesiones	40 minutos	<p>Se realiz3 fortalecimiento de la musculatura abdominal y de miembros inferiores. Asimismo, se trabaj3 el equilibrio en bipedestaci3n y el entrenamiento de la marcha con soporte parcial de peso, complementado con entrenamiento rob3tico de la marcha.</p> <p>De manera adicional, se efectuaron movilizaciones pasivas de los miembros inferiores por segmentos, con 3nfasis en el tobillo izquierdo. Se realizaron estiramientos bilaterales de isquiotibiales, aductores y tr3ceps sural, con</p>

			el objetivo de mantener la movilidad articular y favorecer la extensibilidad muscular.
Tanque terapéutico grupal	31 sesiones	25 minutos	Se promovió la bipedestación y la marcha con asistencia, complementadas con fortalecimiento de la musculatura del tronco y de la cintura pélvica, con el objetivo de favorecer la estabilidad postural y el control durante la deambulación utilizando el medio acuático para facilitar estas actividades.

Tabla 1. Manejo fisioterapéutico de usuaria que estuvo dentro del sistema del Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Hidalgo en el periodo de 2009-2018. Fuente propia.

Método-Instrumentos de Evaluación

Para la valoración funcional se utilizó la Functional Independence Measure for Children (WeeFIM), un instrumento estandarizado desarrollado por el Uniform Data System for Medical Rehabilitation, diseñado para evaluar el nivel de independencia funcional en población pediátrica con discapacidad o retraso del desarrollo.

La escala consta de 18 ítems, agrupados en tres dominios: autocuidado (8 ítems), movilidad (5 ítems) y cognición (5 ítems). Cada ítem se califica mediante una escala ordinal de 7 niveles, donde 1 corresponde a dependencia total y 7 a independencia completa. La puntuación total oscila entre 18 y 126 puntos, siendo los valores más altos indicativos de mayor independencia funcional.

Además del puntaje bruto, la WeeFIM permite calcular cocientes ajustados por edad cronológica, lo que posibilita comparar el desempeño funcional del paciente con los valores normativos esperados para su grupo etario.

La WeeFIM ha demostrado adecuada validez y confiabilidad en población pediátrica sometida a programas de rehabilitación neurológica.^{12,13}

3. - RESULTADOS

Estado final al egreso

La paciente permaneció en seguimiento durante un periodo total de 4684 días (2009–2018). El cronograma de objetivos terapéuticos y la evolución funcional se presentan en la línea del tiempo (Tabla 3), donde se describen las principales fases de intervención, las áreas trabajadas y los resultados observados durante el seguimiento longitudinal.

Al ingreso al CRIT Hidalgo en 2009, la paciente presentó una puntuación total de 31 puntos en la escala WeeFIM (Figura 2), lo que indicaba un nivel elevado de dependencia funcional en las actividades básicas de la vida diaria. Al egreso, la puntuación total fue de 20 puntos (Figura 3), lo que evidenció una disminución de 11 puntos respecto a la valoración inicial. En el ámbito de la movilidad, la paciente logró mantenerse en bipedestación hasta por 30 minutos utilizando férulas y el apoyo posterior de la madre. Asimismo, fue capaz de deambular distancias aproximadas de hasta 10 cuadras con asistencia, incluso en terrenos ligeramente elevados ante la presencia de motivación intrínseca. En el entorno domiciliario, la paciente logró propulsar su silla de ruedas; sin embargo, mostró preferencia por el uso de andador en salidas al exterior.

En el área de autocuidado, la alimentación se realizó de forma independiente, aunque irregular, mediante el uso de cuchara y vaso para la ingesta de líquidos. En cuanto al vestido, la paciente fue capaz de retirarse el pantalón de manera autónoma, pero requirió asistencia parcial para el resto del proceso de vestido y desvestido. Respecto al control de esfínteres, se presentaron hábitos intestinales irregulares y ausencia de control voluntario. Finalmente, en el dominio de comunicación, la interacción se dio principalmente mediante señalamientos y la emisión ocasional de palabras sueltas.

Área	Puntaje bruto inicial	Cociente inicial	Puntaje bruto final	Cociente final
Cuidado personal	16	24	8	8
Movilidad	10	66	7	116
Cognición	5	15	5	19
Total WeeFIM	31	54	20	19

Tabla 2. Resultados comparativos de la escala WeeFim. Fuente propia.

