

Efectividad de la terapia física intensiva en enfermedades huérfanas

Effectiveness of intensive physical therapy in orphan diseases

Ana Liliana Mozo Pérez^{1,2} <http://orcid.org/0000-0001-9762-1644>

Elisama Esther Beltrán De La Rosa^{1,2*} <https://orcid.org/0000-0002-3119-2944>

Cirit Del Carmen Mateus de Oro¹ <https://orcid.org/0000-0001-6897-589X>

Alexander Parody Muñoz¹ <https://orcid.org/0000-0003-0155-266X>

Carmen Lucia Avendaño Escorcía¹ <https://orcid.org/0000-0002-5192-0355>

¹Universidad Metropolitana, Grupo de investigación CEPUM. Colombia.

²Centro Neurológico Integral de Santander (NISA). Colombia.

*Autor para la correspondencia: elisama.beltran@unimetro.edu.co;
elisamabeltran@gmail.com

RESUMEN

Introducción: La terapia física intensiva en enfermedades huérfanas, es un método para el tratamiento a pacientes con diferentes trastornos neurológicos, especialmente en la disfunción neuromuscular y musculoesquelética, como secuelas de las crisis metabólicas padecidas por una enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza porque los afectados presentan un olor particular en la orina, semejante al jarabe de arce usado como alimento.

Objetivo: Describir los resultados obtenidos a través de la aplicación de la terapia física intensiva en enfermedades huérfanas en un paciente.

Presentación del caso: Niño de 9 años, con secuelas secundarias a la enfermedad neurodegenerativa citada. La evaluación inicial se realizó a través del índice de función motora GMFM 88-66, aplicado antes y después de cada intervención. El tratamiento consistió en el desarrollo del programa basado en la terapia física intensiva, en cuatro sesiones, durante cuatro semanas, cuatro horas por día, sin interrupción, con un total de 80 horas por cada intervención.

Conclusiones: La terapia física intensiva en enfermedades huérfanas, proporciona cambios significativos en comparación con la fisioterapia tradicional. Combina varias técnicas

fundamentadas en la base fisiológica del ejercicio, aumenta la posibilidad de mejoras en las secuelas a nivel motor en el caso de enfermedad neurodegenerativa y mejora la función motora gruesa en el niño. En general, se aprecian cambios en la evolución del paciente e impacto en el sistema musculo esquelético, disfunción neuromuscular y mejoría en su calidad de vida y clínica. Puede ser aplicable en otros niños con alteraciones motoras secundarias a enfermedades huérfanas o raras.

Palabras clave: disfunción neuromuscular; terapia física intensiva en enfermedades huérfanas; calidad de vida; función cognitiva.

ABSTRACT

Introduction: Intensive physical therapy in orphan diseases is a method for the treatment of patients with different neurological disorders, especially neuromuscular and skeletal muscle dysfunction as a consequence of metabolic crisis suffered due to a neurodegenerative disease which has as a characteristic that the patients present a particular smell in the urine, similar to the maple syrup used as food.

Objective: To describe the results obtained through the use of intensive physical therapy in patients with orphan diseases.

Case presentation: Nine years old boy with secondary sequelae of the above mentioned neurodegenerative disease. The initial evaluation was made with the index of motor function called GMFM 88-66 used before and after each intervention. The treatment involves the development of a program based in the intensive physical therapy in 4 sessions during 4 weeks and 4 hours each day, without stops and with a total of 80 hours per each intervention.

Conclusions: Intensive physical therapy in orphan diseases provides significant changes in comparison with the traditional physiotherapy. It combines different techniques focused in the physiologic base of the exercises; in the case of neurodegenerative diseases, it increased the chances of improvement in the sequelae of the motor level, and it improved the gross motor function in the boy. In general terms, there is evidence of changes in the evolution of the patient and impact in the skeletal muscle system, in the neuromuscular dysfunction and improvement in the clinical and life quality. This technique can be used in other children with motor disruptions secondary to orphan or rare diseases.

Keywords: Neuromuscular dysfunction; intensive physical therapy in orphan diseases; life quality; cognitive function.

Recibido: 2/07/2019

Aceptado: 29/04/2020

Introducción

La terapia física intensiva para enfermedades huérfanas, Protocolo PediaSuit, se ha propuesto como una alternativa a la fisioterapia convencional,⁽¹⁾ con enfoque holístico para el tratamiento individual⁽²⁾ en personas con ciertos trastornos neurológicos como parálisis cerebral (PC), retrasos en el neurodesarrollo y otros.

