



UNIVERSIDAD LAICA ELOY ALFARO DE MANABÍ

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE TERAPIA OCUPACIONAL

PROYECTO DE TITULACIÓN

**PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIATURA EN TERAPIA
OCUPACIONAL**

TEMA:

Terapia Ocupacional en Pacientes con Lisencefalia

Autores:

Lucas Pachay Nayeli Lisbeth

Macías Zambrano Lisseth Stefanía

Tutor:

Lcda. Xiomara Caycedo Casas, Mg.

Manta – Manabí – Ecuador

2025 (1)

CERTIFICACIÓN DEL TUTOR

En calidad de docente tutor(a) de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Laica "Eloy Alfaro" de Manabí, certifico:

Haber dirigido y revisado el trabajo de investigación, bajo la autoría del estudiante: **Lucas Pachay Nayeli Lisbeth**, legalmente matriculado en la carrera Terapia Ocupacional, periodo académico 2025 (1), cumpliendo el total de 384 horas, bajo la opción de titulación de Licenciado en Terapia Ocupacional cuyo tema del proyecto o núcleo problémico es "**Terapia ocupacional en pacientes con lisencefalia**".

La presente investigación ha sido desarrollada en apego al cumplimiento de los requisitos académicos exigidos por el Reglamento de Régimen Académico y en concordancia con los lineamientos internos de la opción de titulación en mención, reuniendo y cumpliendo con los méritos académicos, científicos y formales, suficientes para ser sometida a la evaluación del Tribunal de Titulación que designe la autoridad competente.

Particular que certifico para los fines consiguientes, salvo disposición de Ley en contrario.

Manta 08 de agosto de 2025.

Lo certifico,


Lcda. Xiomara Caycedo Casas, Mg.

Docente Tutor(a)

CERTIFICACIÓN DEL TUTOR

En calidad de docente tutor(a) de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Laica "Eloy Alfaro" de Manabí, certifico:

Haber dirigido y revisado el trabajo de investigación, bajo la autoría del estudiante: **Macías Zambrano Lisseth Stefanía**, legalmente matriculado en la carrera Terapia Ocupacional, periodo académico 2025 (1), cumpliendo el total de 384 horas, bajo la opción de titulación de Licenciado en Terapia Ocupacional cuyo tema del proyecto o núcleo problemático es "**Terapia ocupacional en pacientes con lisencefalia**".

La presente investigación ha sido desarrollada en apego al cumplimiento de los requisitos académicos exigidos por el Reglamento de Régimen Académico y en concordancia con los lineamientos internos de la opción de titulación en mención, reuniendo y cumpliendo con los méritos académicos, científicos y formales, suficientes para ser sometida a la evaluación del Tribunal de Titulación que designe la autoridad competente.

Particular que certifico para los fines consiguientes, salvo disposición de Ley en contrario.

Manta 08 de agosto de 2025.

Lo certifico,


Lcda. Xiomara Caycedo Casas, Mg.

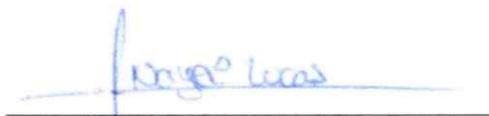
Docente Tutor

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

Declaramos que el presente proyecto de investigación, titulado “**Terapia Ocupacional en Pacientes con Lisencefalia**”, de autoría de **Lucas Pachay Nayeli Libeth** (C.I. 1316367802) y **Macías Zambrano Lisseth Stefanía** (C.I. 1350583371), es una obra original, elaborada de manera personal y bajo nuestra total responsabilidad, tanto en su contenido como en su interpretación.

Manifestamos que todas las fuentes y trabajos de otros autores que han contribuido al desarrollo de esta investigación han sido citados y referenciados debidamente en el texto.

Con esta declaratoria, cedemos los derechos de propiedad intelectual de este trabajo a la **Universidad Laica “Eloy Alfaro de Manabí”** y autorizamos su publicación en el repositorio institucional, comprometiéndonos a que su contenido no infringe derechos de terceros y cumple con los principios éticos y académicos establecidos por la institución.



Lucas Pachay Nayeli Libeth

C.I. 1316367802



Macías Zambrano Lisseth Stefanía

C.I. 1350583371

DEDICATORIA

En primer lugar, le dedico esta tesis a Dios y a mis padres que siempre han estado en este trayecto sosteniendo mi mano sin decaer. Ante todo, esta tesis es por mis padres Xavier Lucas y Mercedes Pachay que me apoyaron, me escucharon, levantaron en todo el proceso de la carrera. A mí hermano Gregori Lucas que siempre me impulsa a ser mejor ser humano y profesional con palabras y bromas que me motivan. A mi compañera de tesis Lisseth Macías que estuvo apoyándome en este trayecto, gracias a ella por escogerme en este caminar y gracias porque sin su comprensión, mano amiga y mano dura no sabría cómo hubiera terminado este recorrido.

A mis abuelos que me han incentivado a nunca tirar la toalla. A mis amigos por hacerme la vida universitaria más divertida en estos años de carrera. A él que, aunque no esté ahora siempre me dio su apoyo y espera que sea grande como profesional.

- Lucas Pachay Nayeli Lisbeth

A Dios, por guiar mis pasos, por darme la vida, la salud y la fortaleza para continuar en los momentos difíciles y llenarme de fe cuando el camino parecía incierto, por recordarme que cada esfuerzo tiene su recompensa y que todo es posible cuando se confía plenamente en él.

A mis padres, Rosa Zambrano y Hugo Macías por su amor incondicional, sus consejos llenos de sabiduría y su paciencia infinita que han sido mi mayor fortaleza en los momentos de cansancio.

A mi familia, que siempre ha creído en mí, incluso cuando yo misma dudaba. Gracias por cada palabra de aliento, cada abrazo oportuno y cada gesto de apoyo que me impulsó a seguir adelante.

A todos ellos por sostenerme con amor cuando el cansancio me doblaba y por celebrar cada paso por pequeño que fuera como si fuera el más grande de todos.

Por último, a quienes, con su música y mensajes de esperanza, me recordaron que incluso en los días difíciles siempre hay razones para seguir adelante.

- Macías Zambrano Lisseth Stefanía

AGRADECIMIENTO

Mi principal agradecimiento va para mis padres, hermano y mi compañera de tesis que a su lado he aprendido a llevar todo lo que me ha golpeado este año, quizás no con un abrazo Pero si con su presencia y compañía, quien diría que en camino encontramos seres que nos llenan y nos hacen mejores cada día. A Dios por esas batallas que me enseñaron lo fuerte que puedo llegar a ser, este año no fue nada fácil, pero gracias a esas personas que estuvieron a mi lado con su apoyo, risas, momentos únicos.

Agradezco también a mis docentes que, sin sus palabras de aliento, sin sus jalones de oreja no tuviera el conocimiento que tengo actualmente, me falta mucho por aprender y deseo seguir formándome, de corazón gracias a todos los que me tomaron de la mano y no me han soltado.

Le agradezco a mi tutora de tesis por el incansable trabajo, dedicación y demostración de que escogimos la mejor carrera que puede haber, siempre con sabiduría y liderazgo nos levanto en cada tropezón, sin su guía esta tesis no sería lo que es hoy.

Por último, Pero no menos importante agradecer a esas personas que dejaron huellas buenas o malas que al final del día me enseñaron que la fortaleza es mucho más que la fuerza física, a mi dulce perrita Nieve que se desvelaba en cada trabajo junto a mí y dormía a mi lado, su presencia me motiva a seguir en todo este caminar, me demostró que a veces la buena compañía es la que espera y te acompaña en silencio.

- **Lucas Pachay Nayeli Lisbeth**

Gracias a todas aquellas personas que, quizá sin ser conscientes de ello, dejaron una huella imborrable en mi vida; docentes de la carrera, compañeros de clase y pacientes a quienes tuve el privilegio de atender. A mis amigos, quienes compartieron conmigo aulas, trabajos y risas porque en cada jornada me recordaron que no hay camino más llevadero que el que se recorre acompañado. Cada historia compartida, cada mirada llena de significado y cada desafío superado juntos me recordaron que la Terapia Ocupacional trasciende lo académico; es un compromiso humano profundo, una vocación que se ejerce con la mente, las manos y, sobre todo, con el corazón.

A mi tutora de tesis, Lcda. Xiomara Caycedo Casas, por su guía, paciencia y dedicación en todo este proceso investigativo, por su apoyo y orientación que fueron esenciales para la culminación de este trabajo y para mi crecimiento académico y personal.

Y, por último, pero no menos importante, a mi compañera de tesis, más que colega, amiga de camino. Gracias por compartir el peso y la alegría de este proyecto, por las largas horas de trabajo, las conversaciones que nos devolvían la calma y por demostrarme que el esfuerzo compartido se disfruta el doble.

- **Macías Zambrano Lisseth Stefanía**

ÍNDICE

CERTIFICACIÓN DEL TUTOR	II
CERTIFICACIÓN DEL TUTOR	III
DECLARACIÓN DE AUTORÍA.....	IV
DEDICATORIA.....	V
AGRADECIMIENTO	VI
Resumen.....	XI
Abstract.....	XII
CAPÍTULO I	1
1. Introducción	1
CAPÍTULO II.....	5
2. Fundamentación Teórica	5
2.1 Enfermedades Raras.....	5
2.1.1 Lisencefalia	6
2.1.2 Diagnóstico	8
2.1.3 Cuadro Clínico	8
2.1.4 Fisiopatología.....	9
2.1.5 Pronóstico	9
2.2 Limitaciones en el Desempeño Ocupacional de los Pacientes con Lisencefalia 9	
2.2.1 Calidad de Vida de los Pacientes con Enfermedades Raras	11
2.3 Terapia Ocupacional.....	11
2.3.1 Papel de la Terapia Ocupacional en Enfermedades Raras	11
2.3.2 Rol del Cuidador de Personas con Enfermedades Raras	12
2.4 Intervención de la Terapia Ocupacional en la Lisencefalia	12

2.4.1	<i>Retraso Psicomotor Grave</i>	13
2.4.2	<i>Disfunción Motora</i>	13
2.4.3	<i>Problemas de Gestión del Retraso del Desarrollo/Discapacidad</i>	
<i>Intelectual</i>	13	
2.4.4	<i>Crisis Epilépticas</i>	14
2.4.5	<i>Hipotonía</i>	14
2.4.6	<i>Estimulación Temprana</i>	14
CAPÍTULO III	16
3.	Metodología	16
3.1	Definición de Método Sistemático	16
3.2	Criterios de Inclusión de Estudio	16
3.3	Criterios de Exclusión de Estudio	16
3.4	Evaluar la Validez de los Estudios Primarios	17
3.5	Análisis de Contenidos de los Artículos Relacionados	17
CAPÍTULO IV	18
4.	Descripción de Resultados	18
4.1	Resultados Obtenidos	18
4.1.1	<i>Objetivo Específico 1: Sistematizar la Evidencia Disponible acerca de las Enfermedades Raras y la Lisencefalia.</i>	19
4.1.2	<i>Objetivo Específico 2: Identificar las Limitaciones en el Desempeño Ocupacional y la Calidad de Vida de los Pacientes con Lisencefalia.</i>	21
4.1.3	<i>Objetivo Específico 3: Resaltar el Papel de la Terapia Ocupacional en la Intervención de las Características Clínicas de Pacientes con Lisencefalia.</i>	24
4.2	Análisis Global con relación al Objetivo General	27
CAPÍTULO V	28
5.	Discusión	28
CAPÍTULO VI	30

6.	Conclusiones y Recomendaciones	30
6.2	Conclusiones	30
6.3	Recomendaciones	31
7.	Referencias Bibliograficas	32
8.	Anexos	37

Resumen

La presente investigación abordó la problemática de la escasa evidencia documentada sobre las estrategias de intervención desde la terapia ocupacional en personas con diagnóstico de lisencefalia, una condición neurológica poco frecuente que afecta de manera severa el desarrollo motor, sensorial y cognitivo. Se desarrolló una revisión sistemática bajo un enfoque cualitativo, centrada en la identificación, análisis y síntesis de literatura científica publicada entre 2015 y 2025 en bases de datos académicas como Scopus, SciELO, Dialnet, PubMed y Redalyc. Se establecieron criterios de inclusión relacionados con intervenciones no farmacológicas, abordajes terapéuticos funcionales y el rol del terapeuta ocupacional en el contexto clínico y familiar. Los resultados evidenciaron que la terapia ocupacional ha centrado sus esfuerzos principalmente en la estimulación temprana, el fortalecimiento del desarrollo motor y el acompañamiento al cuidador principal, priorizando la mejora en la calidad de vida del niño y su entorno. También se identificó un vacío considerable en investigaciones centradas exclusivamente en lisencefalia, lo que evidenció la limitada producción científica disponible y la necesidad de continuar profundizando en este campo desde la disciplina. Se concluyó que el principal aporte de este trabajo fue visibilizar el impacto positivo de la terapia ocupacional en el abordaje integral de esta condición, destacando su contribución a la funcionalidad y participación del paciente desde un enfoque centrado en la familia y el entorno inmediato.