IDENTIFICACIÓN DE LA EVALUACIÓN		59 INSTRUMENTO WeeFIM	
1. Código de la institución: 11822244 Carnet		Cuidado Personal	
3. Fecha de ingreso: 08sep2009		1. Alimentación	Evaluación: 2, Meta: 3
INFORMACIÓN DE LA EVALUACIÓN		2. Aseo personal	Evaluación: 2, Meta: 3
50 Tipo de evaluación: 1		3. Baño	Evaluación: 2, Meta: 3
51 Fecha de evaluación: 08sep2009		4. Vestir parte superior	Evaluación: 2, Meta: 3
52 Fuente de información: 2	53 Vivienda: 1	5. Vestir parte inferior	Evaluación: 2, Meta: 3
54 Cohabitación: 1	55 Frecuencia: 1	6. Ir al baño	Evaluación: 2, Meta: 3
56 Tipo de programa educativo: 1	57 Método de evaluación: 1	7. Control de esfínter vesical	Evaluación: 2, Meta: 3
58 Cuidador: 2	59 Terapia: 2	8. Control del intestino	Evaluación: 2, Meta: 3
60 Servicio de terapia: 7		Total Cuidado Personal	16 Cociente: 24
61 Uso de equipo de marcha: Ninguno		Movilidad	
RETROALIMENTACIÓN CENTRADA EN LA FAMILIA		9. Traslado a silla/silla de ruedas	Evaluación: 2, Meta: 3
57 Comunicación y asociación:		10. Traslado al retrete	Evaluación: 2, Meta: 3
¿Hasta qué punto la gente que trabaja con su hijo:		11. Traslado a la silla/rodadura	Evaluación: 2, Meta: 3
1. Discute con usted las expectativas de todos para con su hijo de tal forma que todos estén de acuerdo en qué es mejor?		12. Camarilla de ruedas/galiter	Evaluación: 2, Meta: 3
		13. Escaleras	Evaluación: 2, Meta: 3
2. Se asegura de que usted tenga la oportunidad de explicar las que considera son metas importantes para su hijo/a?		Total Movilidad	10 Cociente: 60
3. Le hace sentir como pareja en el cuidado de su hijo/a?		Cognición	
58 Soporte y apoyo:		14. Comprensión	Evaluación: 1, Meta: 3
¿Hasta qué punto la institución donde usted recibe los servicios...:		15. Expresión	Evaluación: 1, Meta: 3
1. Proporciona el apoyo para ayudarle a sobrellevar el impacto de una discapacidad infantil mediante el apoyo hacia usted?		16. Interacción social	Evaluación: 1, Meta: 3
		17. Solución de problemas	Evaluación: 1, Meta: 3
2. Le proporciona la información sobre el tipo de servicios ofrecidos en su comunidad?		18. Memoria	Evaluación: 1, Meta: 3
3. Satisface sus necesidades como atención centrada en la familia?		Total Cognición	5 Cociente: 15
		WeeFIM Total	31 Cociente: 54

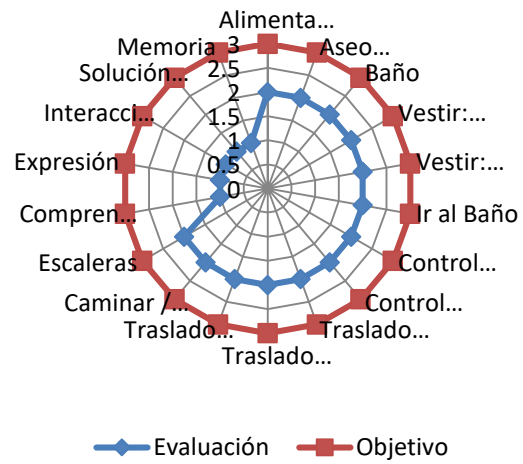


Figura 2. Resultados de la evaluación inicial de la paciente a su ingreso en CRIT Hidalgo en 2009 utilizando la escala WeeFIM. Elaboración propia con base en expediente clínico del CRIT Hidalgo.