Esta técnica, basada en un traje, fue recibiendo modificaciones en su peso y en la forma de usarlo adaptado para niños: Crea un modelo de exoesqueleto dinámico, que impacta y activa el control postural, propiocepción, equilibrio, masa muscular, fuerza muscular, ortostatismo, habilidades motoras y por ende, la cognición.⁽³⁾

Esta terapia intensiva fue utilizada por los autores *Karadağ* y *Giray*, en 24 niños con PC, evaluados a través de la escala GMFM- 88. Se demuestra que podría mejorar la eficiencia mecánica sin aumento correspondiente en las habilidades motoras gruesas, especialmente en niños con niveles altos de función motora.⁽⁴⁾ De acuerdo con la literatura, esta terapia física intensiva con Protocolo PediaSuit (TFIPP), resulta en una adquisición de habilidades significativamente mejoradas en comparación con las cantidad de sesiones convencionales de fisioterapia y, en general, puede acelerar la adquisición de habilidades motoras en niños con PC, al tiempo que respeta la adherencia al tratamiento.⁽⁵⁾

La enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza porque los afectados presentan un olor particular en la orina, semejante al jarabe de arce usado como alimento (EOJA), es un raro trastorno de herencia autosómica,^(6,7) es la principal aminoacidopatía que afecta el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada (BCAA), causada principalmente por la deficiencia de la enzima llamada α -cetoácido deshidrogenasa (BCKD) de cadena ramificada, que consta de cuatro subunidades (E1 α , E1 β , E2 y E3), y codificada por BCKDHA, BCKDHB, DBT y Gen DLD, respectivamente.⁽⁸⁾ Notificada por primera vez en 1954 por el pediatra *Menkes*,⁽⁹⁾ quien detecta tres casos en una familia y la describe como “enfermedad neurodegenerativa” de inicio neonatal con desenlace letal hacia el tercer mes de vida, si no se detecta a tiempo y se realiza el debido control de los aminoácidos

EOJA es una enfermedad de baja prevalencia, de herencia autosómica recesiva, se produce 1 de cada 86 800 a 185 000 nacidos vivos, ocurre con frecuencia en poblaciones con mayor

tasa de consanguinidad, como los Menonitas de Oriente Medio, donde la incidencia es tan alta como 1 en 200 nacimientos, 1 de cada 180 000 mil recién nacidos vivos en los Estados Unidos, 1 de cada 17 000 mil recién nacidos vivos en poblaciones migrantes de ancestros Canadienses-Franceses y 1 de cada 60 000 recién nacidos vivos en América Latina.^(10,11)

El objetivo del presente trabajo es describir los resultados obtenidos a través de la aplicación de la terapia física intensiva en enfermedades huérfanas en un paciente.

Presentación del caso

El estudio consistió en el análisis de un caso de EOJA, registrado en el Centro Neurológico Integral de Santander NISA, en la ciudad de Bucaramanga, Colombia, donde se le brindó el seguimiento necesario.

Se contó con la autorización del comité de ética de la entidad participante y la firma del consentimiento informado por parte de los padres del menor. El procedimiento se efectuó a través de la recolección de información realizada mediante la observación directa durante la TFIPP y análisis de la evolución clínica registrada en la historia clínica del paciente.

Se trata de un menor de 9 años, sexo masculino, producto del quinto embarazo de madre de 41 años, quien recibió tratamiento de linfoterapia. El embarazo cursó normal, con parto vaginal de 37,1 semanas de gestación sin complicaciones; el peso al nacer del neonato, fue de 3370 gramos y talla de 49 cm, APGAR sin déficit general, sin embargo, la madre manifiesta que el niño presenta sudoración excesiva y olor raro en la orina; sin tener en cuenta la observación de la madre, el niño es dado de alta. Al sexto día regresa la madre con el niño a urgencias, el menor presenta irritabilidad, diarrea y deshidratación. Se toman exámenes de glicemia con resultados normales, se hidrata, se prescribe leche materna cada 3 horas y es dado de alta. Al octavo día regresa nuevamente al servicio de urgencia por no succión, hipoglicemia, deposición diarreica, infección urinaria, neumonía, acrodermatitis acidémica, epilepsia focal asintomática e hipoxia que genera una encefalopatía y una leucoencefalopatía.

