

ANÁLISIS DE LAS CO-OCUPACIONES EN FAMILIAS AFECTADAS POR EL SÍNDROME DE FOXG1

ANALYSIS OF CO-OCCUPATIONS IN FAMILIES DIAGNOSED WITH FOXG1 SYNDROME

**Elena Crespo ***

Terapeuta ocupacional. España
<https://orcid.org/0009-0004-9012-2315>

Correo electrónico de contacto
t.o.elenacrespo@gmail.com

*persona autora para correspondencia

**Sara Pérez**

Departamento Psicología Experimental,
 Procesos Cognitivos y Logopedia, Universidad
 Complutense de Madrid

Objetivos: el estudio analizó el desempeño de las co-ocupaciones en familias con hijos diagnosticados de síndrome de FOXG1 y exploró la relación entre la dificultad percibida por la familia y la asistencia a sesiones de terapia ocupacional. **Método:** se empleó un diseño descriptivo exploratorio transversal, mediante una encuesta cumplimentada por los padres, en la que se recogió información sobre la participación en actividades de la vida diaria y la percepción de dificultad en su ejecución. **Resultados:** los hallazgos indicaron que la ocupación más difícil de llevar a cabo fue conciliar el sueño, seguida del vestido y el lavado de dientes. Se observaron diferencias en el desempeño de las actividades de la vida diaria entre participantes que habían recibido terapia ocupacional y aquellos que no, mostrando estos últimos mayores dificultades. Además, los padres y madres que habían contado con apoyo desde la terapia ocupacional reportaron menor percepción de dificultad en las co-ocupaciones en comparación con aquellos que no habían recibido intervención. **Conclusión:** los resultados destacaron la necesidad de continuar investigando el impacto del síndrome de FOXG1 en la dinámica familiar y el desempeño ocupacional. Asimismo, se evidenció el papel clave de la terapia ocupacional en la mejora del bienestar tanto de los y las niñas como de sus familias, facilitando una mayor autonomía y calidad de vida.

Objective: The study analyzed the performance of co-occupations in families with children diagnosed with FOXG1 syndrome and explored the relationship between the family's perceived difficulty and attendance at occupational therapy sessions. **Method:** A cross-sectional exploratory descriptive design was used, through a survey completed by parents, which collected information on participation in activities of daily living and the perceived difficulty in their execution. **Results:** The findings indicated that the most challenging occupation was falling asleep, followed by dressing and tooth brushing. Differences were observed in the performance of activities of daily living between children who had received occupational therapy and those who had not, with the latter showing greater difficulties. Additionally, parents who had received support from occupational therapy reported a lower perception of difficulty in co-occupations compared to those who had not received intervention. **Conclusion:** The results highlighted the need for further research on the impact of FOXG1 syndrome on family dynamics and occupational performance. Furthermore, the key role of occupational therapy in improving the well-being of both children and their families was evident, facilitating greater autonomy and quality of life.

DeCS Actividades Cotidianas; Enfermedades Raras;
 Terapia Ocupacional MeSH FOXG1 Protein, Human;
 Occupational Therapy; Caregivers

Texto recibido:

07/02/2025

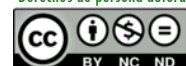
Texto aceptado:

19/05/2025

Texto publicado:

30/05/2025

Derechos de persona autora



INTRODUCCIÓN

El síndrome de FOXG1 ([ORPHA:561854](https://orpha.net/EN/561854)) es un trastorno neurológico neonatal poco frecuente. Hay un gran espectro de sintomatología dentro del síndrome en función de la afectación genética. Los principales síntomas que se encuentran son: microcefalia, discapacidad intelectual severa, falta del desarrollo del habla, epilepsia, estereotipias y discinesia, trastornos del patrón del sueño, episodios de risa o llanto inexplicables, ceguera cortical, estrabismo, reflujo gastroesofágico, alimentación parenteral, autismo y aspiraciones. Las pruebas de neuroimagen muestran una hipogénesis del cuerpo calloso, los giros cerebrales simplificados, una reducción de la materia blanca (principalmente en el lóbulo frontal) y en algunos casos se observa una paquigiria frontal. Además de una hipomielinización que tiende a normalizarse alrededor de los siete años ⁽¹⁾⁽²⁾⁽³⁾.



COTOGA
 COLEGIO OFICIAL
 DE TERAPEUTAS OCUPACIONALES
 DE GALICIA

Según la *FOXG1 Research Foundation* se estima que hay unos 1000 casos en el mundo, diagnosticándose más en los países con posibilidad de hacer estudios genéticos y diagnósticos de imagen más avanzados. En España hay 23 casos registrados en la Asociación FOXG1 España, en 2024. Durante un tiempo, el síndrome de FOXG1, estuvo considerado una variante del síndrome de Rett; en la actualidad se entiende como un trastorno clínicamente diferente, aunque con fenotipos similares, el trastorno genético es diferente ⁽⁴⁾