Palabras claves: Enfermedades raras; Lisencefali; Desempeño Ocupacional; Terapia Ocupacional.

Abstract

This research addressed the limited documented evidence on occupational therapy intervention strategies for individuals diagnosed with lissencephaly, a rare neurological condition that severely impacts motor, sensory, and cognitive development. A systematic review was conducted using a qualitative approach, focusing on the identification, analysis, and synthesis of scientific literature published between 2016 and 2024 in academic databases such as Scopus, SciELO, Dialnet, PubMed, and Redalyc. Inclusion criteria were established for non-pharmacological interventions, functional therapeutic approaches, and the role of the occupational therapist in the clinical and family context. The results showed that occupational therapy has primarily focused its efforts on early stimulation, strengthening motor development, and supporting the primary caregiver, prioritizing improving the quality of life of the child and their environment. A considerable gap in research focused exclusively on lissencephaly was also identified, highlighting the limited scientific output available and the need for continued research in this field within the discipline. It was concluded that the main contribution of this work was to highlight the positive impact of occupational therapy in the comprehensive approach to this condition, highlighting its contribution to patient functionality and participation from a focus on the family and the immediate environment.

Keywords: Rare diseases; Lissencephaly; Occupational Performance; Occupational Therapy

CAPÍTULO I

1. Introducción

A lo largo de los años, la salud ha ido experimentando cambios significativos, convirtiéndose en una prioridad fundamental en todo el mundo. No obstante, hoy en día hay innumerables enfermedades que representan un desafío para la humanidad. Lo que a su vez ha llevado al surgimiento de conceptos como enfermedades raras o enfermedades huérfanas; que no tienen un diagnóstico claro o temprano, lo que por ende conlleva a tratamientos inadecuados o inexistentes.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), considera a las denominadas “enfermedades raras”, o poco frecuentes, como aquellas que tienen una baja incidencia en la población total. Sin embargo, no existe definición clara, ya que cada país o continente cuenta con su propia definición. menciona que en Europa para ser considerada como una enfermedad rara debe de afectar a un número limitado de la población total, menos de una persona de cada 2.000 ciudadanos. (Feder, 2018).

Como indican los autores Acín et al. (2024), las enfermedades raras (ER), también conocidas como enfermedades poco frecuentes, son afecciones que conllevan un alto riesgo de muerte o de discapacidad crónica significativa, y cuya prevalencia en la población general es baja, estableciéndose su diagnóstico cuando afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.

Las enfermedades raras (ER) se caracterizan por una notable diversidad de manifestaciones clínicas, que no solo varían entre diferentes patologías, sino también entre personas que padecen la misma enfermedad. La mayoría de estas condiciones afectan simultáneamente a varios órganos vitales, dificultando su diagnóstico por la complejidad de los síntomas, estas suelen presentar un curso clínico severo, crónico y progresivo, que deteriora de forma significativa la calidad de vida de quienes las padecen, generando múltiples deficiencias a nivel motor, sensorial y cognitivo. (Acín et al., 2024)

De acuerdo con (Lorenzo Barbeito, 2018) las enfermedades de baja prevalencia, en su mayoría, tienen un origen genético-hereditario, lo que resalta la importancia de su detección y atención temprana, especialmente en la etapa pediátrica. Actualmente, muchas de estas patologías carecen de un tratamiento etiológico, es decir, no existe una intervención médica

capaz de actuar directamente sobre la causa que las origina. Es por esto que, las terapias no farmacológicas adquieren un valor fundamental, ya que no solo buscan prevenir complicaciones clínicas, sino también reducir el impacto de la discapacidad y, sobre todo, promover el bienestar y la calidad de vida de los niños y sus familias.

Desde el enfoque pediátrico, y considerando la complejidad que implican las enfermedades raras (ER), es fundamental asegurar una atención integral que contemple no solo las necesidades de los/as niñ/as sino también de sus familias. (Lorenzo Barbeito, 2018)

Dentro del amplio espectro de las enfermedades raras se encuentra la lisencefalia, la cual, según (Orphanet, 2025), no se refiere a una única enfermedad, sino a un término que engloba a un grupo de trastornos neurológicos graves del desarrollo cerebral. La lisencefalia describe una serie de malformaciones graves del cerebro, entre las que se incluyen la agiria (ausencia de circunvoluciones cerebrales), la paquigiria (circunvoluciones anormalmente grandes) y la heterotopía en banda subcortical (acumulación anómala de neuronas fuera de lugar). La lisencefalia puede manifestarse de forma aislada o como parte de síndromes más complejos, como el síndrome de Miller-Dieker. (Kattuo & Das, 2023)

Aunque se entienda a la lisencefalia como si fuera una sola enfermedad, en realidad este término no hace referencia a una única entidad clínica definida, sino que engloba un conjunto de trastornos neurológicos que comparten una característica en común: un desarrollo anormal de la corteza cerebral (particularmente un cerebro liso o con pocas circunvoluciones).

Así mismo (Kattuo & Das, 2023) refieren que, la lisencefalia es el resultado de un trastorno en la migración neuronal que ocurre durante una etapa del desarrollo embrionario, específicamente entre la semana 12 y la semana 24 de gestación, lo que interfiere en la formación normal de los surcos y circunvoluciones del cerebro, dando lugar a una superficie cerebral anormalmente lisa. En los niños que nacen con esta condición, suelen observarse retrasos significativos en el desarrollo psicomotor y discapacidad mental, la gravedad de estos síntomas puede variar considerablemente entre un caso y otro, dependiendo del grado de la malformación cerebral y de la presencia de epilepsia de difícil control.

Las enfermedades raras conllevan una serie de dificultades en diversos aspectos; desde la perspectiva de los usuarios, en general, suelen ser mal estudiados y el proceso de llegar al diagnóstico resulta en varios años, lo cual retrasa su tratamiento (cuando existen alternativas). Es ahí, donde ante esta situación, la terapia ocupacional surge como una respuesta necesaria.

La Terapia Ocupacional (TO) es una disciplina del ámbito de la salud orientada a promover el bienestar y mejorar la calidad de vida a través del uso terapéutico de las ocupaciones significativas. Como estrategia no farmacológica, es frecuentemente recomendada por expertos para el abordaje integral de diversas condiciones y enfermedades. (Gajardo & Avarena, 2016)

A pesar de la complejidad del cuadro clínico, las intervenciones terapéuticas tienden a centrarse en el tratamiento médico y farmacológico, quedando a menudo desatendido el enfoque funcional y ocupacional que permita mejorar la calidad de vida desde un abordaje integral. Tal como refiere Velasco Rueda (2022):

El rol del profesional de terapia ocupacional es relevante en el proceso de rehabilitación, enfatizando la mejora de la capacidad y compensando las limitaciones para mantener los máximos niveles funcionales a lo largo de las diferentes etapas de la enfermedad. Todo esto implica graduar y adaptar las actividades y el entorno; interviniendo a través de actividades terapéuticas para lograr la máxima funcionalidad, autonomía y calidad de vida en las actividades de la vida diaria y la participación social. (pág. 28)

Por lo general, las enfermedades raras comportan una evolución crónica severa y pueden resultar degenerativas y debilitantes, presentar deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, por lo que ocasionan un alto grado de discapacidad y dependencia. (Avellán et al., 2018).

Es por eso que este proyecto permitirá tener una perspectiva con una mayor claridad sobre el valioso aporte que realiza la terapia ocupacional en el abordaje de pacientes con lisencefalia, una condición neurológica compleja que requiere intervenciones especializadas y enfocadas en el desarrollo funcional. A Través de este análisis de revisión sistemática de bibliografías, se evidenciará cómo, mediante de enfoques individualizados y centrados en la persona, el terapeuta ocupacional contribuye a fomentar el desarrollo de habilidades básicas, la participación en la independencia en las actividades de la vida diaria, y la mejora de la calidad de vida del usuario.

Por ende, en la presente investigación se toma a consideración como objetivo general:

Describir el rol de la Terapia ocupacional en usuarios que padecen una enfermedad rara como la lisencefalia.

Con el final, de alcanzar el objetivo general planteado, se proponen los siguientes objetivos específicos, que servirán como pasos a seguir en el desarrollo del proyecto:

- Sistematizar la evidencia disponible acerca de las enfermedades raras y la lisencefalia.
- Identificar las limitaciones en el desempeño ocupacional y la calidad de vida de los pacientes con lisencefalia.
- Resaltar el papel de la Terapia Ocupacional en la intervención de las alteraciones funcionales asociadas a la lisencefalia

CAPÍTULO II

2. Fundamentación Teórica

2.1 Enfermedades Raras

Las enfermedades raras son condiciones de morbilidad caracterizadas por su baja prevalencia, pero también son condiciones poco conocidas, poco estudiadas y en general muchas de ellas sin tratamiento específico. Se les conoce también como “enfermedades huérfanas” por ser poco “atractivas” como foco de investigación o estudios clínicos. (Cortés, 2015).

Si bien no existe una definición única para el término “Enfermedad Rara”, todas las definiciones se basan en la frecuencia con que se presentan y algunas incluyen además elementos como la gravedad de las manifestaciones y/o la disponibilidad de tratamiento. (Cortés, 2015).

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), las enfermedades raras (ER) se definen como aquellas que afectan a entre 5 y 7 personas por cada 10.000 habitantes, representando aproximadamente entre el 6 % y el 8 % de la población global. Las estimaciones sobre la cantidad exacta de ER varían, en parte debido a que cada país utiliza criterios distintos para definir las. Se calcula que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras en total. (Piñeros, 2023)

Las enfermedades raras impactan a un pequeño porcentaje de la población general, lo que genera desafíos específicos, entre ellos la dificultad para obtener un diagnóstico preciso. Se estima que, de las más de 7.000 enfermedades raras identificadas en seres humanos, menos del 5 % cuenta con un tratamiento eficaz en la actualidad. (Piñeros, 2023)

De acuerdo con esta definición, Orphanet (la base de datos europea especializada en enfermedades raras) recopila información sobre más de 6.000 patologías diferentes. Este registro incluye una amplia variedad de trastornos, que van desde aquellos bien conocidos y con opciones terapéuticas disponibles, hasta otros poco estudiados y con grandes dificultades para su tratamiento. (Perea et al., 2022)

Según Perea et al. (2022) indica que se calcula que más de 30 millones de personas en Europa podrían estar afectadas por alguna enfermedad rara, y en el caso de España, las

estimaciones superan los 3 millones. No obstante, estas cifras son aproximadas, ya que obtener datos precisos resulta complejo.

En América Latina, la falta de diagnóstico y registro adecuado de enfermedades genéticas ha dificultado la obtención de datos precisos sobre su prevalencia. No obstante, según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, indica Viteri et al. (2020) se ha identificado que las enfermedades raras ocupan entre el segundo y quinto lugar en las causas de mortalidad infantil en menores de un año, representando entre el 2 % y el 27 % de los casos.

En Ecuador, se considera enfermedad rara aquella que afecta a una persona por cada 10.000 habitantes, y se clasifica como ultra rara cuando su prevalencia es de uno por cada 50.000. Estas condiciones, sin distinción de edad, género o etnia, tienden a provocar un progresivo deterioro en la calidad de vida y suelen implicar gastos mensuales de tratamiento que superan los costos establecidos. Sin embargo, actualmente solo se reconocen oficialmente 106 enfermedades raras en el país, y no se dispone de información nacional sobre varias patologías que, a nivel internacional, ya han sido identificadas como enfermedades raras. (Siguencia & Morales, 2021)

Las enfermedades raras no impactan únicamente a quienes las padecen, sino también a su entorno cercano, incluyendo familiares, cuidadores, amigos y a la sociedad en general. En la mayoría de los casos, presentan un desarrollo crónico y debilitante, acompañado de una esperanza de vida limitada. Estas condiciones suelen estar asociadas a pluridiscapacidades en un 80 %, lo que conlleva altos niveles de dependencia y una tasa de mortalidad del 50 %. Según Reynoso et al. (2024), la discapacidad derivada puede generar aislamiento social y discriminación, así como limitar las oportunidades educativas, laborales y sociales, lo cual se traduce en diversas afectaciones físicas, psicológicas e intelectuales.

2.1.1 Lisencefalia

La lisencefalia es una anomalía en el desarrollo de la corteza cerebral que se manifiesta por una superficie cerebral lisa o casi lisa. Esta condición es consecuencia de una alteración en el proceso de migración de los neuroblastos, que ocurre entre las semanas 8 y 14 de gestación, desde la zona periventricular hacia la corteza. Como resultado, suele presentarse un retraso psicomotor severo acompañado de epilepsia. (Sánchez et al., 2016)

Según lo señalado por Sánchez et al. (2016) aproximadamente el 3 % de los recién nacidos presenta alguna malformación en el sistema nervioso central, y de estos casos, cerca del 70 % no son compatibles con la vida. En cuanto a los trastornos relacionados con la migración neuronal, su incidencia se estima en 11,7 casos por cada millón de nacidos vivos.