Los hallazgos en la valoración de ingreso del menor a los 6 años fueron: tono muscular, axial o central bajo, con hipotonía generalizada, alteración de la secuencia motora, retardo en el desarrollo psicomotor severo. El sistema musculoesquelético, se altera con la segunda crisis metabólica y presenta disfunción neuromuscular, con cambios del tono muscular de hipotonía a espasticidad, además, letargia del movimiento, alteración postural, cabeza en

protrusión, con inclinación a la derecha, hombro derecho en protrusión, descenso de escápula hacia la derecha y hombro en rotación interna y descarga de peso en hemicuerpo derecho. En columna, curva cifótica completa con rotación a la derecha, pelvis con retroversión, descarga de peso en el sacro. Tobillo/pies, en plantiflexión, pronación y antepie en eversión.

Basado en esta valoración, se inicia rehabilitación a través de la TFIPP en unidad de ejercicio funcional con el traje terapéutico y Protocolo Pediasuit (PP).⁽¹²⁾ Se dispuso del consentimiento informado de los padres y de un profesional en fisioterapia entrenado en PP, que tuvo a su cargo la realización de la intervención

La TFIPP, aplicado en NISA, se organiza en tres periodos consecutivos equivalentes a 36 meses en 80 horas por protocolo de intervención, cuatro horas diarias durante cuatro semanas sin interrupción. Se utilizó una cabina de habilidades funcionales y traje terapéutico. La cabina está provista de una estructura metálica, tridimensional rígida, diseñada para suspender al paciente y facilitar patrones que estimulen la verticalidad, alineación y control postural, que se alternan con técnicas y ejercicios en cabinas para mejorar la fuerza, masa y longitud muscular. El traje terapéutico, provisto de cordón elástico con bandas de inserción distal para la activación e inhibición muscular, consta de gorro, pechera, short, rodilleras y zapatos (Fig.)



Fuente: Centro Neurológico Integral de Santander (NISA).

Fig - Cabina de habilidades funcionales y niño con traje terapéutico, terapia Pediasuit.

El traje corrige las desviaciones posturales, restablece el alineamiento postural, ayuda a regular el tono muscular y repone la función sensorial, propioceptiva y vestibular, brinda, además, estabilización externa al tronco y control cefálico y distal. El traje es además reeducador de patrones de movimiento y de un sistema propioceptivo que acelera el proceso de crecimiento óseo gracias a la alineación y actividades dinámicas que activan el sistema musculo esquelético.

Las cuatro fases en que se realizó el tratamiento de TFIPP se describe en la tabla 1.

Tabla 1 - Fases del Protocolo Pediasuit

Fases del protocolo	Objetivo	Técnica	Patrones de intervención	Tiempo de cada fase
Fase1: calentamiento y elongación	Programa de modulación sensorial que se realiza basado en la teoría de la integración sensorial ⁽¹³⁾	Brocha quirúrgica plástica	Estimulación de las terminaciones nerviosas de la piel que se aplica con una presión firme: Iniciando en miembros superiores hasta miembros inferiores, pecho y estómago. Elongación activa-pasiva en las principales articulaciones (hombro, codo, muñeca, cadera, rodilla, tobillo) estímulo que activa potenciales de niveles neuronales.	Movimientos de pronosupinación las cuales se mantienen 20 segundos con repeticiones de 3 a 5 veces en cada articulación, rotaciones de tronco manteniéndola 30 segundos de 3 a 5 repeticiones con repetición 3 veces de cada lado. Fase con duración promedio de 45 minutos
Fase 2: traje terapéutico ⁽¹⁴⁾	Activación de los diferentes grupos de músculos	Traje especial pediátrico con acción de carga ortopédica suave y dinámica aplicada de manera axial al cuerpo con descargas de 15 a 20 kg de su peso corporal.	Activación, inhibición o reeducación de los diferentes grupos musculares o individuales	Duración de 30 a 45 minutos
Fase 3: unidad de ejercicio funcional cabina monkey o monocabina	Mejorar la fuerza y masa muscular. Aumentar el rango de movilidad articular y flexibilidad.	Poleas, pesas y estabilizadores	Eliminación de la fuerza gravitacional y ejercicios activo-pasivo en patrones de movimiento individual de miembros o bilateral con graduación de peso. Ganancia de patrones funcionales de movimiento a través de la facilitación neuropropioceptiva. ⁽¹⁵⁾	Duración de 45 minutos.
Fase 4: unidad de ejercicio funcional cabina spider	Mejorar la coordinación, control de movimiento y ganancia de amplitud de arco de movimiento.	Cintos y cuerdas elásticas	Moviliza el centro de gravedad agilizando la secuenciación motora, generando estabilidad y propiocepción. Suspensiones axiales, por encima del eje o totales.	Duración de 45 minutos.