El gen FOXG1 está localizado en el cromosoma 14q12 en humanos. Este gen es uno de los primeros factores de transcripción que se expresan durante la neurogénesis dando lugar a diferentes tipos de tejido y células nerviosas (incluido el córtex cerebral), al telencéfalo, al oído interno, a la retina y al bulbo olfatorio ⁽⁵⁾. Además del síndrome de FOXG1, se estudia la relación de este gen con el Alzheimer ⁽⁶⁾, la esquizofrenia ⁽⁷⁾ y los cánceres cerebrales ⁽⁵⁾. Según el estudio llevado a cabo por Vegas et al. en el que analizaron a 45 pacientes acudían por primera vez al médico alrededor de los 3 meses; el 33,3% por un retraso del desarrollo y microcefalia, 35,6% por la falta de contacto visual o estrabismo y menos del 10% por convulsiones epilépticas o trastornos del movimiento

Se han llevado a cabo varios estudios con el objetivo de establecer correlaciones entre el genotipo y el fenotipo en el síndrome de FOXG1. En el estudio más reciente, con una muestra de 122 individuos, se identificaron 76 variantes únicas de un solo nucleótido. Los resultados mostraron que los participantes con mutaciones *missense* (39/122) presentaban una evolución más favorable en el desarrollo motor en comparación con aquellos con mutaciones *frameshift* (38/122), mutaciones *nonsense* (18/122) o deleciones (19/122). Específicamente, el 73% de los individuos con mutaciones *missense* lograron sentarse de forma independiente, en contraste con el 0% de aquellos con deleciones y el 20% de aquellos con mutaciones *nonsense*. De manera similar, el 41% de los individuos con mutaciones *missense* lograron caminar de manera independiente, mientras que ninguno de los participantes con deleciones y solo el 6% de aquellos con mutaciones *frameshift* alcanzaron este hito. Además, la presencia de epilepsia también mostró una influencia en la adquisición de habilidades motoras. Los individuos sin epilepsia fueron significativamente más propensos a lograr hitos motores como sentarse (59% frente al 37% en aquellos con epilepsia), caminar de forma independiente (30% frente al 14%) y alcanzar un agarre de pinza (61% frente al 42%). Finalmente, se observó que los participantes con mutaciones *missense* presentaban mayor frecuencia de diagnóstico de autismo (32%), en comparación con aquellos con mutaciones *nonsense* (6%) o deleciones (12%) ⁽³⁾.

Según la WFOT (*World Federation of Occupational Therapists*), la terapia ocupacional es una profesión sanitaria centrada en el cliente que se encarga de promover la salud y el bienestar a través de la ocupación. Su objetivo principal es capacitar a la persona para participar de las actividades de la vida diaria. Esto se trabaja tanto en individual como en la comunidad para mejorar las competencias de participación en las ocupaciones que quieren, necesitan o se espera de ellos que hagan; así como modificar la tarea o el entorno para facilitar su participación ocupacional ⁽⁸⁾. Es por tanto la disciplina especialista en analizar las demandas de la tarea (incluyendo el ambiente) y las habilidades de desempeño de la persona (motoras, de procesamiento y de interacción social). Gracias a esta metodología los profesionales de la terapia ocupacional, entrenan las actividades de la vida diaria, adaptan el entorno y pautan y conocen los productos de apoyo y ortesis que se puedan necesitar para facilitar las ocupaciones propias de la persona.

En las personas afectadas con FOXG1 su desempeño ocupacional, depende de su nivel de afectación. La mayoría son dependientes para las actividades básicas de la vida diaria, tales como el control de esfínteres, movilidad funcional, vestirse, alimentarse... Recayendo estas tareas en sus cuidadores principales (habitualmente sus progenitores). Siendo así todas las actividades co-ocupaciones entre paciente y cuidador, suponiendo una gran carga para estos. Las co-ocupaciones abarcan aquellas actividades de la vida diaria que para su realización necesita de la interacción de dos o más personas, habitualmente la diada persona dependiente-cuidador ⁽⁹⁾. Los trastornos discinéticos y el resto de complicaciones clínicas que presentan los pacientes afectados por el síndrome FOXG1 dificultan mucho las tareas del cuidado tales como: cambiar el pañal o alimentarse (muchos de ellos con alimentación parenteral).

Las enfermedades raras son un conjunto heterogéneo de condiciones de salud que se caracterizan, entre otras, por la dificultad en acceder a diagnóstico, tratamiento y recursos adecuados que garanticen su calidad de vida y que en su gran mayoría son de carácter crónico, invalidante y con numerosas repercusiones para la persona afectada y su entorno próximo en ámbitos sanitarios, sociales, educativos, etc. Se consideran raras cuando afectan a 5 o menos personas de cada 10.000, y se estima que al menos 30 millones de personas están afectadas en Europa y más de 3 millones en España. La Terapia ocupacional puede ofrecer el apoyo necesario para la rehabilitación, adaptación y entrenamiento en las actividades de la vida diaria ya que suelen tener una participación



difícil de estas debido a toda la sintomatología asociada y poco estudiada garantizado así una mejora en su calidad de vida y bienestar ocupacional tanto de la persona afectada como de su entorno.