IDENTIFICACIÓN DE LA EVALUACIÓN		59 INSTRUMENTO WeeFIM	
1. Código de la institución: 11822244 Carnet		Cuidado Personal	
3. Fecha de ingreso: 08sep2009		1. Alimentación	Evaluación: 1, Meta: 3
INFORMACIÓN DE LA EVALUACIÓN		2. Aseo personal	Evaluación: 1, Meta: 3
50 Tipo de evaluación: 1		3. Baño	Evaluación: 1, Meta: 3
51 Fecha de evaluación: 30sep2018		4. Vestir parte superior	Evaluación: 1, Meta: 3
52 Fuente de información: 2	53 Vivienda: 1	5. Vestir parte inferior	Evaluación: 1, Meta: 3
54 Cohabitación: 1	55 Frecuencia: 1	6. Ir al baño	Evaluación: 1, Meta: 3
56 Tipo de programa educativo: 1	57 Método de evaluación: 1	7. Control de esfínter vesical	Evaluación: 1, Meta: 3
58 Cuidador: 7	59 Terapia: 6	8. Control del intestino	Evaluación: 1, Meta: 3
60 Servicio de terapia: 2		Total Cuidado Personal	8 Cociente: 6
61 Uso de equipo de marcha: Silla de Ruedas		Movilidad	
RETROALIMENTACIÓN CENTRADA EN LA FAMILIA		9. Traslado a silla/silla de ruedas	Evaluación: 2, Meta: 2
57 Comunicación y asociación:		10. Traslado al retrete	Evaluación: 1, Meta: 3
¿Hasta qué punto la gente que trabaja con su hijo:		11. Traslado a la silla/rodadura	Evaluación: 1, Meta: 3
1. Discute con usted las expectativas de todos para con su hijo de tal forma que todos estén de acuerdo en qué es mejor?		12. Camarilla de ruedas/galiter	Evaluación: 2, Meta: 2
		13. Escaleras	Evaluación: 2, Meta: 2
2. Se asegura de que usted tenga la oportunidad de explicar las que considera son metas importantes para su hijo/a?		Total Movilidad	7 Cociente: 110
3. Le hace sentir como pareja en el cuidado de su hijo/a?		Cognición	
58 Soporte y apoyo:		14. Comprensión	Evaluación: 1, Meta: 3
¿Hasta qué punto la institución donde usted recibe los servicios...:		15. Expresión	Evaluación: 1, Meta: 3
1. Proporciona el apoyo para ayudarle a sobrellevar el impacto de una discapacidad infantil mediante el apoyo hacia usted?		16. Interacción social	Evaluación: 1, Meta: 3
		17. Solución de problemas	Evaluación: 1, Meta: 3
2. Le proporciona la información sobre el tipo de servicios ofrecidos en su comunidad?		18. Memoria	Evaluación: 1, Meta: 3
3. Satisface sus necesidades como atención centrada en la familia?		Total Cognición	5 Cociente: 5
		WeeFIM Total	20 Cociente: 10

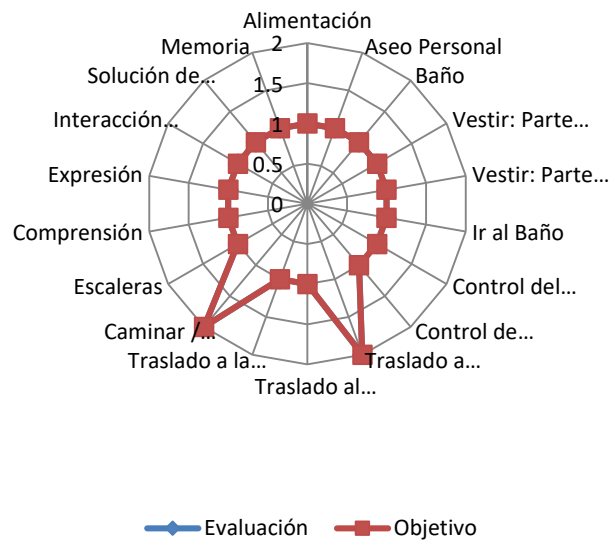


Figura 3. Resultados de evaluación de egreso de la paciente en 2018 utilizando la escala de valoración WeeFIM. Elaboración propia con base en expediente clínico del CRIT Hidalgo.