Es importante anotar, que, entre las fases, se toman periodos de descanso, de 10 minutos acompañado de un plan alimenticio, sugerido por la nutricionista; relacionado con las características del PP, que estructura actividad física en progresión, fatiga y recuperación.⁽¹⁶⁾ Durante las diferentes fases del protocolo, se involucra el padre y el cuidador con el propósito de lograr seguridad en el menor, mayor compromiso de parte de ellos y favorecer el avance del paciente. Luego de la intervención realizada por PP durante 3 periodos consecutivos equivalentes a 36 meses, se demuestran mejoras en la alteración postural, longitud y masa musculares, lo que genera control, alineación postural con evolución satisfactoria en las transferencias de peso de un hemicuerpo a otro, mejoramiento de la longitud y masa muscular. Los cambios planteados fueron determinantes para la activación motora que se observó con ayuda de los aditamentos de la técnica: cambios posturales importantes al finalizar cada fase del protocolo, demostrado en el índice de función motora GMFM 88-66.

Todo lo anterior refleja una correlación positiva en la aplicación de todas las fases del tratamiento del PP.

La terapia se realizó a partir de los 6 años del niño y se cumplió puntualmente durante tres años, en la tabla 2 se muestra el análisis de las dimensiones funcionales del paciente a saber: acostado, sentado, arrastre y arrodillado, bípedo, caminando, corriendo, saltando, las cuales son tomadas como variables para el presente estudio y unidades de análisis que se comparan de dos formas: al comienzo y final de cada año y luego se compara al comienzo (2016) y al final del tratamiento (2018) como se aprecia en la tabla 2.

Tabla 2 - Resultados GMFM 88-66 en tres periodos según Protocolo Pediasuit

Dimensiones	12 Meses (2016) Edad: 6 años		p	12 Meses (2017) Edad: 7 años		p	12 Meses (2018) Edad: 8 años		p	P (2016-2018)
	Primer periodo			Segundo periodo			Tercer periodo			
	Inicial %	Final %	Inicial %	Final %	Inicial %	Final %				
Acostado rolando (n=17)	35	55	0,24	84	86	0,87	86	92	0,57	0,00
Sentado (n=20)	18	45	0,06	52	87	0,01	87	90	0,76	0,00
Arrastre y arrodillado (n=14)	5	36	0,04	29	62	0,08	64	71	0,69	0,00
Bípedo (n=13)	0	10	0,24	5	36	0,05	36	56	0,30	0,00
Caminando, corriendo, saltando (n=24)	0	8	0,15	4	18	0,12	18	29	0,36	0,00
Promedio total medición	12	31	-	35	58	-	58	68	-	-

Para el análisis estadístico se aplicó una prueba de hipótesis para comparación de proporciones, las columnas por periodos (primer, segundo tercer) muestran algunos valores estadísticos con una correlación positiva, como por ejemplo el valor de arrastre y arrodillado del primer periodo con un índice de correlación de 0,04.

Sin embargo, al aplicar el mismo método estadístico comparando el comienzo del tratamiento en 2016 y el final del 2018, los valores *p* se acercan a 0,00 indicativo de una alta correlación positiva, lo que demuestra que a medida que se aplica la TFIPP, a nivel musculoesquelético, bajo una adherencia optimizada, aumenta la posibilidad de mejoras en las secuelas a nivel motor en el caso de EOJA, lo que demuestra la efectividad en el tratamiento, en consecuencia se considera que puede ser aplicable en otros niños con alteraciones motoras secundarias a enfermedades huérfanas o raras.

Las tablas 3,4 y 5 contienen los resultados obtenidos durante el tratamiento aplicado en los tres periodos (2016-2017-2018), 36 meses consecutivos, con una adherencia optimizada, los datos cuantificables de acuerdo con GMFM-88-66. La intervención con la técnica Pediasuit nos demuestra cambios significativos en el sistema osteomuscular del paciente.