Objetivos

Objetivo principal: analizar el desempeño de las co-ocupaciones entre pacientes con diagnóstico de síndrome de FOXG1 y sus cuidadores principales.

Objetivos secundarios:

1. Describir las actividades de la vida diaria en las que las familias encuentran mayor dificultad.
2. Analizar las habilidades ocupacionales y sus componentes en el desempeño del paciente y cuidador principal.
3. Plantear las bases de posibles intervenciones desde terapia ocupacional.

La hipótesis que se plantea que la asistencia adecuada desde la terapia ocupacional mejora el desempeño de las co-ocupaciones diarias en las familias con hijos diagnosticados de síndrome de FOXG1, reduciendo la dificultad percibida por los cuidadores.

MÉTODOS

Tipo de investigación y diseño

La metodología seguida ha sido un estudio a través de un diseño descriptivo exploratorio transversal.

Procedimiento

La investigadora contactó con la Asociación FOXG1 España (foxg1espana.wordpress.com) y remitió la hoja de información del estudio, una vez distribuido entre las familias se remitió en cuestionario. La recogida de datos se realizó por medio de una encuesta que se distribuyó de manera virtual a las familias miembro de la Asociación de FOXG1 España, así como en el grupo de Facebook de apoyo que tienen a nivel mundial. Se han recibido un total de 23 respuestas de las que se han excluido cuatro por no haber completado la encuesta entera siendo nuestra N final de 19.

Criterios de selección

Los criterios de inclusión a seguir han sido tener una persona a cargo diagnosticadas de FOXG1 y completar la encuesta entera, así como la aceptación del consentimiento informado. Los criterios de exclusión han sido no haber completado la encuesta entera o no ser el cuidador principal de una persona con diagnóstico de FOXG1.

Variables

Las variables estudiadas han sido:

- variables sociodemográficas, para conocer la situación familiar: Edad, edad madre y padre, sexo; país de residencia, situación de los padres (juntos o separados), accesibilidad a los recursos, número de hijos, cuidadores externos, grado de dependencia reconocido y escolarización.
- variables clínicas, para conocer el estado de salud y la afectación de la persona con FOXG1: edad de diagnóstico, capacidad comunicativa, diagnóstico de epilepsia, botón gástrico, genotipo, medicaciones, cómo es administrársela, profesionales que han tratado al niño/a e intervenciones quirúrgicas.
- variables de desempeño ocupacional de actividades de la vida diaria, para conocer cómo se realizan y las dificultades que encuentran: si tienen rutinas, para cada ocupación (alimentación, sueño, cambio de pañal, lavado de dientes, baño, movilidad y vestido) grado de dificultad, cómo lo ejecutan, dificultades que encuentran. Y si otra persona fuera de los cuidadores principales puede participar de la ocupación. Además, se ha preguntado por el juego con una pregunta abierta.

La encuesta presenta preguntas cerradas para obtener datos numéricos y también preguntas abiertas para captar los aspectos subjetivos y personales de cada caso, así como las dinámicas familiares. Los datos obtenidos a partir de las encuestas fueron registrados y organizados en una hoja de cálculo de Excel. Las preguntas con respuestas numéricas, que medían la dificultad percibida en las actividades de la vida diaria en una escala de 1 (sin dificultad) a 5 (gran dificultad), fueron analizadas mediante el cálculo de la media para cada actividad. Las respuestas cualitativas proporcionadas por las familias fueron categorizadas en grupos temáticos con el objetivo de identificar patrones y tendencias en las experiencias compartidas. Posteriormente, estos comentarios fueron utilizados para contextualizar los resultados cuantitativos y enriquecer el análisis de las dificultades reportadas.



Consideraciones éticas

El protocolo fue aprobado por el Comité Ético de la Universidad Complutense de Madrid con número de registro CE_20240509_03_SAL.

RESULTADOS

Contestaron un total de 23 familias de España (9), Italia(3), Estados Unidos (2), Colombia(1), Honduras (1), Chile (2), República Dominicana (1), Argentina (3) y Ecuador (1). Siendo anuladas cuatro respuestas por no cumplir los criterios de inclusión.

Respecto a las variables sociodemográficas se ha encontrado que, los y las participantes tienen una edad comprendida entre los 2 y 22 años de edad; el 63,16% son mujeres y el 36,84% son hombres. La edad media de las madres que respondieron la encuesta es de 42 años y la de los padres es de 45 años. El 89,47% de los progenitores viven juntos, mientras que el 10,53% viven separados. El 63,16% de las familias viven cerca de los recursos (a menos de 30 minutos en coche del colegio, hospital...) y el 36,84% lejos de estos. El 42,10% son los hermanos pequeños de sus familias, el 26,32% tienen hermanos más pequeños, el 26,32% son hijos únicos además hay una que es melliza. El 47,37% de las familias no cuentan con ayuda nunca para cuidar a sus hijos; el 36,84% cuentan con ayuda regular todas las semanas; y el 15,79% cuentan con ayuda esporádica. El 78,95% tienen un grado de dependencia reconocido por la administración y el 21,05% no. 12 de ellos acuden a escuelas adaptadas a sus necesidades, 3 a escuelas que no están adaptadas, 3 no están escolarizados (5, 3 y 2 años) y 1 a un Centro de Día.