El espectro clínico de la lisencefalia (LIS) abarca diversas malformaciones, entre ellas la agiria, que se caracteriza por la ausencia total de circunvoluciones en el cerebro; la paquigiria, término derivado del griego *paqui* (παχύς), que hace referencia a la presencia de giros cerebrales anormalmente anchos; y la heterotopía en banda subcortical (SBH), también conocida como corteza doble, la cual consiste en capas lisas de sustancia gris que suelen seguir la forma de la corteza que se encuentra por encima (Lapo et al., 2021)

Destacando las diversas formas de clasificación por Lapo et al. (2021) basándose en:

Existen varias formas de clasificación, pero las más utilizadas son la LIS tipo I y tipo II. La LIS tipo I o clásica, en la que se presentan cuatro capas celulares en la corteza, puede presentarse en dos formas: LIS aislada y síndrome de Miller-Dieker (SMD). La LIS tipo II o en empedrado, en la que la corteza cerebral está altamente desestructurada, se presenta en tres síndromes: síndrome de Walker-Warburg, enfermedad músculo-ojo-cerebro y distrofia muscular congénita de Fukuyama.

Las anomalías estructurales en la corteza cerebral, conocidas como malformaciones del desarrollo cortical, están siendo reconocidas cada vez con mayor frecuencia como causa de epilepsia, retraso psicomotor, discapacidad intelectual y otros déficits neurológicos congénitos. La formación de la corteza cerebral implica una serie de procesos secuenciales complejos, como la proliferación y migración celular, la organización cortical y la creación de redes neuronales. Durante este desarrollo, diversos factores genéticos, cromosómicos y ambientales pueden interferir, afectando directamente la migración neuronal. (Sánchez et al., 2016)

Menciona Lapo et al. (2021) Aunque la lisencefalia (LIS) presenta una baja incidencia en la población general, las comorbilidades asociadas suelen ser severas, impactando negativamente el desarrollo neurológico, lo que conlleva distintos niveles de discapacidad y un deterioro significativo en la calidad de vida, así como en el pronóstico vital.

Las lisencefalías se consideran afecciones de evolución desfavorable, ya que en la mayoría de los casos progresan hacia epilepsias de difícil control, como el síndrome de West, además de generar retraso en el desarrollo psicomotor. Según la literatura, la tasa de mortalidad

alcanza el 22 % durante los primeros diez años de vida. El enfoque terapéutico se centra en el manejo de los síntomas clínicos y en la prevención o retraso de posibles complicaciones. (Ponce, 2020)

2.1.2 Diagnóstico

El diagnóstico de la lisencefalia se basa en el uso de técnicas de neuroimagen como la tomografía computarizada y, especialmente, la resonancia magnética, que permiten observar de manera característica la superficie lisa de la corteza cerebral, con o sin presencia de otras malformaciones tanto intracraneales como extracraneales (Mendoza, 2024)

En cuanto al diagnóstico prenatal, este puede realizarse a partir de la semana 23 de gestación mediante ecografía, identificando signos tempranos como alteraciones en la fisura silviana, ventriculomegalia o agenesia e hipoplasia del cuerpo caloso. Hacia la semana 31, ya es posible visualizar una corteza cerebral sin pliegues (Mendoza, 2024)

La resonancia magnética continúa siendo la herramienta principal para confirmar el diagnóstico, ya que sus resultados no solo ayudan a evaluar la severidad de la malformación, sino también a orientar hacia una posible causa (Ponce, 2020)

Como parte del proceso diagnóstico, también pueden aplicarse estudios genéticos tanto antes como después del nacimiento, tales como el cariotipo y la técnica de hibridación fluorescente in situ (FISH), siendo esta última la más recomendada (Mendoza, 2024)

2.1.3 Cuadro Clínico

En la forma clásica de lisencefalia, las manifestaciones clínicas más comunes incluyen discapacidad intelectual severa, hipotonía axial, espasticidad, episodios de apnea, dificultades para la succión y epilepsia. Las convulsiones suelen iniciarse en los primeros tres meses de vida, presentándose principalmente como espasmos epilépticos. A medida que los niños crecen, pueden desarrollarse otros tipos de crisis como las generalizadas tónicas, atónicas, mioclónicas y espasmos recurrentes. (Buompadre, 2019)

Por su parte, Candido et al. (2022) señala que el cuadro clínico también puede involucrar problemas de deglución, retraso en el crecimiento, espasmos musculares, convulsiones, retraso en el desarrollo psicomotor, así como malformaciones en el rostro, extremidades superiores o inferiores.

2.1.4 Fisiopatología

La lisencefalia puede originarse tanto por causas genéticas como por factores no genéticos. Entre estos últimos se incluyen infecciones virales maternas o fetales, especialmente durante el primer trimestre del embarazo, así como una oxigenación cerebral insuficiente durante el desarrollo fetal. (Leruez & Ville, 2016)

Para Sánchez et al. (2016), la formación de la corteza cerebral depende de una serie de procesos secuenciales complejos, como la proliferación, migración celular, la organización cortical y la creación de redes neuronales, todos ellos susceptibles de alteración por factores genéticos, cromosómicos o ambientales.

Cuando ocurre una falla en la migración neuronal, es decir, cuando las neuronas inician su desplazamiento, pero no logran completarlo, se produce esta condición, considerada una de las más severas entre los trastornos del neurodesarrollo. Como resultado, el cerebro presenta malformaciones significativas, cuyo nivel de afectación puede clasificarse en lisencefalia leve, moderada o grave. (Pérez, 2022)

2.1.5 Pronóstico

El pronóstico de la lisencefalia está directamente relacionado con la magnitud de las malformaciones cerebrales. Algunas variantes presentan un compromiso neurológico severo que limita significativamente la esperanza de vida, con una alta mortalidad antes de los 10 años. En las formas clásicas, más del 50 % de los niños fallece antes de esa edad, y solo un número reducido logra superar los 20 años. Lapo et al. (2021) destaca que las infecciones respiratorias son una de las principales comorbilidades, así como una causa frecuente de fallecimiento en estos pacientes.

2.2 Limitaciones en el Desempeño Ocupacional de los Pacientes con Lisencefalia

Desde la perspectiva de la Terapia Ocupacional, el desempeño ocupacional se entiende como la habilidad para realizar y completar actividades significativas, resultado de la interacción entre la persona, el entorno y la tarea, tal como lo señalan Sixto et al. (2019). Este concepto abarca múltiples áreas de ocupación como el autocuidado, el descanso, la educación, el juego, el trabajo, la participación social y la movilidad. Por ello, cuando un individuo no puede participar en dichas actividades, su estado de salud se ve comprometido.

En ese sentido, la Terapia Ocupacional se presenta como una disciplina clave para intervenir cuando se altera la relación entre ocupación y bienestar.

Los resultados de la revisión integrativa de tipo descriptivo realizada por Jiménez et al. (2024), la cual abarcó estudios publicados entre los años 2009 y 2020, indican que, las personas con enfermedades raras requieren distintos niveles de apoyo para llevar a cabo actividades básicas e instrumentales de la vida diaria. El Estudio ENSERio revela que el 44 % necesita ayuda en las tareas domésticas, el 42 % en sus desplazamientos y el 39 % en aspectos de movilidad. Tan solo un 10 % no demanda ningún tipo de asistencia.

Esto indica que la mayoría de las personas con enfermedades raras no pueden llevar una vida completamente independiente y requieren apoyo constante en sus actividades diarias. Lo cual evidencia la importancia de los servicios de apoyo, entre ellos la terapia ocupacional.

En niños con lisencefalia, las limitaciones motoras severas comprometen de forma considerable sus actividades diarias. En un caso clínico, (Sasun & Sharath, 2024) reportaron que un niño con esta condición no podía mover sus extremidades, presentaba retraso psicomotor y tenía dificultades para deglutir, por lo que requería asistencia total para sus funciones básicas como alimentarse o cambiar de posición. Asimismo, estos niños suelen presentar epilepsia resistente al tratamiento, alteraciones del tono muscular y riesgo constante de aspiración, lo que exige vigilancia continua y restringe su participación en entornos educativos o recreativos. (Sasun & Sharath, 2024)

Otro caso documentado por Ren et al. (2024), describen a un niño sin control cefálico ni movimientos voluntarios, lo cual imposibilitaba su participación en el juego o en interacciones con su entorno. Por otra parte, Márques et al. (2016) señalan que el niño presentaba discapacidad visual asociada a la lisencefalia, que afecta la visión binocular, requiriendo adaptaciones educativas individualizadas, dificultando aún más el acceso a estímulos esenciales para su desarrollo.

Estas dificultades también se extienden al ámbito sensorial y comunicativo, debilitando el desempeño ocupacional. (Sasun & Sharath, 2024) destacan que, pese a terapias como estimulación vestibular y oral sensorio-motora, “el paciente continuó requiriendo alimentación asistida y soporte postural constante”, lo que evidencia que la rehabilitación no elimina completamente la dependencia.

En un informe adicional, la lisencefalia fue también acompañada de hipotonía, espasticidad y disfunción respiratoria, lo cual impacta negativamente en la comunicación verbal, el acceso a actividades grupales y la interacción social. (Abrunzo, 2024).

Es así como se evidencia como la lisencefalia puede causar graves alteraciones en todos los ámbitos, las cuales limitan la participación del niño en actividades esenciales para su desarrollo, como lo es el juego, el aprendizaje y la interacción social.

Del mismo modo, estas condiciones disminuyen de forma severa la calidad de vida del niño y generan alta demanda de recursos familiares y profesionales para garantizar su cuidado integral.

2.2.1 Calidad de Vida de los Pacientes con Enfermedades Raras

Las enfermedades raras suelen tener un curso crónico, con una evolución progresiva que puede llegar a ser degenerativa y altamente incapacitante. Estas condiciones provocan alteraciones motoras, sensoriales y cognitivas, lo que genera un elevado nivel de discapacidad y dependencia. Muchas de ellas presentan tasas de mortalidad elevadas, representando un riesgo considerable para la esperanza de vida, debido a las limitadas alternativas terapéuticas disponibles en la actualidad. Aunque pueden manifestarse en cualquier etapa de la vida, en una gran proporción de los casos son detectadas durante la infancia. (Castillo et al., 2018)

Como refieren Acín et al. (2024), algunas enfermedades raras permiten una calidad de vida aceptable si se identifican de manera temprana y se siguen adecuadamente los tratamientos indicados. No obstante, incluso en estos casos, la expectativa de vida de las personas afectadas suele estar considerablemente reducida.

2.3 Terapia Ocupacional

Para Chan et al. (2018) la Terapia Ocupacional (TO) se basa en el uso terapéutico de actividades significativas de la vida diaria, ya sea a nivel individual o grupal, con el objetivo de favorecer la participación, el desempeño funcional y el bienestar en diversos entornos como el hogar, la escuela, el trabajo o la comunidad. Sus intervenciones están orientadas tanto a la habilitación como a la rehabilitación, promoviendo la salud en personas que presentan o están en riesgo de desarrollar afecciones, trastornos, enfermedades, discapacidades, limitación de la actividad o en su desempeño ocupacional.

2.3.1 Papel de la Terapia Ocupacional en Enfermedades Raras

En el contexto de enfermedades raras, la terapia ocupacional juega un papel clave frente al aumento de discapacidades asociadas a patologías crónicas y complejas, que requieren atención continua y especializada, impactando considerablemente en el plano físico, emocional, económico y social. En la población pediátrica, la intervención del terapeuta

ocupacional debe ser integral, favoreciendo la participación activa del niño y contribuyendo a mejorar su calidad de vida. (Peñas et al., 2016)

2.3.2 Rol del Cuidador de Personas con Enfermedades Raras

Es importante resaltar que la gravedad de estas enfermedades, muchas veces son crónicas y progresivamente debilitantes, tiende a afectar negativamente la calidad de vida tanto de quienes las padecen como de sus familiares o cuidadores, generando altos niveles de discapacidad. (Jimenez Ocampo et al., 2022)

De acuerdo con una revisión integrativa denominada “cuidar a la persona con enfermedad rara”, Jiménez et al. (2024) destacan que, los cuidadores principales de personas con enfermedades raras enfrentan múltiples desafíos emocionales, sociales y prácticos que impactan su calidad de vida. Según el estudio, “el compromiso del cuidador principal tiene una duración de años, donde se enfrentarán a problemas adicionales como el retraso del diagnóstico, los grupos de apoyo geográficamente dispersos y recursos de salud limitados”.

Además, se describe que “los cuidadores reportan ansiedad, estrés emocional, mental y físico” debido al sistema de salud y la falta de apoyo continuo”. A esto se suma que “casi la totalidad de los cuidadores dispone de menos tiempo libre”, y muchos han perdido “oportunidades laborales” o han tenido que “reducir la jornada laboral”. Según Jiménez et al. (2024), esta combinación de factores demuestra que cuidar a una persona con una enfermedad rara implica una sobrecarga que afecta profundamente la vida cotidiana del cuidador.

De ahí la importancia de la intervención de los profesionales de Terapia Ocupacional que permitan mejorar la calidad de vida atendiendo las necesidades de los niños, las familias y sobre todo de los cuidadores.