Periodo	Área	Objetivo terapéutico	Intervención principal	Resultado observado
2009	Evaluación inicial	Establecer nivel funcional basal	Aplicación de escala WeeFIM	Puntaje total:31
2009-2012	Movilidad	Mejorar control postural y bipedestación	Facilitación neuromuscular, uso de férulas	Tolerancia a bipedestación con apoyo
2012-2015	Marcha	Favorecer desplazamiento asistido	Entrenamiento con andador y asistencia posterior	Marcha hasta 10 cuabras con apoyo
2015-2018	Autocuidado	Incrementar independencia en Actividades de la Vida Diarias	Entrenamiento funcional y adaptaciones	Alimentación independiente

Tabla 3. Cronograma de objetivos terapéuticos durante el seguimiento en CRIT Hidalgo (2009–2018). Fuente propia.

4. – DISCUSIÓN

El caso expuesto en este trabajo permite observar el desarrollo que tuvo la paciente a lo largo de su estancia de 4684 días en el CRIT Hidalgo. Asimismo, se realiza una comparación de los resultados obtenidos mediante la escala *Functional Independence Measure* (WeeFIM) (ver Tabla 2). Como se puede observar, los puntajes no son los únicos elementos que cambian en las evaluaciones, sino también los cocientes. Esto se debe a que el puntaje bruto representa lo que el niño realmente logra realizar, mientras que el cociente no constituye un indicador relativo que depende de la edad cronológica y de la desviación respecto al desempeño esperado para sujetos con desarrollo neurotípico.

Al analizar los resultados iniciales, se observa que en el área de “Cuidado personal” el cociente pasó de 24 a 8 puntos. Este descenso no representa una pérdida de habilidades adquiridas, sino un incremento en la brecha del desarrollo; a medida que el niño crece, las demandas de independencia en alimentación y aseo aumentan, lo cual no sucede al mismo ritmo en el Síndrome de Angelman, reflejando una mayor dependencia funcional conforme avanza la edad cronológica.

En el caso de "Movilidad", el cociente pasó de 66 a 116. Este incremento se explica por el manual de puntuación de la escala WeeFIM, que interpreta el uso de silla de ruedas como una herramienta de optimización funcional que permite la participación en el entorno. Por lo tanto, el sistema lo califica como un avance dentro de las <u>estrategias compensatorias, generando un aumento en el cociente al mejorar la eficiencia del desplazamiento.

Finalmente, el área de "Cognición" pasó de 15 a 19 de cociente. Esta ligera mejora se atribuye a una adaptación social y maduración comunicativa funcional, a pesar de que el compromiso intelectual sea severo. En el Síndrome de Angelman, los cocientes tienden a disminuir con el tiempo debido al carácter estacionario del trastorno; sin embargo, los aumentos aislados en movilidad y cognición sugieren un manejo adaptativo derivado de la neuroplasticidad asistida por terapia.

Limitaciones del estudio: Este reporte presenta las limitaciones propias de un diseño retrospectivo, donde la variabilidad en el registro clínico a lo largo de una década impide contar con parámetros cinemáticos cuantitativos constantes. No obstante, la extensión del seguimiento longitudinal constituye una fortaleza que permite documentar la historia natural de la función motora bajo intervención multidisciplinaria.

5. - PERSPECTIVA DEL PACIENTE Y CONSENTIMIENTO

No se obtuvo perspectiva del paciente debido a que el caso fue reportado de manera retrospectiva y no fue posible recabar comentarios directos del mismo o de su familia respecto al proceso de atención o resultados obtenidos. No se obtuvo consentimiento informado, ya que el caso fue elaborado de manera retrospectiva utilizando datos clínicos anónimos. Se garantizó en todo momento la confidencialidad y privacidad del paciente, evitando la inclusión de información que pudiera permitir su identificación directa o indirecta.

6. - CONCLUSIÓN

La paciente recibió múltiples servicios de atención, entre ellos la fisioterapia, la cual representó una herramienta fundamental durante el proceso de rehabilitación. A través de esta intervención, se promovieron los hitos del neurodesarrollo, el fortalecimiento muscular, la propiocepción, el equilibrio, la coordinación y el uso adecuado de ayudas técnicas. Además, se brindó acompañamiento y orientación a la familia, mediante el cual

se proporcionaron estrategias para fomentar el trabajo en el hogar y facilitar la adaptación de la paciente a su entorno cotidiano. En este contexto, la fisioterapia tiene como objetivo favorecer la mayor autonomía e independencia posibles durante la curva de crecimiento, aprovechando los periodos de mayor plasticidad neuromotora para optimizar las habilidades físicas. De esta manera, ante la presencia de etapas de declive o pérdida funcional, se busca que la disminución de capacidades sea menos pronunciada y se conserve la mayor cantidad de destrezas adquiridas.