Respecto a las variables clínicas; el 26,31% habían sido diagnosticados antes del año, otro 26,31% entre el año y antes de los tres, el 31,56% entre los 3 y antes de los 6 años; y el 15,79% con más de seis años. El 63,16% de los participantes no tiene ninguna manera de comunicación formal, mientras que el 36,84% sí.

El 47,38% tiene diagnosticada epilepsia, pero esto no tiene un gran impacto en su día a día; el 26,31% tiene epilepsia y les limita en su vida diaria y otro 26,31% no tiene epilepsia diagnosticada. El 78,95% se alimenta por vía oral; mientras que el 21,05% usa botón gástrico o yeyunal, siendo sencillo su uso para las familias. El 87,47% de las familias conoce el genotipo de su hijo/hija; y tan sólo el 12,53% no lo sabe. Respecto a la medicación, el 68,42% toma antiepilépticos o anticonvulsivantes; 36,84% toma medicación para conciliar el sueño; el 26,32% toma suplementos alimenticios (vitaminas, hierro...); 21,05% toman para alteraciones conductuales (hiperactividad, atención...); 15,79% para el estreñimiento, y otro 15,79% toma para el reflujo; además algunos casos aislados toman para cortar el ciclo menstrual, pulmones, dolor, antihistamínicos... Sólo un participante no toma ninguna medicación. Al 73,68% de los cuidadores les resulta sencillo administrar la medicación (dos de ellos gracias al botón gástrico), mientras que al 26,32% les es complicado. Respecto al seguimiento por parte de

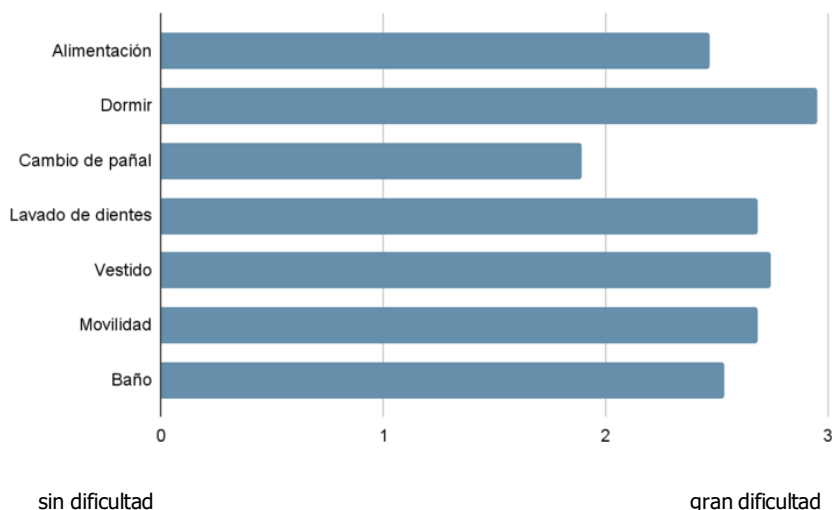


Figura 1. grado de dificultad de las ocupaciones. Nota: Elaboración propia.

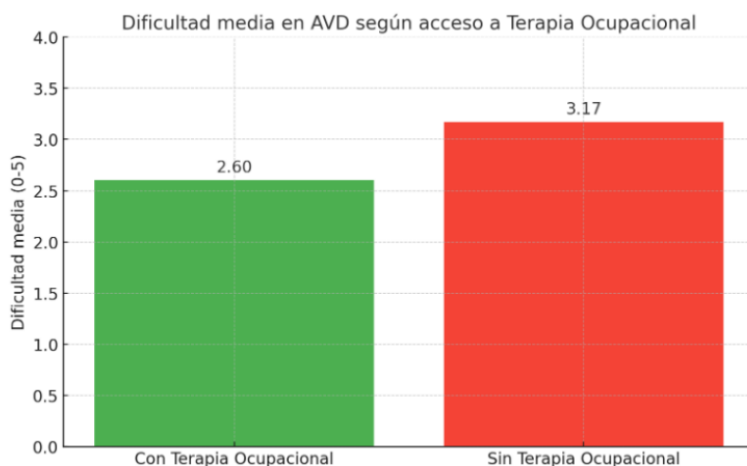


Figura 2. dificultad en el desempeño de las AVD según se recibe o no terapia ocupacional. Nota: Elaboración propia.

profesionales, el 100% de los participantes visitan al neurólogo, el 68,42% de los participantes van al médico rehabilitador, así mismo el 68,42% han ido a logopedia (por más de tres meses) y también el 68,42 % a fisioterapia (por más de tres meses); el 52,63% han acudido a terapia ocupacional (por más de tres meses); el 52,63% han acudido a otros médicos especialistas (gastroenterología, oftalmología, neuropsiquiatra...), el 36,84% han ido a psicología, y el 36,84% han contado con ayuda de trabajadores sociales, y el 31,58% de las familias con diagnóstico de FOXG1 han acudido a psicología. El 68,42% han sido sometidos a cirugías (de botón gástrico, corrección de estrabismo, traumatológicas, bucales...) , mientras que el 31,58% no se ha sometido a ninguna intervención.