2.4 Intervención de la Terapia Ocupacional en la Lisencefalia

La intervención dirigida a niños con enfermedades crónicas debe contemplar su participación en actividades y roles adecuados a su etapa de desarrollo y contexto sociocultural, incluyendo tareas relacionadas con el autocuidado, el juego y el ámbito escolar. También en consonancia con lo planteado por expertos, Peñas et al. (2016) mencionan que “la funcionalidad de un niño no debe ser vista de forma aislada, sino en el contexto del ambiente familiar y social”

Partiendo de estas consideraciones, resulta fundamental que la intervención terapéutica se adapte a las necesidades específicas de cada niño, considerando su desarrollo global y el

entorno que lo rodea. En este sentido, la Terapia Ocupacional cumple un rol clave en el abordaje de alteraciones como:

2.4.1 Retraso Psicomotor Grave

El rol del terapeuta ocupacional se centra en promover la participación significativa del niño o niña en sus actividades cotidianas. Para ello, es fundamental identificar, mediante la evaluación, las alteraciones presentes en las destrezas de ejecución ocupacional como las motoras, de procesamiento y de comunicación-interacción y su vínculo con el nivel de retraso psicomotor, a fin de proponer un tratamiento individualizado que favorezca el desarrollo psicomotriz adecuado en niños de 1 a 12 meses. (Guevara & Luna, 2016)

En este contexto, la terapia ocupacional contribuye activamente al fortalecimiento de la movilidad, la amplitud articular, la regulación del tono muscular, la estimulación neurosensorial, el desarrollo de habilidades manipulativas y de diversas áreas del desarrollo psicomotor, como la motricidad fina, el autocuidado, la interacción social y el aprendizaje. (Marrero et al., 2023)

2.4.2 Disfunción Motora

En casos de disfunción en la motricidad fina según Geis et al. (2025), se sugiere la intervención de terapia ocupacional para abordar las dificultades que interfieren con actividades adaptativas como alimentarse, asearse, vestirse o escribir.

Por otro lado, la disfunción motora oral debe ser evaluada de forma periódica mediante valoraciones clínicas de la alimentación o estudios radiográficos de deglución, con el fin de identificar signos como atragantamientos, náuseas durante las tomas, bajo aumento de peso, infecciones respiratorias recurrentes o rechazo alimentario sin causa aparente. Si se determina que el niño puede alimentarse por vía oral sin riesgo, se recomienda implementar una terapia de alimentación habitualmente a cargo de un terapeuta ocupacional o logopeda para mejorar la coordinación y tratar posibles alteraciones sensoriales relacionadas con la alimentación. (Geis et al., 2025)

2.4.3 Problemas de Gestión del Retraso del Desarrollo/Discapacidad Intelectual

Se recomienda la participación de terapia ocupacional desde la primera infancia a través de programas de intervención temprana, con el fin de abordar necesidades relacionadas con el desarrollo motor, la autonomía y la participación en actividades diarias. A lo largo de la etapa escolar, la terapia ocupacional puede formar parte del Plan Educativo Individualizado (IEP)

cuando las dificultades motoras o sensoriales afectan el acceso al material académico, contribuyendo así al desarrollo funcional del niño en el entorno educativo. (Geis et al., 2025)

2.4.4 Crisis Epilépticas

De acuerdo con el trabajo de titulación “Aportes de la terapia ocupacional en la calidad de vida de pacientes adolescentes con diagnóstico de epilepsia” del autor Portero (2021) redacta que, la intervención de la terapia ocupacional en personas con epilepsia se centra en facilitar la ejecución de actividades cotidianas como el autocuidado, el juego, el tiempo libre, las relaciones sociales y educativas, que pueden verse afectadas por las crisis epilépticas. El abordaje parte del conocimiento del tipo de crisis, edad de inicio, fármacos utilizados, su duración y frecuencia. La terapia incluye estrategias centradas en el modelo canadiense de desempeño ocupacional, permitiendo al usuario expresar sus necesidades y fijar metas. Además, se emplean actividades significativas para fortalecer la autonomía y mejorar la calidad de vida.

Otros autores como Trujillo (2023) mencionan que, en el caso de la epilepsia, la terapia ocupacional puede incluir entrenamiento en habilidades cognitivas y físicas, así como en técnicas para mejorar la seguridad y la independencia

2.4.5 Hipotonía

Para Paleg et al. (2024), las intervenciones tempranas de terapia ocupacional o física en niños pequeños buscan mejorar su condición física, funcionalidad y participación en actividades significativas relacionadas con la diversión, la familia, los amigos y su futuro. Estas intervenciones incluyen el uso de cinta de correr, órtesis, férulas o prendas de compresión, dispositivos de posicionamiento y movilidad, actividades de desarrollo motor, juego, ejercicio y actividades de la vida diaria.

En este contexto, la estimulación temprana se posiciona como un eje fundamental dentro de la intervención, ya que permite potenciar las habilidades desde las primeras etapas del desarrollo.

2.4.6 Estimulación Temprana

Las intervenciones de Terapia Ocupacional enfocadas en la estimulación temprana y la neuroeducación representan estrategias clave para el trabajo con población infantil. Estas acciones se presentan de manera lúdica, a través del juego, en entornos atractivos que incorporan estímulos multisensoriales como los táctiles, visuales, auditivos, olfativos,

gustativos, vestibulares y propioceptivos. (Benavides & Serrato, 2024) lo que facilita la participación del niño.

La estimulación temprana ha demostrado múltiples beneficios, ya que brinda oportunidades para desarrollar habilidades esenciales durante los primeros años de vida, etapa en la que la plasticidad cerebral es más alta y el sistema nervioso central tiene una mayor capacidad para formar nuevas conexiones neuronales. (Benavides & Serrato, 2024)

CAPÍTULO III

3. Metodología

La presente investigación se desarrolló bajo una modalidad de revisión sistemática y bibliográfica, orientada en la búsqueda, análisis y selección rigurosa de literatura científica relevante. Se incluyeron artículos originales, revisiones sistemáticas y estudios narrativos relacionados con el abordaje de la Terapia Ocupacional en pacientes con lisencefalia. Usando un enfoque descriptivo y un diseño de estudio transversal, lo que posibilitó una revisión amplia y detallada de la evidencia existente. A través de este análisis fue posible identificar las intervenciones más relevantes, los enfoques terapéuticos utilizados y los avances recientes en el campo de la Terapia Ocupacional orientados a optimizar la funcionalidad, el desempeño ocupacional y la calidad de vida de las personas con lisencefalia.

3.1 Definición de Método Sistemático

Esta investigación adopta un enfoque metodológico cualitativo, centrándose en la recopilación y el análisis de datos no numéricos para comprender en profundidad la compleja realidad de la terapia ocupacional en pacientes con enfermedades raras y/o lisencefalia desde la perspectiva de los actores involucrados. Mediante un análisis sistemático e interpretativo de la literatura científica existente, este método busca responder a la pregunta de investigación, organizando, describiendo y analizando críticamente los abordajes terapéuticos.

3.2 Criterios de Inclusión de Estudio

- Artículos que incluyan información sobre la terapia ocupacional, enfermedades raras, enfermedades huérfanas, pacientes con lisencefalia y sus limitaciones en su desempeño ocupacional.
- Artículos publicados en bases de datos avaladas científicamente en idiomas como el español e inglés.
- Artículos publicados en países de origen en Argentina, Canadá, Chile, China, Colombia, Cuba, Ecuador, El Salvador, España, India, México y USA.

3.3 Criterios de Exclusión de Estudio

- Información que no tengan relación con los objetivos y variables de la investigación.
- Artículos que no cuenten dentro de bases de datos investigativa.
- Fuentes sin referencias bibliográficas confiables y verificables.

3.4 Evaluar la Validez de los Estudios Primarios

Las fuentes documentales fueron extraídas de bases de datos científicas reconocidas y validadas en el ámbito de la salud, tales como Elsevier, PubMed, Science Direct, Dialnet, Redalyc, y Scielo, garantizando así la calidad y pertinencia de la información recolectada.

3.5 Análisis de Contenidos de los Artículos Relacionados

En la fase inicial del proceso de búsqueda se identificaron un total de 477 artículos científicos, los cuales fueron organizados de acuerdo con su país de origen, año de publicación y base de datos de procedencia. Esta clasificación permitió una sistematización más ordenada de la información, lo que facilitó la selección y el análisis en profundidad de los estudios más pertinentes para los objetivos de esta investigación.

Además, se aseguró la inclusión de estudios en lenguas distintas al español y considerando fuentes en idiomas como el inglés, estos esfuerzos facilitaron una cobertura más amplia y diversa de la literatura disponible, lo que enriqueció el análisis global del tema considerando las siguientes variables: “impacto en la autonomía y calidad en vida de las personas con enfermedades raras”, “rol de la terapia ocupacional en las enfermedades raras”, “desempeño ocupacional de las personas con lisencefalia”, “rol de la terapia ocupacional en la lisecenfalia”.

Mediante un proceso de lectura crítica, se seleccionaron 20 referencias bibliográficas que, tras el análisis de su título, resumen y resultados, demostraron estar vinculadas con los objetivos de esta investigación. Para la búsqueda de información, se emplearon términos clave relacionados con las variables de estudio, utilizando fuentes confiables que permitieron refinar y optimizar la selección de los documentos más relevantes.

CAPÍTULO IV

4. Descripción de Resultados

4.1 Resultados Obtenidos

Los resultados obtenidos en este estudio representan una recopilación exhaustiva de 20 investigaciones que exploran el rol de la terapia ocupacional orientada al cuadro clínico que presentan los pacientes con lisencefalia que, a través de la revisión de fuentes bibliográficas seleccionadas según criterios de inclusión y exclusión, se examina el papel fundamental del terapeuta ocupacional en los síntomas de dicho trastorno.

Tabla 1.

Número de fuentes investigadas según el país de origen e idioma

País	Idioma	Total
Argentina	Español	1
Canadá	Ingles	1
Chile	Español	1
China	Ingles	1
Colombia	Español	4
Cuba	Español	1
Ecuador	Español	1
El Salvador	Español	1
España	Español	4
India	Inglés	1
México	Español	2
Estados Unidos	Inglés	2
TOTAL		20

Nota: Se puede observar los resultados de las fuentes investigadas según país de origen e idioma, (Lucas y Macías (2025))

Análisis.-

El análisis de las fuentes investigadas revela una notable predominancia de estudios en idioma español, destacándose España con cuatro investigaciones, lo que refleja una sólida producción académica en el contexto europeo hispanohablante. Colombia también muestra una

participación significativa con cuatro estudios, seguida por México y Estados Unidos, con dos cada uno. Países como Argentina, Chile, Cuba, Ecuador y El Salvador, aportan una fuente respectivamente, ampliando la representación hispanoamericana. En cuanto a los estudios en idioma inglés, Estados Unidos lidera con dos investigaciones, seguido por Canadá, China e India con una cada uno. Esta distribución muestra una predominancia del idioma español en la literatura revisada, con una participación complementaria de fuentes en inglés, lo que permite una visión más diversa e integral del objeto de estudio desde distintas realidades socioculturales.

4.1.1 Objetivo Específico 1: Sistematizar la Evidencia Disponible acerca de las Enfermedades Raras y la Lisencefalia.

Tabla 2.

Evidencia disponible acerca de las enfermedades raras y la lisencefalia.

Autores	Evidencia disponible acerca de las enfermedades raras y la lisencefalia.
(Cortés, 2015)	Este texto indica que las enfermedades raras (ER), también denominadas “enfermedades huérfanas”, se caracterizan por su baja prevalencia en la población. A pesar de ello, siguen siendo poco conocidas, escasamente investigadas, y muchas carecen de un tratamiento específico.
(Acín et al., 2024)	Esta investigación analiza que la mayoría de estas condiciones afectan simultáneamente a varios órganos vitales, dificultando su diagnóstico por la complejidad de los síntomas, estas suelen presentar un curso clínico severo, crónico y progresivo, que deteriora de forma significativa la calidad de vida de quienes las padecen, generando múltiples deficiencias a nivel motor, sensorial y cognitivo.
(Lorenzo Barbeito, 2018)	Señala que, en la actualidad, muchas de estas patologías no cuentan con un tratamiento etiológico, es decir, no existe una intervención médica que actúe directamente sobre la causa que las provoca. Por ello, las terapias no farmacológicas cobran especial importancia, ya que no solo

buscan prevenir complicaciones clínicas, sino también mitigar el impacto de la discapacidad y, fundamentalmente, favorecer el bienestar y la calidad de vida de los niños y sus familias.

**Reynoso et al.
(2024)**

Analizan que las ER no solo impactan a quienes las padecen, sino también a sus familias, cuidadores, amigos y a la sociedad en general. La mayoría de estos trastornos presentan un curso clínico crónico y debilitante, con una esperanza de vida reducida. En aproximadamente el 80 % de los casos, se observa pluridiscapacidad, acompañada de un alto grado de dependencia y una tasa de mortalidad del 50 %.