Tabla 3 - Seguimiento en la terapia Pediasuit en el primer período

GMFM 88	12 Meses (2016). Edad: 6 años					
	Primer periodo					
	Inicial			Final		
	Cms	MID	MII	Cms	MID	MII
Circunferencia MMII/MMSS						
Muslo (parte superior rótula)	9 cm	29	30	9 cm	30	31
Pantorrilla (parte inferior rótula)	10 cm	17	18	10 cm	18	20
Circunferencia MMSS						
Brazo (parte superior olecranon cubito)	9 cm	18	18	9	19	19
Antebrazo (parte inferior olecranon cubito)	7 cm	15	14	7 cm	16	15
Test de longitud muscular MMII/ MMSS	Aplicado 100 %	MID	MII	Aplicado 100 %	MID	MII
Test de longitud muscular MMII						
Test de Thomas (flexores de cadera)	100 %	PS	PS	100 %	PS	PM
Angulo poplíteo (isquiotibiales)	100 %	PS	PS	100 %	PS	PM
Signo Silfverskiold (gemelos)	100%	PS	PS	100 %	PM	PS
Signo Elly Duncan(cuádriceps)	100%	PS	PS	100 %	PM	PM
Signo de Phelps (add de cadera)	100%	PS	PS	100 %	PM	PM
Prueba de Ober (tensor de la fascia lata):	100%	PS	PS	100 %	PM	PM
Test de longitud muscular MMSS	Aplicado 100 %	MSD	MSI	Aplicado 100 %	MSD	MSI
Pectoral mayor fibras esternales	100 %	PS	PS	100 %	PM	PM
Pectoral mayor fibras claviculares	100 %	PS	PS	100 %	PM	PM
Pectoral menor	100 %	PM	PM	100 %	PM	PM
Dorsal ancho/ romboide mayor-menor/ redondo menor	100 %	PM	PM	100 %	PM	PM

Cm: centímetro; MID: miembro inferior derecho; MII: miembro superior izquierdo; MSD: miembro superior derecho; MSI: miembro superior izquierdo; PL: positivo leve; PM: positivo moderado; PS: positivo severo.

Tabla 4 - Seguimiento en la terapia Pediasuit en el segundo período

GMFM 88	12 Meses (2017). Edad: 7 años						MID
	Segundo periodo						
	Inicial			Final			
	Cms	MID	MII	Cms	MID	MII	
Circunferencia MMII/MMSS							
Muslo (parte superior rótula)	9 cm	30	32	9 cm	31	32	
Pantorrilla (parte inferior rótula)	10 cm	18	20	10 cm	20	21	
Brazo (parte superior olecranon cubito)	9 cm	20	20	9 cm	21	21	
Antebrazo (parte inferior olecranon cubito)	7 cm	16	15	7 cm	18	16	
Test de longitud muscular MMII/MMSS	Aplicado 100 %	MID	MII	Aplicado 100 %	MID	MII	
Test de longitud muscular MMII							
Test de Thomas (flexores de cadera)	100 %	PS	PM	100 %	PM	PL	
Angulo Poplíteo (isquiotibiales)	100 %	PS	PM	100 %	PM	PM	
Signo Silfverskiold (gemelos)	100 %	PM	PS	100 %	PM	PL	
Signo Elly Duncan(cuádriceps)	100 %	PM	PM	100 %	PM	PM	
Signo de Phelps (add de cadera)	100 %	PM	PM	100 %	PM	PM	
Prueba de Ober (tensor de la fascia lata):	100 %	PM	PM	100 %	PM	PM	
Test de longitud muscular MMSS	Aplicado 100 %	MSD	MSI	Aplicado 100 %	MSD	MSI	
Pectoral mayor fibras esternales	100 %	PM	PM	100 %	PM	PM	
Pectoral mayor fibras claviculares	100 %	PM	PM	100 %	PM	PL	
Pectoral menor	100 %	PM	PM	100 %	PL	PL	
Dorsal ancho/ romboide mayor-menor/ redondo menor	100 %	PM	PM	100 %	PM	PL	

Cm: centímetro; MID: miembro inferior derecho; MII: miembro superior izquierdo; MSD: miembro superior derecho; MSI: miembro superior izquierdo; PL: positivo leve; PM: positivo moderado; PS: positivo severo.