Respecto a las variables de desempeño ocupacional, el 100% de las familias lleva una rutina establecida. Las actividades de la vida diaria que se han analizado son alimentación, dormir, cambio de pañal, lavado de dientes, aseo, vestido, movilidad y juego (este último de manera cualitativa y no cuantitativa como el resto), y sus resultados quedan reflejados en la gráfica 1, la cual refleja los datos aportados por las familias en una escala del 0, sin dificultad, al 3, gran dificultad, y obteniendo la media para cada co-ocupación (figura 1)

Alimentación

Tal y como indica la figura 1, la media de dificultad en la alimentación es de 2,47, ocupando el quinto puesto de dificultad. Respecto a la ejecución el 21,05% de los participantes come de forma autónoma (se lleva cubiertos a la boca); el 47,37% hay que darle de comer, y traga sin dificultad; el 15,79% hay que darle de comer y brindar ayuda postural para tragar; así mismo otro 15,79% no se alimenta por vía oral sino con botón gástrico o bomba nutricional. 9 de las 19 familias (47,37%) describen esta ocupación como de gran dificultad (han puntuado 3 o más). Las dificultades con las que se encuentran son la disfagia, la selectividad alimentaria y la necesidad de una correcta postura para que pueda comer. El 84,21% tolera que otra persona les dé de comer, aunque esta necesita ser entrenada en muchas ocasiones previamente por los padres. La mayoría de ellos y ellas realizan cinco comidas al día.

Dormir

Tal como indica la gráfica 1, la media de dificultad en dormir es de 2,95; ocupando el primer puesto en dificultad. El 57,89% de los participantes, no consiguen conciliar el sueño de forma autónoma y necesitan ayuda de medicación (melatonina) y de la compañía de un adulto (meciendo o estando a su lado tumbado). 11 de las 19 familias (57,89%) describen esta ocupación como de gran dificultad (han puntuado 3 o más). El 78,95% puede conciliar el sueño con otras personas que no sean el cuidador principal. El 31,58% de los y las niñas duerme normalmente 4 horas o menos seguidas. Las dificultades que encuentras es la irritabilidad a la hora de conciliar el sueño, manifestándose en llantos desesperados, movimientos involuntarios y una descompensación generalizada de su comportamiento (algunos relatan ataques de risa involuntarios y sin motivo).

Cambio de pañal

Tal como se muestra en la gráfica 1, la media es de 1,89, ocupando el sexto y último puesto en dificultad.

Respecto al cambio de pañal el 68,42% no colabora en el proceso, el 21,05% colabora y el 10,53% no usa pañal. 8 de las 19 (42,11%) describen esta ocupación como de gran dificultad (han puntuado 3 o más). El 42,11% debe realizar más de cinco cambios de pañal al día. Las dificultades que encuentran son los movimientos constantes e involuntarios que realizan así como su rigidez. El 94,12% de los participantes que hacen uso de pañal, permiten que les cambie el pañal alguien que no sea su cuidador principal.

Baño

Como queda reflejado en la gráfica 1, la media de dificultad para el baño es de 2,53; ocupando el cuarto puesto.

El 68,42% de los y las participantes no colabora en nada en el proceso del aseo. 11 de las 19 familias (57,89%) describen esta ocupación como de gran dificultad (han puntuado 3 o más). El 78,95% de las familias asean a sus hijos 3 o más veces por semana. El 57,89% tolera que les bañe una persona ajena a sus cuidadores principales. Las dificultades con las que se encuentran las familias son el tamaño y el peso, así como el poco control del cuerpo (movimientos constantes) y equilibrio.

Vestido

Según la gráfica 1, el vestido tiene una media de 2,74, ocupando el segundo puesto en la escala de dificultad.

El 63,16% de los participantes no colabora nada en el vestido, el 31,58% colabora activamente y el 5,26% se viste de manera autónoma. El 31,58% de las familias deja de vestirle con la ropa con la que le gustaría porque ponérselo será difícil o no tolera las texturas, etc. 12 de las 19 familias (63,16%) describen esta ocupación como



de gran dificultad (han puntuado 3 o más). Al 47,37% hay que cambiarles de ropa más de una vez al día. El 73,68% tolera que les vista alguien que no sea el cuidador principal. Las dificultades que encuentran son los movimientos continuos incontrolados, la falta de equilibrio y la poca tolerancia a ciertas texturas de tejidos.