**(Sánchez et al.,
2016)**

Describen que la lisencefalia es una malformación del desarrollo de la corteza cerebral que se distingue por una superficie cerebral lisa o casi lisa, originada por un defecto en la migración de los neuroblastos entre las semanas 8 y 14 de gestación, desde la zona periventricular hacia la corteza cerebral. Esta alteración provoca un retraso psicomotor severo y la aparición de epilepsia

**Lapo et al.
(2021)**

Este caso, describe que existen distintas formas de clasificar la lisencefalia, siendo las más comunes la tipo I y la tipo II. La lisencefalia tipo I, se caracteriza por la presencia de cuatro capas celulares en la corteza cerebral y puede manifestarse como una forma aislada o como parte del síndrome de Miller-Dieker (SMD). Por su parte, la lisencefalia tipo II o en empedrado, presenta una corteza cerebral altamente desorganizada y está asociada a tres síndromes: el síndrome de Walker-Warburg, la enfermedad músculo-ojo-cerebro y la distrofia muscular congénita de Fukuyama.

(Ponce, 2020)

Según la literatura, se ha documentado una tasa de mortalidad del 22 % durante los primeros diez años de vida. El tratamiento se centra en controlar las manifestaciones clínicas y retrasar la aparición de complicaciones.

Nota. Se puede observar los resultados obtenidos para sistematizar la evidencia disponible acerca de las enfermedades raras y la lisencefalia, Lucas y Macías (2025)

Análisis. -

Se puede evidenciar que, con base a los estudios, los autores revisados aportan fundamentos que respaldan el primer objetivo específico asociado a la sistematización de evidencia disponible acerca de las enfermedades raras y la lisencefalia. En general, los autores coinciden en que, debido a la dificultad y la precocidad en el diagnóstico de estas enfermedades, las intervenciones se adaptan gradualmente a los signos y síntomas que emergen a lo largo del tiempo. Por lo tanto, es fundamental adoptar un enfoque interdisciplinario en el tratamiento y la atención de estos pacientes.

(Cortés, 2015) destaca que las enfermedades raras (ER) son poco prevalentes, escasamente investigadas y, en su mayoría, sin tratamiento específico, lo que resalta la necesidad de intervenciones no farmacológicas. En este sentido, (Acín et al., 2024), señalan que estas patologías afectan múltiples órganos, presentan un curso clínico severo y generan deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, afectando significativamente la calidad de vida.

Por otro lado, (Lorenzo Barbeito, 2018) refuerza esta perspectiva al subrayar que, ante la ausencia de tratamientos etiológicos, las terapias no farmacológicas (como la terapia ocupacional) cobran especial relevancia para mitigar la discapacidad y favorecer el bienestar infantil y familiar. Por su parte, Reynoso et al. (2024) enfatizan el alto impacto social de estas enfermedades, asociadas a pluridiscapacidad y dependencia, lo que justifica un enfoque funcional centrado en la autonomía.

Respecto a la lisencefalia, (Sánchez et al., 2016) explican que se trata de una malformación del desarrollo cortical que provoca retraso psicomotor grave y epilepsia. Lapo et al. (2021) detallan sus tipos y síndromes asociados, proporcionando un marco clínico útil para guiar la intervención. Finalmente, (Ponce, 2020) indica una elevada tasa de mortalidad en los primeros años de vida, resaltando la necesidad de tratamientos centrados en el control de síntomas y la calidad de vida.

4.1.2 Objetivo Específico 2: Identificar las Limitaciones en el Desempeño Ocupacional y la Calidad de Vida de los Pacientes con Lisencefalia.

Tabla 2.

Limitaciones en el desempeño ocupacional y la calidad de vida de los pacientes con lisencefalia.

Autores	Limitaciones en el desempeño ocupacional y la calidad de vida de los pacientes con lisencefalia
Jiménez et al. (2024)	Este texto indica que la mayoría de las personas con enfermedades raras, como la lisencefalia, necesitan apoyo para realizar actividades básicas de la vida diaria, especialmente en el hogar, en la movilidad y en los desplazamientos.
(Sasun & Sharath, 2024)	Señalan que los niños con lisencefalia presentan graves dificultades motoras, retraso en el desarrollo psicomotor y problemas para la deglución, lo que los obliga a depender completamente de otras personas para realizar actividades básicas como alimentarse o cambiar de posición.
Ren et al. (2024)	Refieren que el niño con lisencefalia carece de control cefálico y de movimiento voluntario en las extremidades, lo que imposibilitaba su participación en actividades lúdicas e interacciones en distintos contextos.
Márques et al. (2016)	Se evidencia que la discapacidad visual provocada por la lisencefalia afecta la visión binocular, lo que hace necesario el uso de adaptaciones escolares personalizadas y limita el acceso adecuado a estímulos que favorecen el desarrollo del niño.
(Abrunzo, 2024)	Indican que la lisencefalia puede presentarse junto con hipotonía, eCasspasticidad y disfunción respiratoria, lo que afecta negativamente la comunicación verbal, la participación en actividades grupales y la interacción social. Estas condiciones reducen considerablemente la calidad de vida del niño y exigen un alto nivel de apoyo tanto familiar como profesional para su cuidado integral.
(Castillo et al., 2018)	Refieren que las enfermedades raras suelen ser crónicas, degenerativas y debilitantes, provocando discapacidades motoras, sensoriales y cognitivas, lo que genera alta dependencia. Además, muchas tienen

alta mortalidad y pueden afectar a personas de cualquier edad, aunque en su mayoría se detectan en la infancia.

Nota. Se puede observar los resultados obtenidos de las limitaciones en el desempeño ocupacional y la calidad de vida de los pacientes con lisencefalia, Lucas y Macías (2025)

Análisis.-

Si bien las limitaciones en el desempeño ocupacional se refieren a las dificultades o barreras que una persona enfrenta para participar y ejecutar de manera independiente y significativa actividades en las áreas de autocuidado, productividad y ocio, en el caso de los pacientes con lisencefalia, estas limitaciones suelen manifestarse con mayor complejidad debido a las alteraciones neurológicas asociadas a la condición. Del mismo modo, la calidad de vida se relaciona con el bienestar físico, emocional y social del individuo, y en personas con enfermedades raras, como la lisencefalia, este aspecto se ve altamente comprometido.

En la revisión realizada, los hallazgos de los diferentes autores no detallan con precisión las limitaciones específicas en cada área del desempeño ocupacional, como autocuidado, juego, escolaridad o participación social. Sin embargo, se identificaron múltiples referencias a las funciones o actividades que los pacientes no pueden realizar, lo que permite inferir las limitaciones funcionales a partir de las necesidades de apoyo descritas.

Por ejemplo, Jiménez et al. (2024) mencionan que la mayoría de las personas con enfermedades raras requieren apoyo en actividades de la vida diaria, como desplazarse, moverse o desenvolverse en el entorno doméstico, lo que indica una dependencia funcional general, pero sin especificar en qué ocupaciones concretas se ven más afectados los pacientes con lisencefalia.

(Sasun & Sharath, 2024) exponen un caso clínico en el que el niño con lisencefalia presentaba parálisis en las extremidades, retraso psicomotor y dificultad para tragar, lo que lo obligaba a depender completamente de terceros para tareas básicas como alimentarse o moverse. Esto sugiere una afectación severa en el área de autocuidado, aunque el análisis no aborde otras áreas ocupacionales.

Ren et al. (2024) refieren que la ausencia de control cefálico y de movimientos voluntarios limita la participación del niño en el juego y en la interacción con su entorno, lo que indica afectación en el área de ocio y socialización, especialmente en contextos de aprendizaje y relaciones interpersonales.

Márques et al. (2016) señalan que las alteraciones visuales en estos pacientes, como la pérdida de visión binocular, requieren adaptaciones escolares específicas. Este dato permite identificar una posible limitación en el desempeño académico o escolar, debido a barreras sensoriales que dificultan el acceso a estímulos necesarios para el aprendizaje.

Por su parte, (Abrunzo, 2024), resalta que la hipotonía, la espasticidad y la disfunción respiratoria, junto con las dificultades de comunicación verbal, restringen la participación en actividades grupales y sociales. Estas condiciones no solo limitan el área de interacción social y comunicación, sino que también repercuten en la calidad de vida general del paciente, al requerir un elevado nivel de apoyo familiar y profesional.

Finalmente, (Castillo et al., 2018) describen que las enfermedades raras suelen tener una evolución crónica, degenerativa y con múltiples deficiencias (motoras, sensoriales y cognitivas), lo que genera un alto grado de discapacidad y dependencia desde edades tempranas. Aunque este planteamiento es general, se alinea con la situación de las personas con lisencefalia, quienes presentan este perfil clínico complejo desde los primeros años de vida.

4.1.3 Objetivo Especifico 3: Resaltar el Papel de la Terapia Ocupacional en la Intervención de las Alteraciones Funcionales de Pacientes con Lisencefalia.

Tabla 3.

Papel de la terapia ocupacional en la intervención de las alteraciones funcionales de pacientes con lisencefalia.

Autores	Papel de la terapia ocupacional en usuarios con enfermedades raras como la lisencefalia.
(Peñas et al., 2016)	Indican que, en el contexto de la atención a la población pediátrica, el terapeuta ocupacional tiene un papel crucial. Su intervención debe ser integral, lo que significa que debe abordar distintos aspectos del desarrollo y bienestar del niño.
(Guevara & Luna, 2016)	Se enfatiza la importancia del rol del terapeuta ocupacional en la mejora de la participación de los niños en actividades significativas. Destacan que, mediante una evaluación exhaustiva, el terapeuta debe identificar alteraciones en las destrezas de ejecución ocupacional, que

	incluyen habilidades motoras, de procesamiento y de comunicación-interacción.
(Marrero et al., 2023)	Refieren que la terapia ocupacional es fundamental para mejorar la movilidad, la amplitud articular y el tono muscular de los miembros superiores. También se enfoca en la estimulación neurosensorial y el desarrollo de habilidades manipulativas, así como en áreas como la motricidad fina, autoasistencia, socialización y conocimientos.
(Benavides & Serrato, 2024)	Demuestran que la Estimulación Temprana tiene importantes beneficios al crear espacios que fomentan habilidades esenciales para el desarrollo. Resalta que, en los primeros años de vida, la plasticidad cerebral es máxima, lo que permite al sistema nervioso central formar nuevos circuitos neuronales de manera más efectiva. Esto sugiere que intervenir en esta etapa es crucial para el desarrollo óptimo del niño.
(Geis et al., 2025)	El texto indica que se recomienda iniciar la terapia ocupacional desde la primera infancia mediante programas de intervención temprana. Esto busca abordar necesidades relacionadas con el desarrollo motor, la autonomía y la participación en actividades diarias. Durante la etapa escolar, la terapia ocupacional puede integrarse en el Plan Educativo Individualizado (IEP) si las dificultades motoras o sensoriales afectan el acceso al material académico, lo que contribuye al desarrollo funcional del niño en el entorno educativo.
Portero (2021)	El estudio evidencia que la intervención de Terapia Ocupacional en usuarios con epilepsia se orienta a facilitar la participación en actividades de la vida diaria, tales como el autocuidado, el juego, el tiempo libre y la integración social y escolar, todas ellas frecuentemente alteradas por la presencia de crisis. Para ello, se parte del conocimiento clínico detallado del tipo de crisis, edad de inicio, frecuencia, duración y tratamiento farmacológico, lo que resulta clave

también en contextos como la lisencefalia, donde suelen coexistir convulsiones y alteraciones neuromotoras.

Los autores destacan que estas intervenciones buscan no solo mejorar la condición física del niño, sino también potenciar su participación en actividades significativas, especialmente aquellas relacionadas con el juego, la vida familiar, la interacción social y las experiencias que impactan su futuro. Aunque el estudio no se centra exclusivamente en la lisencefalia, sus hallazgos son extrapolables a esta patología debido a la similitud en las afectaciones neuromotoras y funcionales.

Paleg et al. (2024)

Nota. Se puede observar los resultados obtenidos que identifican el papel de la terapia ocupacional en usuarios con enfermedades raras como la lisencefalia, Lucas y Macías (2025)

Análisis.-

La terapia ocupacional desempeña un rol fundamental en la atención de personas con enfermedades raras, como la lisencefalia, ya que interviene directamente en el desarrollo de habilidades que permiten mejorar su funcionalidad y calidad de vida. En esta sección se recopilan diversos aportes de autores que evidencian cómo la intervención del terapeuta ocupacional abarca desde la estimulación temprana hasta el acompañamiento en etapas escolares, abordando aspectos motores, sensoriales, cognitivos y de participación.

Los comentarios de los autores destacan la relevancia del terapeuta ocupacional en la atención pediátrica, subrayando que su intervención debe ser integral y abordar diversos aspectos del desarrollo y bienestar del niño, como indica (Peñas et al., 2016). También enfatizan la importancia de realizar una evaluación exhaustiva para identificar alteraciones en habilidades motoras y de comunicación, como señala (Guevara & Luna, 2016).

(Marrero et al., 2023) añaden que la terapia ocupacional es fundamental para mejorar la movilidad y la amplitud articular, así como para estimular el desarrollo neurosensorial y habilidades sociales. Esto refuerza la idea de que la intervención debe ser holística, abarcando múltiples dimensiones del desarrollo infantil.