Tabla 5 - Seguimiento en la terapia Pediasuit en el tercer período

GMFM 88	12 Meses (2017). Edad: 7 años						MID
	Segundo periodo						
	Inicial			Final			
	Cms	MID	MII	Cms	MID	MII	
Circunferencia MMII/MMSS							
Muslo (parte superior rótula)	9 cm	33	34	9 cm	33	34	
Pantorrilla (parte inferior rótula)	10 cm	21	22	10 cm	23	23	
Circunferencia MMSS							
Brazo (parte superior olecranon cubito)	9 cm	23	23	9 cm	24	24	
Antebrazo(parte inferior olecranon cubito)	7 cm	18	17	7 cm	19	18	
Test de longitud muscular MMII/ MMSS	Aplicado 100 %	MID	MII	Aplicado 100%	MID	MII	
Test de longitud muscular MMII							
Test de Thomas (flexores de cadera)	100 %	PM	PM	100 %	PL	PM	
Angulo Poplíteo (isquiotibiales)	100 %	PM	PM	100 %	PM	PL	
Signo Silfverskiold (gemelos)	100 %	PM	PL	100 %	PL	PM	
Duncan(cuádriceps Signo Elly)	100 %	PM	PM	100 %	PL	PL	
Signo de Phelps (add de cadera)	100 %	PS	PS	100 %	PL	PL	
Prueba de Ober (tensor de la fascia lata):	100 %	PM	PM	100 %	PL	PL	
Test de longitud muscular MMSS	Aplicado 100 %	MSD	MSI	Aplicado 100 %	MSD	MSI	
Pectoral mayor fibras esternales	100 %	PM	PM	100 %	PM	PL	
Pectoral mayor fibras claviculares	100 %	PM	PL	100 %	PM	PL	
Pectoral menor	100 %	PL	PL	100 %	PL	PL	
Dorsal ancho/ romboide mayor-menor/ redondo menor	100 %	PM	PL	100 %	PM	PL	

Cm: centímetro; MID: miembro inferior derecho; MII: miembro superior izquierdo; MSD: miembro superior derecho; MSI: miembro superior izquierdo; PL: positivo leve; PM: positivo moderado; PS: positivo severo.

Discusión

Un significativo número de estudios enfoca el tratamiento de la EOJA al control de la descompensación metabólica de acuerdo con la fase de detección de la enfermedad a través de dieta baja en proteínas y fórmula semisintética restringida, complementada con aminoácidos esenciales, otros tratamientos se enfocan a diálisis peritoneal, hemodiálisis o exanguineo transfusión.

En la fase de mantenimiento el objetivo médico del tratamiento, imprescindible y primordial, es mantener las concentraciones plasmáticas de los aminoácidos de cadena ramificada: valina, leucina e isoleucina (VIL) en las concentraciones próximas a los valores normales,⁽¹⁷⁾ pero, en este caso se priorizó el seguimiento realizado al paciente a través de TFIPP, que aumenta la conciencia propioceptiva profunda y coloca al niño en una alineación ideal durante diferentes actividades y logra desarrollar así habilidades motoras, objetivo del tratamiento integral del paciente, en consecuencia, se propuso restablecer la alineación postural, la regulación del tono muscular, la función sensorial y vestibular, lo cual se alcanzó y quedó demostrado en los resultados del caso.

Las consecuencias en el bienestar tanto del paciente como el de su familia, coincide con lo indicado por *Zeltner* y otros,⁽¹⁸⁾ quienes plantean que cuando se evalúa la calidad de vida relacionada con la salud, la adaptación psicológica y el funcionamiento adaptativo del paciente, todo caso de EOJA merece consideración desde el punto de vista médico y psicosocial

No obstante, hasta la fecha, falta una descripción general de los hallazgos sobre el tema del desarrollo psicomotor en EOJA, de este modo, además de mostrar la efectividad de la terapia con PP, se ha realizado una revisión sistemática de investigaciones sobre esta enfermedad, en lo relacionado al ajuste de sus secuelas para un mayor funcionamiento adaptativo del PP en pacientes con EOJA.