Lavado de dientes

Como se aprecia en la gráfica 1, la media de dificultad para la ejecución del lavado de dientes es de 2,68, ocupando el tercer puesto. El 57,89% no colabora nada en el proceso de lavarse los dientes (no abren la boca). 12 de 19 familias (63,16%) describen esta ocupación como de gran dificultad (han puntuado 3 o más). El 57,89% tolera que otra persona fuera del cuidador principal le lave los dientes. El 78,95% de los participantes, se lava los dientes 2 o menos veces al día. Las dificultades que encuentran las familias son que cierran la boca, que no soportan la textura del cepillo, y llegan a tener arcadas. Las familias destacan además este problema ya que trae consigo problemas bucodentales, como caries, de difícil manejo en las consultas de odontología normales.

Movilidad

Tal y como se ve en la gráfica 1, la movilidad tiene una media de dificultad de 2,68 ocupando junto con el lavado de dientes el puesto 3. Respecto a la movilidad funcional el 63,16% usan silla de ruedas propulsada por otra persona (algunos de ellos son capaces de reptar, gatear o dar algunos pasos sujetados por otra persona); el 21,05% son capaces de caminar de manera autónoma o de la mano; el 10,53% son capaces de caminar con ayuda de productos de apoyo (andadores, férulas...) y tan solo uno solo va en brazos (con 3 años). 11 de las 19 familias (57,89%) describen esta ocupación como de gran dificultad (han puntuado 3 o más). Al 52,63% la movilidad de sus hijos les limita en su día a día y a la hora de elegir planes. Las dificultades que encuentran las familias son la poca accesibilidad urbana para acceder en silla de ruedas, así como tener que empujar el peso de las sillas y la falta de adaptación de los automóviles familiares.

Juego

Respecto al juego se ha preguntado de manera cualitativa qué juegos eran los predilectos, el nivel de interacción, etc. Las respuestas han sido muy variadas, ya que hay participantes que, si interactúan tanto con conocidos como con desconocidos, otros que tan solo con quien sabe cómo tratarlos y algunos que no interactúan. Muchos coinciden en que les gusta la música, los juguetes con cuerdas para poder tirar de ellos, las luces y los otros niños, aunque tienden a abrumarse con el ruido que puedan hacer.

DISCUSIÓN

Los resultados obtenidos en este estudio, en el que se compararon las percepciones de dificultad para realizar las actividades de la vida diaria entre familias de niños con síndrome de FOXG1 que recibieron o no terapia ocupacional, muestran diferencias claras. En aquellos que recibieron terapia ocupacional, la media de dificultad fue de 2,6, mientras que en los que no la recibieron fue de 3,17 como queda reflejado en la figura 2. Aunque esta diferencia no puede atribuirse exclusivamente a la intervención de terapia ocupacional, ya que otros factores, como la gravedad del diagnóstico, pueden influir, es notable la relación entre la asistencia a terapia ocupacional y la percepción de menor dificultad en el desempeño de las actividades de la vida diaria. La ocupación que las familias reportaron como más difícil fue dormir, seguida del vestido, el lavado de dientes, la movilidad, el baño, la alimentación y el cambio de pañal. Esta lista coincide con la sintomatología típica del síndrome de FOXG1, que incluye alteraciones en el control motor, el equilibrio y la integración sensorial, dificultando tareas cotidianas que otras personas realizan sin mayores complicaciones.

Desde la terapia ocupacional, es importante reflexionar sobre cómo estas dificultades impactan en la vida de los cuidadores principales, quienes se ven expuestos a un alto nivel de sobrecarga física y emocional. La literatura sobre el impacto del cuidado de personas con discapacidades graves sugiere que los cuidadores experimentan niveles elevados de estrés, ansiedad y agotamiento, lo que puede llevar a una disminución significativa en su bienestar general⁽¹⁰⁾. Además, las dificultades en el desempeño de las actividades de la vida diaria pueden limitar la participación de la familia en actividades recreativas y sociales, lo que puede afectar su calidad de vida de manera considerable.

A través de la terapia ocupacional, se pueden ofrecer adaptaciones físicas y ortopédicas tanto en el hogar como en la escuela para facilitar la participación en actividades cotidianas. Además, es esencial entrenar a los cuidadores en el uso de herramientas de accesibilidad cognitiva, como la comunicación alternativa y aumentativa, en colaboración con logopedia. Estas intervenciones no solo mejoran el bienestar de la infancia con síndrome de FOXG1, sino también la carga que enfrentan los cuidadores, permitiendo una mejor participación en la vida familiar.



y social. Varios estudios han mostrado que la implementación de estrategias de comunicación aumentativa puede mejorar la autonomía y la calidad de vida de los y las niñas con discapacidades graves ⁽¹¹⁾.

En cuanto a la integración sensorial, muchos participantes en este estudio reportaron dificultades relacionadas con la tolerancia a texturas, sonidos, movimientos y olores. Esta sensibilidad sensorial puede contribuir a un estado constante de hiperalerta, lo que puede interferir con la participación en las actividades cotidianas. La teoría de la Integración Sensorial de Ayres, que postula que los trastornos en la modulación sensorial afectan directamente la capacidad para participar en las actividades de la vida diaria, es un marco valioso para abordar estas dificultades ⁽¹²⁾. Estudios previos han demostrado la efectividad de la intervención en Integración Sensorial en niños con autismo, mejorando significativamente su desempeño ocupacional ⁽¹³⁻¹⁵⁾. Dado que el síndrome de FOXG1 comparte muchas similitudes con el autismo en términos de síntomas, la integración sensorial podría ser una intervención prometedora que merece ser explorada más a fondo.