(Benavides & Serrato, 2024) resaltan la importancia de la Estimulación Temprana, mencionando que en los primeros años de vida la plasticidad cerebral permite formar nuevos circuitos neuronales de manera efectiva, lo que sugiere que las intervenciones en esta etapa son cruciales para el desarrollo óptimo.

(Geis et al., 2025) destacan que la terapia ocupacional debe iniciarse desde la primera infancia y puede integrarse en el Plan Educativo Individualizado (IEP) durante la etapa escolar, lo que es vital para abordar dificultades motoras o sensoriales que afectan el acceso a la educación. En conjunto, los autores abogan por un enfoque integral y temprano en la terapia ocupacional, enfatizando su impacto positivo tanto en el niño como en su entorno familiar y educativo.

Finalmente, tanto Portero (2021) como Paleg et al. (2024) coinciden en que la intervención de Terapia Ocupacional en niños con condiciones neurológicas severas se enfoca en mejorar la funcionalidad y promover la participación en actividades significativas como el juego, el autocuidado y la vida social. Ambos destacan la importancia de considerar las características clínicas específicas del usuario y de iniciar el tratamiento de forma temprana, lo cual resulta aplicable en casos de lisencefalia debido a la similitud en las afectaciones motoras, sensoriales y sociales.

4.2 Análisis Global con relación al Objetivo General

A partir de la revisión de la literatura científica recopilada, se evidencia que el rol de la Terapia Ocupacional en usuarios con enfermedades raras como la lisencefalia es crucial y multifacético. La mayoría de los estudios revisados coinciden en que las enfermedades raras, especialmente aquellas con manifestaciones neurológicas como la lisencefalia, generan múltiples limitaciones en el desempeño ocupacional, afectando gravemente la autonomía, la interacción social, el juego, la escolaridad y las actividades de la vida diaria.

En este contexto, el terapeuta ocupacional interviene no solo desde una perspectiva rehabilitadora, sino también desde un enfoque preventivo, educativo y de acompañamiento continuo. Se destaca la importancia de una intervención integral desde etapas tempranas, aprovechando la plasticidad cerebral del niño para favorecer el desarrollo de habilidades motoras, cognitivas y sensoriales. Así mismo, la terapia ocupacional contribuye a mejorar la calidad de vida no solo del usuario, sino también de su entorno familiar, promoviendo estrategias de participación y adaptación que respondan a sus necesidades particulares.

En este sentido, la terapia ocupacional se posiciona como una disciplina esencial en el abordaje de la lisencefalia, ofreciendo un acompañamiento especializado que facilita la participación funcional y significativa del niño en su entorno cotidiano. Su accionar, basado en la evaluación continua y la intervención personalizada, representa un pilar fundamental en la atención integral de esta población.

CAPÍTULO V

5. Discusión

La presente investigación tuvo como propósito general analizar el papel de la terapia ocupacional en usuarios con enfermedades raras, como la lisencefalia. Para ello, se establecieron tres objetivos específicos que guiaron la revisión bibliográfica y el análisis de la información obtenida.

Con base al cumplimiento del objetivo ***“Sistematizar la evidencia disponible acerca de las enfermedades raras y la lisencefalia”***, los resultados demuestran que, a pesar del bajo conocimiento y escasa investigación que aún existe sobre las enfermedades raras (ER), hay un creciente interés académico por comprender su impacto. Como señalan (Cortés, 2015) y (Lorenzo Barbeito, 2018) muchas ER no cuentan con un tratamiento etiológico, lo que posiciona a las intervenciones no farmacológicas como pilares esenciales en la atención. Esta situación se acentúa en patologías como la lisencefalia, donde, como (Sánchez et al., 2016) y Lapo et al. (2021), la malformación cerebral genera retrasos psicomotores severos, epilepsia y múltiples síndromes asociados que limitan gravemente el desarrollo funcional.

Sin embargo, desde la percepción investigativa, este hallazgo reafirma la necesidad de adoptar un enfoque terapéutico interdisciplinario y centrado en la funcionalidad, donde la terapia ocupacional puede ofrecer herramientas valiosas para enfrentar los retos derivados del curso clínico progresivo y debilitante de estas patologías. La evidencia revisada apoya así el primer objetivo específico, al destacar el perfil complejo de estas condiciones y sus múltiples consecuencias neurológicas, físicas y sociales.

En cuanto a la comprobación del ***objetivo “Identificar las limitaciones en el desempeño ocupacional y la calidad de vida de los pacientes con lisencefalia”***, los estudios coinciden en que la lisencefalia genera afectaciones profundas en las áreas del desempeño ocupacional, particularmente en el autocuidado, la movilidad, la comunicación y la participación social. (Sasun & Sharath, 2024) y Ren et al. (2024) exponen casos donde los niños con lisencefalia dependen totalmente de otros para realizar actividades básicas, careciendo de control cefálico o movimientos voluntarios.

Aunque muchos estudios no detallan explícitamente cada área ocupacional afectada, es evidente como señala (Abrunzo, 2024), que la calidad de vida de estos pacientes está seriamente comprometida por la acumulación de déficits motores, sensoriales y respiratorios.

El análisis revela, desde la percepción del investigador, que estas limitaciones impactan no solo al paciente, sino también a su núcleo familiar, al requerir cuidados permanentes, apoyos personalizados y adaptaciones en todos los contextos de vida. Este escenario refuerza la importancia de visibilizar el concepto de desempeño ocupacional como eje central en la evaluación e intervención terapéutica, promoviendo así una atención centrada en las capacidades del niño más allá de sus limitaciones.

Por último, se comprueba que el objetivo ***“Resaltar el Papel de la Terapia Ocupacional en la Intervención de las Alteraciones Funcionales de Pacientes con Lisencefalia”***, que con base a los autores revisados analizados como (Peñas et al., 2016), (Marrero et al., 2023) y (Geis et al., 2025) coinciden en que la intervención del terapeuta ocupacional debe iniciarse desde la primera infancia, cuando la plasticidad cerebral es mayor, e integrarse en la vida escolar del niño mediante programas personalizados. Se enfatiza la estimulación temprana, la mejora del tono muscular, la movilidad, la socialización, y la participación significativa en el entorno familiar y educativo.

Este hallazgo se alinea con la percepción del investigador, quien considera que la terapia ocupacional se posiciona como un componente esencial del tratamiento integral en estos casos. Su enfoque holístico y centrado en el usuario permite adaptar las intervenciones a las necesidades específicas de cada niño, promoviendo su autonomía y participación desde sus propias posibilidades.

CAPÍTULO VI

6. Conclusiones y Recomendaciones

6.2 Conclusiones

El presente trabajo de revisión sistemática tuvo como propósito principal describir el rol de la Terapia Ocupacional en Pacientes con Lisencefalia. Para ello, se establecieron tres objetivos específicos que permitieron organizar y profundizar el análisis.

Al sistematizar la evidencia disponible sobre las enfermedades raras y la lisencefalia se indica que las enfermedades raras, aunque son poco frecuentes, representan un desafío de salud pública por su amplia diversidad, complejidad clínica y limitadas alternativas terapéuticas. Estas patologías, en su mayoría, son de origen genético, con un inicio precoz y una evolución progresiva que conlleva consecuencias funcionales severas. Esta realidad se refleja en las múltiples discapacidades que afectan el desarrollo físico, cognitivo y social del individuo, generando un impacto significativo en la vida cotidiana tanto del usuario como de su familia.

El desempeño ocupacional de los usuarios con lisencefalia se ve profundamente afectado en todas las áreas ocupacionales, particularmente en el autocuidado, el juego y la escolarización. Debido al deterioro neurológico, presentan alteraciones motoras graves, como hipotonía, espasticidad, ausencia de control cefálico, limitación en el uso de extremidades, junto con importantes déficits sensoriales y cognitivos. Estas condiciones dificultan la participación del usuario en las rutinas diarias, incluyendo actividades básicas como alimentarse, vestirse o mantener el control postural de forma independiente. Como consecuencia, se ve significativamente reducida su calidad de vida, generando además una alta carga física y emocional en los cuidadores primarios y limitando la participación del niño en el entorno social y educativo.

La Terapia Ocupacional desempeña un rol esencial en el acompañamiento de usuarios con enfermedades raras como la lisencefalia, al intervenir directamente sobre la funcionalidad, la calidad de vida y la participación del usuario. El abordaje se centra en la promoción de las capacidades conservadas, el uso de estrategias de estimulación sensorial y motora, el entrenamiento en actividades básicas, la adaptación del entorno y, sobre todo, el trabajo conjunto con la familia y el equipo interdisciplinario. La intervención del terapeuta ocupacional debe basarse en un enfoque centrado en la persona, considerando la globalidad del sujeto, sus contextos y las posibilidades reales de intervención, para facilitar experiencias significativas,

prevenir complicaciones secundarias y apoyar al usuario y a su familia en los procesos de afrontamiento, cuidado y participación social.

Este análisis permite concluir que, a pesar de las limitaciones severas, el desempeño ocupacional no debe ser concebido exclusivamente desde la independencia funcional, sino desde la capacidad de la persona para participar en su entorno de manera significativa, con los apoyos necesarios. Por tanto, es imprescindible un enfoque que integre lo clínico, lo emocional, lo ambiental y lo cultural.

6.3 Recomendaciones

Es necesario fomentar la investigación científica sobre las enfermedades raras, desde el enfoque de Terapia Ocupacional, especialmente aquellas como la lisencefalia, para fortalecer la práctica profesional basada en evidencia y responder a las necesidades particulares de esta población desde un abordaje funcional y contextualizado.

Es primordial implementar estrategias de acompañamiento y capacitación para los cuidadores principales, reconociendo su papel protagónico en el proceso terapéutico. Es clave ofrecer orientación que les permita integrar rutinas adaptadas, promover la participación del niño y prevenir el desgaste físico-emocional, al tiempo que se promueve el autocuidado y el equilibrio ocupacional del cuidador.

Se recomienda promover la inclusión de la Terapia Ocupacional en el abordaje integral de enfermedades raras dentro de los servicios de salud pública y privada, reconociendo el rol activo en el diseño, implementación y seguimiento de intervenciones centradas en la funcionalidad, la participación y la autonomía del usuario.

Garantizar la articulación interdisciplinaria e intersectorial entre salud, educación y servicios sociales, para asegurar una atención continua y adaptada, con planes individualizados y redes de apoyo sostenibles, especialmente en contextos de alta dependencia como los que implica la lisencefalia, reconociendo el rol del terapeuta ocupacional como agente activo en el diseño e implementación de programas dirigidos a esta población vulnerable.

7. Referencias Bibliográficas

- Abrunzo, R. (2024). Lissencephaly: presentation of a clinical case of LIS 1 with a diagnosis confirmed by MLPA method and indications for rehabilitation treatment in childhood. *Neurocase*, 103-112. doi:<https://doi.org/10.1080/13554794.2024.2346985>
- Acín, A., Lorite, C., Herrera, M., Morrollón, C., Sánchez, C., & Monreal, C. (2024, Junio). Revisión sistemática sobre enfermedades raras. *Revista Sanitaria de Investigación*, 5(6). Retrieved from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=9697607>
- Arévalo, M. (2016). Desterzas de ejecución ocupacional más afectadas en los niños y niñas de 1- 12 meses de edad con retraso psicomotor. *Universidad de El Salvador*, 1-124. Retrieved from <https://repositorio.ues.edu.sv/items/15251531-2399-4a23-aa87-d7c2c335b17a>
- Avellán Castillo, O., Castellano Rioja, E., & Soto-Rubio, A. (2018). Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente discapacitantes. *Revista Calidad de Vida y Salud*, 11(2), 70-86. Retrieved from <https://revistacdvs.uflo.edu.ar/index.php/CdVUFLO/article/view/315>
- Benavides, A., & Serrato, M. (2024). Procesos de intervención de Terapia Ocupacional desde la estimulación temprana y la neuroeducación. *Excelsium Scientia: Revista Internacional de Investigación*, 53-60. doi:<https://doi.org/10.31948/esrii.v8i1.4113>
- Buompadre, M. (2019). Epilepsias en las malformaciones del desarrollo cortical. *Medicina*, 79(3), 37-41. Retrieved from <https://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v79s3/v79s3a10.pdf>
- Candido, A., Rugilo, C., & García, A. (2022). Lisencefalia: revisión teórica y hallazgos radiológicos. *Revista Fronteras en Medicina*, 17(2), 121-128. doi:10.31954/RFEM/202202/0121-0128
- Carbajal, L., & Navarrete, J. (2015). Enfermedades raras. *Scielo*, 52-55. Retrieved from https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912015000500369
- Castillo, O., Rioja, E., & Soto Ana. (2018). Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente discapacitantes. *Revista Calidad de Vida y Salud*,