Las principales intervenciones psicosociales en el caso presentado se realizaron con los padres con el objetivo de incluirlos como parte del tratamiento y al mismo tiempo crear cuestionamientos acerca de su lugar como cuidadores que permitieran el avance del trabajo terapéutico. Se posibilitó así un acercamiento y en consecuencia la posibilidad de un tratamiento intensivo para el niño. Los padres se apropiaron de las recomendaciones suministradas y jugaron un papel protector con logros en la calidad de vida y clínica del paciente.

Las estrategias adaptadas en TFIPP generaron cambios significativos en las alteraciones musculoesqueléticas y neuromusculares del niño porque es efectivo en la activación de los diferentes sistemas que interfieren en la mejoría de niños con diagnóstico de lesión del sistema nervioso central o niños con secuelas de otras enfermedades raras o huérfanas como en este caso.

Este tipo de terapia de rehabilitación, combina los mejores elementos de diversas técnicas y métodos, con una lógica sólida, basada en la fisiología del ejercicio, lo cual impacta de manera más rápida en el desarrollo de la función motora con perceptibles y significativos cambios en el paciente.

Futuras investigaciones son necesarias en el uso del traje terapéutico y programas de terapia intensiva en cabina de habilidades funcionales con PP en niños con alteraciones musculoesqueléticas, neuromusculares y favorecer la iniciación de habilidades motoras, funcionales esenciales para el crecimiento, corrección y reeducación de desarrollo.

Teniendo en cuenta los resultados mostrados en el presente caso clínico se concluye que la terapia física intensiva en enfermedades huérfanas, proporciona cambios significativos en comparación con la fisioterapia tradicional. Combina varias técnicas fundamentadas en la base fisiológica del ejercicio, aumenta la posibilidad de mejoras en las secuelas a nivel motor en el caso de enfermedad neurodegenerativa y mejora la función motora gruesa en el niño. En general, se aprecian cambios en la evolución del paciente e impacto en el sistema musculoesquelético, disfunción neuromuscular y mejoría en su calidad de vida y clínica. Puede ser aplicable en otros niños con alteraciones motoras secundarias a enfermedades huérfanas o raras.

Agradecimientos

Al Centro Neurológico Integral de Santander NISA, E.E U.U., por el apoyo tanto del contexto como el de su unidad de estudio. A la Universidad Metropolitana por el auspicio con su grupo de investigadores.

Referencias bibliográficas

1. Alagesan J, Shetty A. Effect of modified suit therapy in spastic diplegic cerebral palsy-a single blinded randomized controlled trial. J Health Allied Sci. 2011 [acceso 04/06/2019];9(4):14. Disponible en: <http://www.cogprints.org/7257/1/2010-4-14.pdf>

2. Oliveira L. Curso teórico y práctico básico. Protocolo Peditasuit. 2019. Florida, EE. UU [acceso 04/06/2019]. Disponible en: <http://www.peditasuit-esp.com/sobre-peditasuit>
3. Anaya A. PEDIASUIT para niños con diversas patologías. 2015. Diario Los Tiempos. 3 de octubre de 2015 [acceso 12/07/2019]. Disponible en: <https://www.lostiempos.com/oh/tendencias/20151003/peditasuit-ninos-diversas-patologias>
4. Karadağ E, Giray E. The clinical aspects and effectiveness of suit therapies for cerebral palsy: A systematic review. Turkish J Physic Med Rehabil. 2019;5(1):93-110. doi: [10.5606/tftrd.2019.3431](https://doi.org/10.5606/tftrd.2019.3431).
5. Lee K, Park J, Lee H, Nam K, Park T, Kim H. Efficacy of intensive neuro developmental treatment for children with developmental delay, with or without cerebral palsy. Ann Rehabil Med. 2017;41(1):90-6. doi: [10.5535/arm.2017.41.1.90](https://doi.org/10.5535/arm.2017.41.1.90).
6. Strauss K, Carson V, Soltys K, Young M, Bowser L. Branched-chain α -ketoacid dehydrogenase deficiency (maple syrup urine disease): Treatment, biomarkers, and outcomes. Mol Genet Metabol. 2020;129(3):193-206. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2020.01.006>.
7. Marchant H, Lippi, Q, Villanueva C, Selamé, G, Puchi A. Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce: reporte de dos casos. Rev ANACEM. 2016;10(1):30-4.
8. Abiri M, Saei H, Eghbali M, Karamzadeh R, Shirzadeh T, Sharifi Z. Maple syrup urine disease mutation spectrum in a cohort of 40 consanguineous patients and insilico analysis of novel mutations. Metabolic Brain Dis. 2019;34(4):1-12. doi: [10.1007/s11011-019-00435-y](https://doi.org/10.1007/s11011-019-00435-y).
9. Menkes J, Hurst P, Craig J. A new syndrome: progressive familial infantile cerebral dysfunction associated with an unusual urinary substance. Pediatrics J. 1954;14(5):462.
10. Lanza A, Montalvan E. Enfermedad de la orina de jarabe de arce: trastornos metabólicos y limitaciones en honduras. Rev Méd Honduras. 2017;85(1)(2):35- 9.
11. Meneses J. Protocolo de manejo nutricional para niños con enfermedad de orina con olor a jarabe de arce y fenilcetonuria en el Hospital Universitario San Ignacio [tesis] Bogotá, Colombia: Pontificia Universidad Javeriana; 2015.
12. Vallejo M, Valencia D. Estudio técnico de métodos TheraSuit, PediaSuit, PenguinSuit y Adelitsuit para pacientes con parálisis cerebral en el marco del procedimiento técnico científico y participativo de exclusiones. Reporte N° 10. Colombia: Universidad Nacional, Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud; 2018. [acceso 27/04/2020]. Disponible en: https://www.mivoxpopuli.minsalud.gov.co/InscripcionParticipacionCiudadana/DOCUMENTOS/a/22_Therasuit.pdf