Por otro lado, algunos participantes mostraron dificultades relacionadas con la motricidad gruesa, como la falta de equilibrio y coordinación, lo que dificulta la realización de tareas simples como vestirse o ir al baño. Desde la terapia ocupacional, la implementación de enfoques que promuevan la neuroplasticidad y el desarrollo motor, como la terapia basada en el enfoque Bobath o el modelo de control motor, podrían ser estrategias valiosas para mejorar estos aspectos ⁽¹⁶⁾. Aunque estos enfoques pueden resultar más difíciles de aplicar debido a la severidad de la discapacidad intelectual, la investigación en este campo ha demostrado que la intervención temprana puede tener un impacto positivo en el desarrollo motor en niños con discapacidades neurológicas graves ⁽¹⁷⁾.

Limitaciones del estudio

El principal desafío en este estudio fue el bajo número de respuestas obtenidas. La encuesta fue distribuida de manera online y sin un control estricto sobre la participación de las familias, lo que limitó la cantidad de datos. Además, al ser una encuesta en español, se excluyó a familias de habla inglesa, italiana, francesa, entre otras, lo que limita la generalización de los resultados a nivel internacional, y la obtención de una mayor muestra. Otra limitación importante fue que el estudio se centró exclusivamente en la población infantil, sin considerar a los adultos con síndrome de FOXG1. Este es un área que ha sido históricamente desatendida, dado que en muchas ocasiones los estudios en enfermedades raras se enfocan en la infancia y dejan de lado a los pacientes adultos, lo que subraya la necesidad de ampliar la investigación hacia este grupo. Otra gran limitación del estudio, era la escasa literatura previa respecto al síndrome, y que esta no hace apenas mención a la funcionalidad de las personas, y familias, afectadas.

Futuras líneas de la investigación

Una de las principales líneas de investigación futura que se sugiere es la de encontrar una correlación entre los diferentes genotipos que se han descrito hasta ahora ⁽⁷⁾ y que diferentes enfoques terapéuticos tienen mejores resultados en cada uno de ellos en la participación familiar de las actividades de la vida diaria. Un marco de trabajo que puede ser prometedor de investigar es la eficacia de la intervención en Integración Sensorial de Ayres en niños con síndrome de FOXG1. Dado que este estudio se centró exclusivamente en la población infantil, se recomienda ampliar la investigación hacia los adultos con síndrome de FOXG1, para explorar las intervenciones más adecuadas a lo largo del ciclo de vida de estas personas.

Aplicabilidad

Los resultados de este estudio resaltan la importancia de incluir la terapia ocupacional en el tratamiento de la infancia con síndrome de FOXG1, ya que puede mejorar significativamente el desempeño en las actividades de la vida diaria y reducir la carga sobre los cuidadores. Este estudio subraya la necesidad de fomentar la derivación a terapia ocupacional para niños con este síndrome, dada la prometedora relación positiva entre la intervención y la mejora en el desempeño ocupacional. Así mismo, es útil para las y los terapeutas ocupacionales a quienes les lleguen pacientes con diagnóstico de síndrome de FOXG1, ya que, al tratarse de una enfermedad rara, poder contar con una base sobre la que comenzar el tratamiento es útil para la planificación de la intervención.

CONCLUSIÓN

Las actividades de la vida diaria, como dormir, vestirse, el lavado de dientes y la movilidad, son las que mayor dificultad presentan los y las niñas con síndrome de FOXG1 debido a las alteraciones en el control postural, el equilibrio, trastornos de la integración sensorial y falta de accesibilidad del entorno. Las familias reportaron que, con el tiempo, desarrollaron sus propias estrategias para realizar estas tareas mediante ensayo y error, lo que sugiere que la intervención temprana de terapia ocupacional podría haber reducido significativamente la carga y



el esfuerzo invertido. La dificultad para delegar los cuidados también se identificó como un obstáculo para la participación social de los cuidadores.

Este estudio resalta la necesidad de implementar diferentes enfoques de terapia ocupacional para mejorar la participación en las actividades de la vida diaria, adaptando las intervenciones a las necesidades específicas de cada familia. Además, se destaca la importancia de trabajar con la familia para mejorar su calidad de vida y reducir el estrés y la fatiga derivados del cuidado. Este es el primer estudio que explora la relación entre las actividades de la vida diaria y el síndrome de FOXG1, abriendo la puerta para futuras investigaciones que fortalezcan la base científica en la que se apoya la práctica de la terapia ocupacional en este contexto.

AGRADECIMIENTOS

Agradecer a la asociación FOXG1 España su participación altruista en el estudio, así como su colaboración en la difusión del mismo en otros países.