- 70-86. Retrieved from
<https://revistacdvs.uflo.edu.ar/index.php/CdVUFLO/article/view/315>
- Chan, J., Weisman, A., King, A., Maksowski, S., Shotwell, C., Bailie, C., . . . Khuu, P. (2018). Occupational therapy for epidermolysis bullosa: clinical practice guidelines. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1-12. doi:10.1186/s13023-019-1059-8
- Coca, J., & Roche, J. (2022). Kairós y vulnerabilidad de las personas afectadas por enfermedades raras: un análisis semiótico y hermenéutico. *En Claves del Pensamiento*, 1-20. doi:<https://doi.org/10.46530/ecdp.v0i31.494>
- Cortés, F. (2015, Julio). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica los Andes*, 26(4), 425-431. doi:<https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>
- Fatás, B., Pardo, M., Fuente, C., & García, M. (2023). Terapia ocupacional en el síndrome de Coffin Siris. *Revista Sanitaria de Investigación*. Retrieved from <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/terapia-ocupacional-en-el-sindrome-de-coffin-siris/>
- Feder. (2018, Abril 2). *Federación Española de Enfermedades Raras*. Retrieved from www.enfermedades-raras.org
- Gaillard, F. (2025). Lissencephaly type II. *Radiopaedia*. doi:<https://doi.org/10.53347/rID-16167>
- Gajardo, J., & Avarena, J. (2016). ¿Cómo aporta la terapia ocupacional en el tratamiento. *Rev Chil Neuro-Psiquiat*, 239-249. Retrieved from <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchnp/v54n3/art08.pdf>
- Geis, T., Uyanik, G., Aigner, L., Couillard, S., Winkler, J., & Hehr, U. (2025). DCX-Related Disorders. *National Library of Medicine*, 1-30. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1185/>
- Guevara, H., & Luna, R. (2016). *Destrezas de ejecución ocupacional más afectadas en los niños y niñas de 1- 12 meses de edad con retraso psicomotor*. [Tesis de licenciatura, Universidad de el Salvador]. Retrieved from <https://repositorio.ues.edu.sv/items/15251531-2399-4a23-aa87-d7c2c335b17a>

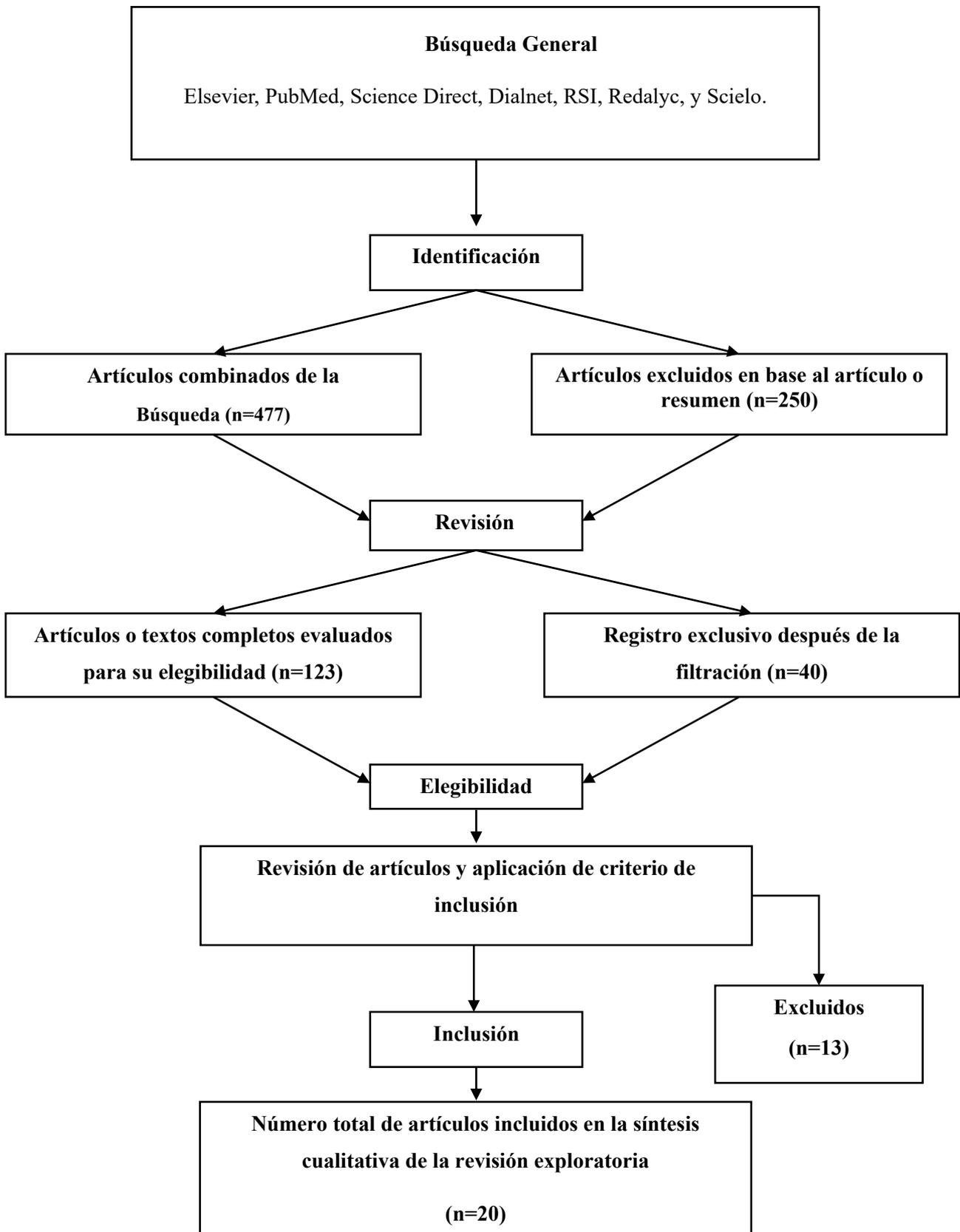
- Jiménez , J. (2018). La terapia ocupacional, fundamentos de la disciplina. *Revista "Cuadernos"*, 84-89. Retrieved from http://www.scielo.org.bo/pdf/chc/v59nEspecial/v59nEspecial_a012.pdf
- Jimenez Ocampo, V., Carreño Moreno, S., & Zambrano Bermeo , R. (2022). Nivel de adopción del rol del cuidador familiar de personas con enfermedad rara. *Studies in Health Sciences*, 687-700. doi:10.54022/shsv3n2-005
- Jiménez, V., Zambrano, R., & Parra, L. (2024). Cuidar a la Persona con Enfermedad Rara. Revisión Integrativa. *Enfermería Investiga*, 79-89. Retrieved from <https://revistas.uta.edu.ec/erevista/index.php/enfi/article/view/2523/3008>
- Kattuo, M., & Das, J. (2023, Julio). *Lisencefalia*. Retrieved from Europe PMC: <https://europepmc.org/article/NBK/nbk560766#free-full-text>
- Leruez, M., & Ville, Y. (2016). Fetal cytomegalovirus infection. *Fetal cytomegalovirus infection*, 97-107. doi:10.1016/j.bpobgyn.2016.10.005
- Lorenzo Barbeito, L. (2018, Junio). *Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras*. [Tesis de Licenciatura, Universidad de la Coruña]. Repositorio Institucional. Retrieved from Universidad Da coruña: <https://ruc.udc.es/entities/publication/f5963cac-da1b-4974-b6f6-0c6b6ffb3dd1>
- Márques, V., Sánchez, H., Escudero, M., Cancho, R., & García, M. (2016). Visual Impairment Due to Lissencephaly. *Neuro-Ophthalmology.*, 229-233. doi:<https://doi.org/10.1080/01658107.2016.1206127>
- Marrero, N., Sánchez, M., Díaz , E., & Pérez, N. (2023). Terapia ocupacional en paciente con retraso del desarrollo psicomotor por exposición intrauterina al virus del Zika. *Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación*. Retrieved from <https://revrehabilitacion.sld.cu/index.php/reh/article/view/803>
- Mendoza, J. (2024, jul 26). Síndrome de Miller-Dieker: reporte de dos casos. *Revista de la Facultad de Medicina (México)*, 67(2), 19-25. doi:<https://doi.org/10.22201/fm.24484865e.2024.67.2.03>
- Orphanet. (2025, Abril). *Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. Retrieved from Orphanet: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/48471>

- Paleg , G., Hidalgo, Á., Govender , P., & Livingstone, R. (2024). Occupational and Physical Therapy Interventions for Young Children with Developmental Central Hypotonia: An Overview of Systematic Reviews. *Disabilities* , 1-38.
doi:<https://doi.org/10.3390/disabilities5010014>
- Peñas , O., Parra, E., & Duarte, S. (2016). Orientaciones conceptuales, evaluativas y prácticas desde la terapia ocupacional para la participación de niños con enfermedades crónicas: revisión de la literatura. *Revista de la Facultad de Medicina*, 274-281.
doi:<https://doi.org/10.15446/revfacmed.v65n2.55843>
- Perea, M., Dueñas , C., Agra, Y., Palau, F., & Aparicio, P. (2022). Día mundial de las enfermedades raras. *Revista Española de Salud Pública*, 96, 1-3. Retrieved from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8620566>
- Pérez, C. (2022). Trastornos de la migración neuronal como visión estratégica científica en la neurociencia. *Revista Académica Sociedad del Conocimiento CUNZAC*, 267-274.
doi:<https://doi.org/10.46780/sociedadcunzac.v2i2.54>
- Piñeros, M. (2023, 06 09). Rendimiento del exoma para el diagnóstico temprano de las enfermedades raras genéticas en pacientes pediátricos. Revisión Narrativa. *Revista Pediatría*, 26(4), 1-7. doi:<https://doi.org/10.14295/rp.v56i2.230>
- Ponce, E. (2020). Lisencefalia asociada a síndrome de Miller-Dieker: reporte de caso. *Anales de Radiología México*, 240-246. doi:10.24875/ARM.20000090
- Portero, S. (2021). *Aportes de la terapia ocupacional en la calidad de vida de pacientes adolescentes con diagnóstico de epilepsia*. [Tesis de licenciatura, Universidad Central del Ecuador], Quito. Retrieved from <https://www.dspace.uce.edu.ec/server/api/core/bitstreams/07842f05-f8e3-4e0d-9451-9ae3eae8682a/content>
- Ren, S., Kong , Y., Liu, R., Li, Q., Shen, X., & Kong, Q.-X. (2024). Lissencephaly caused by a de novo mutation in tubulin TUBA1A: a case report and literature review. *Frontiers* , 1-8. doi:<https://doi.org/10.3389/fped.2024.1367305>
- Reynoso, R., Villalta, E., Ibañez, V., Palomo, M., Huesa, M., & Blecua, M. (2024). Enfermedades raras. *Revista Sanitaria de Investigación*, 5(2). Retrieved from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=9335602>

- Ruiz, M., Hernández, B., & Lapo, N. (2021, jul - ago). Lisencefalia: características clínicas y de neuroimagen en niños. *Revista Mexicana de Neurociencia*, 22(4), 134-140. doi:<https://doi.org/10.24875/rmn.20000132>
- Sánchez, L., Ramírez, A., Varela, D., Alvarenga, R., & Vásquez, R. (2016, julio - septiembre 21). Lisencefalia tipo I en un paciente de preescolar. *Universitas Médica*, 57(3), 402-411. doi:10.11144/Javeriana.umed57-3.ltp
- Sasun, A., & Sharath, H. (2024, Junio). Role of Physiotherapy in Pediatric Lissencephaly: A Case Report and Therapeutic Insights . *Cureus* , 1-9. doi:10.7759/cureus.62901
- Siguencia, K., & Morales, E. (2021). El Angioedema Hereditario (AEH) y las Enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador. *Revista Interdisciplinaria de Humanidades, Educación, Ciencia y Tecnología*, 7(3), 48-67. doi:10.35381/cm.v7i3.570
- Sixto, A., Souto, A., & Talavera, M. (2019). Análisis del desempeño ocupacional para la promoción de la salud en personas con fibromialgia. Un estudio fenomenológico. *Revista Colombiana de Reumatología*, 226-235. doi:10.1016/j.rcreu.2019.08.003
- Trujillo, J. (2023, febrero). *Intervenciones neuropsicológicas en la epilepsia*. Retrieved from LinkedIn: <https://www.linkedin.com/pulse/intervenciones-neuropsicol%C3%B3gicas-en-la-epilepsia-trujillo-zavala/>
- Velasco Rueda, B. R. (2022). *terapia ocupacional en enfermedades raras presentes en américa latina*. [Tesis de licenciatura no publicada, Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí].
- Viteri, J., Morales, A., Jacomé, M., Vaca, G., Turbón, I., Rodríguez, V., . . . Vinuesa, D. (2020). Enfermedades Huérfanas Orphanet. *Sociedad Venezolana de Farmacología clínica y Terapéutica*, 627-637. doi:<https://doi.org/10.5281/zenodo.4263347>