13. Wilbarger J, Wilbarger P. Wilbarger approach to treating sensory defensiveness and clinical application of the sensory diet. Sections in alternative and complementary programs for intervention. In: Bundy AC, Murray EA, Lane S, editors. Sensory integration: Theory and Practice, 2nd ed. Philadelphia: F.A. Davis; 2002
14. Marek SM, Cramer JT, Fincher AL, Massey LL, Dangelmaier SM, Purkayastha S, *et al.* Acute effects of static and proprioceptive neuromuscular facilitation stretching on muscle strength and power output. *J Athl Train.* 2005;40(2):94-103. PMID: 15970955.
15. Duchateau J, Semmier JG, Enoka RM. Training adaptations in the behavior of human motor units. *J Appl Physiol.* 2006;101(6):1766-75. doi: 10.1152/Jappphysiol.00543,2006.
16. Budtinger L, Bombarda A. Método Pediasuit™ en el tratamiento de la parálisis cerebral: informes de casos. *Fis Senectus Uno Chapecó.* 2018;6(1) 4-12.
17. Licon T, Banegas L. Enfermedad de Orina Olor a Jarabe de Arce: presentación de caso clínico. *Acta Pediátr Hondureña.* 2015;6(1):423-9 [acceso 20/07/2019]. Disponible en: <http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol6/pdf/APHVol6-1-2015-9.pdf>
18. Zeltner N, Baumgartne M, Bondarenko A, Ensenauer R, Karall D, Kölker S. Development and psychometric evaluation of the MetabQoL 1.0: a quality of life questionnaire for Paediatric patients with intoxication-type inborn errors of metabolism. *Informes JIMD.* 2017;37: 27-35. doi: https://doi.org/10.1007/8904_2017_11

Conflicto de intereses

Los autores de este artículo declaran: no tener ningún conflicto de intereses.

Declaración de contribución autoral

Ana Liliana Mozo Pérez: aplicación de la a terapia física intensiva con protocolo Pediasuit, (TFIPP), seguimiento en la evolución clínica del caso, durante todo el proceso de intervención. Autora del contenido intelectual del tratamiento. Aprobó el manuscrito final.

Elisama Beltrán De La Rosa: Recolección de la información en el Centro Neurológico Integral de Santander NISA E. E.U. U., ciudad de Bucaramanga. Diseño del caso clínico, y redacción del manuscrito final.

Carmen Avendaño Escorcía: Entrevista con los padres y cuidadores. Aprobó el manuscrito final.

Cirit Mateus De Oro: Revisión del análisis de datos, revisión del contenido intelectual sustancial del manuscrito y de la estructura del artículo. Aprobó el manuscrito final.

Alexander Parody Muñoz: Revisión y análisis estadístico del caso

Financiamiento

Estudio financiado por la Universidad Metropolitana de Barranquilla, Colombia y el Centro Neurológico Integral de Santander NISA. Colombia.