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

ECH como autora de este documento académico titulado: "Análisis de la co-ocupaciones en familias diagnosticadas de síndrome de FOXG1" y presentado como Trabajo Fin de Grado, para la obtención del título correspondiente, cuyo tutor es SPM. Declaro que el artículo que presento está elaborado por mí, es original, no copio, ni utilizo ideas, formulaciones, citas integrales e ilustraciones de cualquier obra, artículo, memoria o documento (en versión impresa o electrónica), sin mencionar de forma clara y estricta su origen, tanto en el cuerpo del texto como en la bibliografía. Asimismo, no he hecho uso de información no autorizada de cualquier fuente escrita, de otra persona, de trabajo escrito de otro o cualquier otra fuente. Soy plenamente consciente de que el hecho de no respetar estos extremos es objeto de sanciones legales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Vegas N, Cavallin M, Maillard C, Boddaert N, Toulouse J, Schaefer E, et al. Delineating FOXG1 syndrome: From congenital microcephaly to hyperkinetic encephalopathy. *Neurol Genet.* 2018;4(6):e281.
- Mitter D, Pringsheim M, Kaulisch M, Plümacher KS, Schröder S, Warthemann R, et al. FOXG1 syndrome: Genotype–phenotype association in 83 patients with FOXG1 variants. *Genet Med.* 2018;20(1):98-108.
- Brimble E, Reyes KG, Kuhathaas K, Devinsky O, Ruzhnikov MRZ, Ortiz-Gonzalez XR, et al. Expanding genotype–phenotype correlations in FOXG1 syndrome: Results from a patient registry. *Orphanet J Rare Dis.* 2023;18(1):149.
- Ellaway CJ, Ho G, Bettella E, Knapman A, Collins F, Hackett A, et al. 14q12 microdeletions excluding FOXG1 give rise to a congenital variant Rett syndrome-like phenotype. *Eur J Hum Genet.* 2013;21(5):522-7.
- Hettige NC, Ernst C. FOXG1 Dose in Brain Development. *Front Pediatr.* 22 de noviembre de 2019;7:482.
- Wang J, Ma SF, Yun Q, Liu WJ, Zhai HR, Shi HZ, et al. FOXG1 as a potential therapeutic target for Alzheimer's disease with a particular focus on cell cycle regulation. *J Alzheimers Dis.* 2022;86(3):1255-73.
- Hou PS, Ó hAilín D, Vogel T, Hanashima C. Transcription and beyond: Delineating FOXG1 function in cortical development and disorders. *Front Cell Neurosci.* 2020;14:35.
- World Federation of Occupational Therapists. Definitions of Occupational Therapy from Member Organisations [Internet]. 2024 [cited 2024 May 11]. Available from: <https://wfot.org/resources/definitions-of-occupational-therapy-from-member-organisations>
- Rubio-Grillo MH, Zamudio-Espinosa DC, Rojas-Cerón CA. Los hitos del desarrollo del bebé prematuro: una mirada desde las co-ocupaciones. *Rev Ter Ocup Galicia.* 2020;17(2):150-9.
- Casado González F, Martínez-Lorca M, Criado-Álvarez JJ, Aguado Romo R, Martínez-Lorca A. Estrés, depresión, experiencias emocionales, confianza familiar y resiliencia en las familias que tienen un hijo/a con discapacidad. *MLSPR.* 2024 [cited 2025 Feb 21]; Available from: <https://www.mlsjournals.com/Psychology-Research-Journal/article/view/1765>
- Echeguía Cudolá J. Sistemas alternativos y aumentativos de comunicación para el tratamiento de niños con trastorno del espectro autista. *Diálogos Pedagóg.* 2016;14(28):104-26.
- Roley SS, Mailloux Z, Miller-Kuhaneck H, Glennon TJ. *Understanding Ayres' Sensory Integration.* 1st ed. Los Angeles: Western Psychological Services; 2007.
- Kashefimehr B, Kayihan H, Huri M. The effect of sensory integration therapy on occupational performance in children with autism. *OTJR (Thorofare N J).* 2018;38(2):75-83.
- Schoen SA, Lane SJ, Mailloux Z, May-Benson T, Parham LD, Smith Roley S, et al. A systematic review of Ayres sensory integration intervention for children with autism. *Autism Res.* 2019;12(1):6-19.
- Schaaf RC, Dumont RL, Arbesman M, May-Benson TA. Efficacy of occupational therapy using Ayres Sensory Integration®: A systematic review. *Am J Occup Ther.* 2018;72(1):7201190010p1-10.
- Escobar E, Veloz S, Escobar M, Argüello S. Abordaje terapéutico en niños con trastornos del sistema nervioso mediante la aplicación del método Bobath. *Talentos.* 2020;7(1):105-13.
- Torres Díaz MM. Atención temprana en niños con trastornos del neurodesarrollo en Iberoamérica 2018-2022. Una revisión sistemática. *Rev Sci.* 2024;9(31):230-50.

Derechos de persona autora



COTOGA
COLEGIO OFICIAL
DE TERAPEUTAS OCUPACIONALES
DE GALICIA