La intervención temprana, complementada con un programa domiciliario, permite reforzar las técnicas aprendidas durante las sesiones de terapia, promover la enseñanza del uso de la silla de ruedas y facilitar su adaptación. Aunque el abordaje multidisciplinario continuo es esencial, se reconoce que en el Síndrome de Angelman existe una reducción progresiva del desarrollo motor; por ello, la enseñanza temprana de estrategias compensatorias y el uso de adaptaciones técnicas son claves para preservar la funcionalidad y maximizar la autonomía.

7. - CONFLICTO DE INTERESES

No se declararon conflictos de intereses.

8. - REFERENCIAS

1. Gabau E, Aguilera C, Baena N, Ruiz A, Guitart M. Enfermedades por alteración de la impronta genética. Síndrome de Prader Willi y de Angelman. *Pediatr Integral*. 2019;23(5):249-257.
2. Maragoto-Rizo C, González-González I, Rodríguez-López A, Gil-Navarro L, Vera-Cuesta H, Gómez-Fernández L, et al. A case report of Angelman syndrome. *J Neurol Disord*. 2020;8(1):132. doi: 10.4172/2329-6895.1000418.
3. Kara OK, Mutlu A, Gunel MK, Haliloglu G. Do the physiotherapy results make us happy in a case with "happy puppet" (Angelman) syndrome? *BMJ Case Rep*. 2010;2010:bcr0620103081. doi: 10.1136/bcr.06.2010.3081.
4. Larson AM, Shinnick JE, Shaaya EA, Thiele EA, Thibert RL. Angelman syndrome in adulthood. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(2):331-344. doi: 10.1002/ajmg.a.36864.
5. Greco D, Vetri L, Vinci M, Gloria A, Occhipinti P, Roccella M, et al. Gross Motor

- Development in Children with Angelman Syndrome: A Cross-Sectional Study. *Medicina (Kaunas)*. 2019;55(11):730. doi: 10.3390/medicina55110730.
6. Margolis SS, Sell GL, Zbinden MA, Bird LM. Angelman syndrome. *Neurotherapeutics*. 2015;12(3):641-650. doi: 10.1007/s13311-015-0361-y.
 7. Bi X, Sun J, Ji AX, Baudry M. Potential therapeutic approaches for Angelman syndrome. *Expert Opin Ther Targets*. 2016;20(5):601-613. doi: 10.1517/14728222.2016.1115837.
 8. Ashrafzadeh F, Sadrnabavi A, Akhondian J, Beiraghi Toosi M, Mohammadi M, Hassanpour K. Angelman syndrome: a case report. *Iran J Child Neurol*. 2016;10(2):86-89.
 9. Sommese M, Corrado B. A comprehensive approach to rehabilitation interventions in patients with Angelman syndrome: a systematic review of the literature. *Neurol Int*. 2021;13(3):359-370. doi: 10.3390/neurolint13030036.
 10. Cantallops Ramón J, Vidal Conti J, Borràs Rotger PA, Ponseti Verdaguer FX, Palou Sampol P. Efectos de un programa acuático educativo dirigido al alumnado con síndrome de Angelman sobre la dimensión física: un estudio cualitativo. *Apunts Educ Fis Deportes*. 2011;103:16-23.
 11. Williams C, Driscoll D, Dagli A. Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. *Genet Med*. 2010;12:385-395. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181def138.
 12. Msall ME, DiGaudio K, Rogers BT, LaForest S, Catanzaro NL, Campbell J, et al. The Functional Independence Measure for Children (WeeFIM). Conceptual basis and pilot use in children with developmental disabilities. *Clin Pediatr (Phila)*. 1994;33(7):421-430. doi: 10.1177/000992289403300708.
 13. Ottenbacher KJ, Msall ME, Lyon NR, Duffy LC, Granger CV, Braun S. The WeeFIM instrument: its utility in detecting change in children with developmental disabilities. *Arch Phys Med Rehabil*. 1996;77(6):549-557. doi: 10.1016/s0003-9993(96)90168-x.