8. Anexos

Anexo 1. Diagrama de búsqueda de datos



Anexo 2. Matriz de Registro de Artículos Científicos

MATRIZ DE REGISTRO DE ARTÍCULOS

Tema: Terapia Ocupacional en Pacientes con Lisencefalia

N	Base de datos/ Revistas	Título de artículo de investigación	Autor y año de publicación	Diseño de investigación	Lugar de procedencia	Hallazgos/Aportes/Impacto	Otros
1	Revista médica clínica los condos	Las enfermedades raras	Fanny Cortés M, (2015).	Análisis descriptivo y revisión de literatura	Chile	El artículo destaca que las enfermedades raras afectan a una minoría, pero tienen un gran impacto en la calidad de vida, debido a su diagnóstico tardío y escasa visibilidad. Aporta al campo al evidenciar la necesidad urgente de políticas públicas, mayor formación médica y redes de apoyo para los pacientes, promoviendo así una atención más equitativa y especializada.	
2	Revista Sanitaria de Investigación	Revisión Sistemática sobre enfermedades raras	Andrea Acín García, Cristina Lorite López, Marina Herrera	Revisión sistemática	España	El estudio resalta la complejidad de las enfermedades raras por su baja prevalencia, diagnóstico difícil y alto impacto en la calidad de vida. Aporta una revisión de casos clínicos que ayuda a visibilizar estas patologías y promueve la formación del	

			Torres, Carmen María Morollón Lázaro, Clara Sánchez Pardo, Clara Monreal Abad, (2024)			personal sanitario para mejorar su detección y atención.	
3	Repositorio de la Universidad de Coruña	Terapia ocupacional y práctica centrada en la familia: cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras	Laura Lorenzo Barbeito (2018)	Trabajo para la obtención de la licenciatura, Investigación de metodología mixta	España	El estudio analiza la realidad de las enfermedades raras en la infancia, destacando la ausencia de tratamientos etiológicos para muchas de estas patologías. Se resalta la importancia de las terapias no farmacológicas como herramientas clave para mejorar la calidad de vida, prevenir complicaciones, reducir el impacto funcional, emocional y social de la discapacidad. El trabajo pone énfasis en un enfoque integral de atención centrado en el	

						niño y su familia, fomentando el bienestar más allá del abordaje clínico convencional.	
4	Revista Sanitaria de Investigación	Enfermedades raras	Ruth Esther Reynoso, Marjorie Elizabeth Villalta Benites, Victor Mariano Ibañez Marcos, María del Rosario Palomo Medina, Marina Huesa Nuez, María Dolores Blecua	Revisión Bibliográfica	España	<p>El artículo explica que las enfermedades raras afectan a un número muy reducido de personas (menos de 1 en 2 000 o 5 por cada 10 000 habitantes en España), pero impactan al 3–7 % de la población mundial. Se señala que estas patologías suelen presentar un diagnóstico complejo y un curso progresivo y debilitante, a menudo con discapacidades crónicas o riesgo mortal.</p> <p>El documento resalta que el retraso diagnóstico, que puede durar varios años, agrava el daño, aumenta la discapacidad y reduce la calidad de vida de los pacientes.</p>	

			Piñeiro. (2024)				
5	Revista Científica Javeriana	Lisencefalia tipo I en un paciente de preescolar	Luis Enrique Sánchez Sieera, Alejandro Rmirez Izcoa, Douglas Varela González, Ramón H. Alvarenga C, Raúl Vásquez Montes, (2016)	Reportes de caso	Colombia	El artículo muestra cómo una detección temprana, junto con estudios clínicos, imagenológicos y genéticos, permite confirmar la lisencefalia tipo I y orientar el tratamiento neurológico desde la infancia. Se destaca la necesidad de atención multidisciplinaria y seguimiento neurológico para mejorar la calidad de vida de estos pacientes con epilepsia refractaria y retraso psicomotor grave. El caso aporta evidencia sobre la presentación clínica, diagnóstico y manejo de esta enfermedad poco frecuente en población pediátrica.	
6	Revista Mexicana de Neurociencia	Lisencephaly: Clinical and neuroimaging features in children	Nathaly S. Lapo Córdova, Matilde Ruiz-García,	Artículo científico de estudio retrospectivo y descriptivo	México	El estudio, realizado en México, describió 22 casos de lisencefalia tipo I en niños, destacando su inicio temprano, epilepsia resistente, retraso psicomotor y alta presencia de comorbilidades. Se resalta la importancia del diagnóstico genético y de	

			Blanca G. Hernández Antúnez			imagen para mejorar el abordaje clínico y el pronóstico.	
07	Anales de Radiología, México.	Lisencefalia asociada a síndrome de Miller-Dieker: reporte de caso	(Ponce, 2020)	Caso clínico radiológico	México	El artículo describe los hallazgos radiológicos en un paciente pediátrico con síndrome de Miller-Dieker, caracterizado por lisencefalia tipo I. Las imágenes revelaron agiria-paquigiria difusa, hipoplasia del cuerpo caloso, reducción de la sustancia blanca y alteraciones en el tronco encefálico. Se destaca la importancia del diagnóstico por imagen en la identificación temprana de estas malformaciones cerebrales, lo que permite un abordaje clínico más oportuno y orientado, además de facilitar el asesoramiento genético familiar.	
08	Revista Universidad Técnica	Cuidar a la persona con enfermedad rara	Vivian Fernanda Jiménez Ocampo,	Revisión Integrativa	Colombia	El artículo resalta que el cuidado de personas con enfermedades raras implica una sobrecarga emocional, física y económica para los cuidadores, situación	

	de Ambato		Rosa Nury Zambrano Bermeo, Lina Marcela Parra González (2024)			que incide directamente en su calidad de vida, además se enfatiza la necesidad de una atención centrada en la persona y su entorno.	
09	Cureus	Role of Physiotherapy in Pediatric Lissencephaly: A Case Report and Therapeutic Insights	Anam R Sasun, H V Sharath. (2024)	Estudio descriptivo de un caso clínico	India	Aunque el enfoque del tratamiento fue predominantemente fisioterapéutico, el informe muestra que estrategias como la estimulación sensorial oral, ejercicios vestibulares, uso de balón terapéutico y técnicas como la hipoterapia, mejoraron el tono muscular y los hitos del desarrollo en un niño de dos años con lissencefalia. Esto resalta la relevancia de intervenciones interdisciplinarias donde la Terapia Ocupacional puede complementar la fisioterapia para promover la participación funcional, mejorar habilidades motoras finas y apoyar la autonomía en actividades cotidianas.	

10	Frontiers in Pediatrics	Lissencephaly caused by a <i>de novo</i> mutation in tubulin <i>TUBA1A</i> : a case report and literature review	Sijing Ren, You Kong, Ruihan Liu, Quibo Li, Xuehua Shen, QingXia Kong (2024)	Estudio de caso clínico con revisión narrativa	China	El artículo analiza de forma integral un caso clínico de lisencefalia, destacando su impacto en múltiples sistemas del cuerpo y su expresión funcional.	
11	<i>Neuro-Ophthalmology</i> (Taylor & Francis)	Discapacidad visual debido a lisencefalia.	Marqués Fernández, Sánchez Tocino, Escudero Caro, Cancho Candela, García Zamora. (2016)	Reporte de caso clínico	España	Se describen anomalías en las respuestas pupilares estáticas y dinámicas en pacientes con retinopatía y lesiones corticales, incluyendo a aquellos con lisencefalia, mostrando una disfunción visual neurovascular que puede informarse con pupillometría. Aunque el caso específico es aislado, aporta utilidad clínica al sugerir que la evaluación pupilar puede servir como indicador temprano de alteraciones visuales centrales en condiciones neurológicas graves.	
12	Neurocase	Lissencephaly: presentation of a	Rita Abrunzo (2023)	Artículo de investigación	Estados Unidos	El artículo describe un caso clínico de lisencefalia infantil y destaca la importancia	

		clinical case of LIS 1 with a diagnosis confirmed by MLPA method and indications for rehabilitation treatment in childhood.		e informe de caso clínico		del abordaje rehabilitador temprano. Aporta orientación útil para el tratamiento en la infancia, basándose en una revisión narrativa que refuerza la necesidad de un enfoque terapéutico integral desde etapas iniciales para mejorar la calidad de vida del paciente.	
13	Revista Calidad de vida y Salud	Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente discapacitantes.	Olga Avellán Castillo, Elena Castellano Rioja, Ana Soto-Rubio. (2018)	Estudio descriptivo transversal	Argentina	El estudio describe que los cuidadores, en su mayoría madres de unos 43 años, experimentan dificultades para realizar actividades diarias, así como síntomas de dolor, ansiedad o depresión, pese a calificarse su salud general como buena.	
14	Revista de la Facultad de Medicina	Orientaciones conceptuales, evaluativas y prácticas desde la terapia	Olga Luz Peñas Felizzola, Eliana Isabel Parra	Revisión de literatura especializada.	Colombia	La revisión muestra que las enfermedades crónicas en niños provocan grandes limitaciones en su participación y calidad de vida. Desde la Terapia Ocupacional, se destaca la necesidad de un enfoque centrado	

		ocupacional para la participación de niños con enfermedades crónicas: revisión de la literatura.	Esquivell, Silvia Cristina Duarte Torres (2016)			en el niño y la familia que empodere al cuidado cotidiano. Existen herramientas evaluativas formales disponibles para esta población y diversas estrategias prácticas aplicables al autocuidado, juego, escolaridad y actividades sociales	
15	Repositorio de Universidad de El Salvador	Destrezas de ejecución ocupacional más afectadas en los niños y niñas de 1 - 12 meses de edad con retraso psicomotor.	Guevara López Hilda Noemy, Luna Antillón Roxana Abigail. (2016)	Tesis de grado de licenciatura, modalidad Estudio descriptivo de corte transversal	El Salvador	El estudio identificó que las principales destrezas ocupacionales afectadas en lactantes con retraso psicomotor entre 1 y 12 meses incluyen habilidades motoras, procesamiento sensorial y comunicación-interacción. Esto permite que el terapeuta ocupacional enfoque su evaluación y planifique intervenciones personalizadas, apuntando a mejorar la independencia y participación en las actividades significativas de los niños en ese rango de edad.	
16	Revista Cubana	Terapia ocupacional en	Niurka Teresita	Estudio de caso clínico	Cuba	En el caso de una niña de dos años con retraso del desarrollo psicomotor por	

	de Medicina Física y Rehabilitación	paciente con retraso del desarrollo psicomotor por exposición intrauterina al virus del Zika	Marrero Santana, Marianne Sánchez Savignón, Elieser Díaz Contreras, Niurmys Pérez Pérez. (2023)			exposición prenatal al virus del Zika, la intervención de Terapia Ocupacional consistió en 11 sesiones semanales de una hora durante 84 días, enfocadas en motricidad fina, autoasistencia, conocimiento y habilidades sociales. Se observaron mejorías tanto cuantitativas como cualitativas en todas las áreas abordadas, evidenciando un progreso significativo en su desarrollo ocupacional.	
17	Excelsium Scientia, Revista Internacional de Investigación	Procesos de intervención de Terapia Ocupacional desde la estimulación temprana y la neuroeducación	Angie Carolina Benavides Delgado, María Paula Serrato Mendoza. (2024)	Cualitativo, Con estudio de caso	Colombia	Este estudio aborda la intervención de Terapia Ocupacional basada en estimulación temprana y neuroeducación para niños entre 0 y 12 años, se resalta la utilización del juego como herramienta terapéutica, la promoción de habilidades motoras y de procesamiento que favorecen una adecuada participación en ocupaciones.	

18	GeneReviews	DCX-Related Disorders	Tobias Geis , Gökhan Uyanik , Ludwig Aigner, Sebastien Couillard-Despres, Jürgen Winkler y Ute Hehr. (2025)	Revisión sistemática narrativa	Estados Unidos	Se identifican alteraciones en la motricidad fina y oral que afectan actividades básicas como la alimentación y la escritura. Se aporta la importancia de la evaluación clínica y la intervención de terapia ocupacional desde etapas tempranas, con impacto en la mejora de la autonomía, el desarrollo motor y la inclusión escolar mediante planes personalizados.
19	Repositorio de la Universidad Central del Ecuador	Aportes de la terapia ocupacional en la calidad de vida de pacientes adolescentes con diagnóstico de epilepsia	Portero Maila Shirley Estefanía (2021)	Trabajo de Titulación, modalidad Investigación Bibliográfica	Ecuador	Este trabajo describe cómo la epilepsia afecta múltiples dimensiones en adolescentes (física, social, psicológica, ambiental), reduciendo significativamente su calidad de vida. Utilizando la Terapia Ocupacional con herramientas como la Canadian Occupational Performance Measure (COPM) y actividades de ocio, se propone mejorar su desempeño ocupacional

						y bienestar emocional. Se recomienda la integración de un equipo multidisciplinario donde el terapeuta ocupacional facilite intervenciones centradas en el adolescente y sus contextos.	
20	Disabilities	Occupational and Physical Therapy Interventions for Young Children with Developmental Central Hypotonia: An Overview of Systematic Reviews	Ginny S. Paleg, Álvaro Hidalgo Robles, Pragashnie Govender, Roslyn W. Livingstone (2025)	Revisión sistemática	Canadá	Se identificó que las intervenciones tempranas de terapia ocupacional mejoran la funcionalidad y participación en la vida diaria de niños pequeños. Se aporta el uso de herramientas terapéuticas y actividades significativas para favorecer el desarrollo motor. El impacto se refleja en una mayor inclusión, autonomía y calidad de vida desde etapas tempranas.	