



ISSN 1988-6047

DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N° 38 – ENERO DE 2011

“SÍNDROME DE RETT”

AUTORÍA MARÍA DE LOS SANTOS SIERRA TORRES
TEMÁTICA EJ. COEDUCACIÓN ,NNTT
ETAPA EI, EP, ESO...

Resumen

El síndrome de Rett es un trastorno neurodegenerativo con un cuadro clínico característico. Ocurre solo en niñas, la mayoría de los casos son esporádicos y es genéticamente determinado. La enfermedad se hace evidente en forma lenta poco después del año de edad. Primero, pierden paulatinamente el interés hacia el medio ambiente y las personas. Después, pierden las habilidades del desarrollo previamente adquiridas y pueden presentar alteraciones del sueño y llanto inconsolable. Su causa sigue siendo totalmente desconocida, pero se considera que es básico el factor genético

Palabras clave

Síndrome de Rett, cromosoma X, necesidades educativas especiales.

1. ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE RETT?

El Síndrome de Rett es un desorden neurológico severo causado por la mutación de un gen llamado MECP2 que se halla localizado en el cromosoma X. El síndrome de Rett es un desorden profundo del desarrollo que afecta a niñas, las cuales se desarrollan de forma aparentemente normal en los períodos neonatales y la infancia. El niño con síndrome de Rett muestra generalmente un período temprano del desarrollo aparentemente normal, o cercano al normal, hasta los 6-18 meses de vida. Le sigue un período de estancamiento o retroceso temporal durante el que el niño pierde las habilidades de comunicación y de uso de las manos. Pronto, se hacen patente los movimientos estereotipados de mano, los alborotos al caminar, y una disminución de la tasa del crecimiento de la cabeza. Se presenta casi exclusivamente en las niñas y se puede diagnosticar erróneamente como autismo o parálisis cerebral. Las mujeres tienen dos cromosomas X, así que aun cuando uno presenta este defecto significativo, el otro cromosoma es lo suficientemente normal para que la niña sobreviva. La vida promedio es de tres a cuatro décadas, en las cuales son muy receptivas, aunque no recuperan lenguaje ni movimiento. Muchos casos estaban mal diagnosticados y se confundían con otros trastornos de la infancia de aparición temprana, como pueden ser el retraso mental, el retraso psicomotor, la parálisis



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

cerebral, el autismo, etcétera. Las diferencias, por ejemplo, con el autismo, es que el niño autista conserva sus funciones motoras básicas, cosa que las niñas que padecen el síndrome de Rett, no.

2. DIAGNÓSTICO.

2.1. Síntomas.

Tras una fase inicial de desarrollo normal, se asiste a una detención del desarrollo y luego a un retroceso o pérdida de las capacidades adquiridas. Se observa una disminución de la velocidad de desarrollo del cráneo (de tamaño normal al nacimiento) con respecto al resto del cuerpo entre los primeros 5 y 48 meses de vida. También se evidencia un desarrollo psicomotor normal dentro de los primeros 5 meses de vida, con la pérdida subsiguiente de las capacidades manuales anteriormente desarrolladas y la aparición de movimientos estereotipados de las manos (agitarlas, morderlas, retorcerlas). Se observa también una progresiva pérdida de interés por el entorno social, que, no obstante, en algunos casos reaparece con la adolescencia.

Otro síntoma, la apraxia -la incapacidad de realizar funciones motoras- es quizás la característica más debilitante del síndrome de Rett. La apraxia interfiere con todos los movimientos del cuerpo, incluyendo la fijación de la mirada y el habla.

Los individuos que padecen del síndrome de Rett a menudo presentan comportamientos autistas en las primeras etapas. Otros síntomas pueden incluir caminar con la punta de los pies, problemas del sueño; marcha con amplia base de sustentación (es decir, con las piernas muy separadas); rechinar o crujiir los dientes y dificultad para masticar; crecimiento retardado; incapacidades cognoscitivas (del aprendizaje e intelecto) y dificultades en la respiración al estar despierto, como por ejemplo la hiperventilación, apnea (respiración contenida) y aspiración de aire.

También pueden estar presentes: irregularidades en la respiración; anomalías del electrocardiograma; epilepsia (más del 50% de las personas enfermas ha tenido al menos una crisis epiléptica); aumento de la rigidez muscular con la edad, que puede provocar también deformidad y atrofiás musculares; deambulaci3n (en cerca del 50% de los sujetos); escoliosis; y retraso del crecimiento.

2.2. Criterios diagn3sticos.

a) Criterios necesarios:

- Período prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida.
- Perímetro craneal normal al nacer.
- Desaceleraci3n del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida.
- Disminuci3n de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad, asociado temporalmente a una disfunci3n de comunicaci3n y rechazo social.
- Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectaci3n del desarrollo psicomotor.
- Estereotipias de manos, retorciéndolas/ estrujándolas, haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricci3n.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

- Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha.
- Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los 2 y 5 años de edad.

b) Criterios de soporte:

- Anomalías del ritmo respiratorio en vigilia.
- Apneas periódicas en vigilia.
- Hiperventilación intermitente.
- Periodos de contener la respiración.
- Emisión forzada de aire y saliva.
- Distensión abdominal por deglución de grandes cantidades de aire.
- Anomalías EEG
- Ritmo de base lento en vigilia y patrones intermitentes de ritmos lentos (3-5Hz).
- Descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones.
- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o disfonías.
- Trastornos vasomotores periféricos.
- Escoliosis / cifosis.
- Retraso en el crecimiento (talla).
- Pies pequeños hipotróficos y fríos.
- Anomalías en el patrón de sueño del lactante, con mayor tiempo de sueño diurno.

c) Criterios de exclusión:

- Evidencia de un retraso en el crecimiento intrauterino
- Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
- Retinopatía o atrofia óptica
- Presencia de un trastorno metabólico o neurológico progresivo.
- Patologías neurológicas secundarias por infecciones graves o traumatismos craneales.

2.3. Signos y exámenes.

Las pruebas genéticas se pueden utilizar para buscar el defecto genético asociado con el síndrome de Rett. Sin embargo, dado que el defecto no se identifica en todas las personas con la enfermedad, el diagnóstico de este síndrome se basa en los síntomas.

Existen algunos tipos diferentes del síndrome de Rett:

- Atípico.
- Clásico (satisface los criterios diagnósticos).
- Provisional (algunos síntomas aparecen entre las edades de 1 a 3 años).

El síndrome de Rett se clasifica como atípico si:



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

- Comienza temprano (poco después de nacer) o tarde (después de los 18 meses de edad y algunas veces hasta 3 ó 4 años de edad).
- Los problemas con las destrezas del habla y de la mano son leves.
- Aparece en un niño varón (muy poco común).

3. TRATAMIENTOS.

No existe una terapia resolutive para el síndrome de Rett. Sin embargo se cree que el curso de la enfermedad puede ser modificado por una variedad de terapias dirigidas a retardar la progresión de las discapacidades motrices y a mejorar las capacidades de comunicación.

3.1. Tratamiento Farmacológico.

En cuanto a este tipo de tratamiento tenemos que si bien no se ha encontrado una terapia específica para el SR, el uso del recurso medicamentoso está indicado para las condiciones asociadas al síndrome:

- Manejo de los cuadros convulsivos:

Se utilizan los anticonvulsivantes más conocidos como son:

- Carbamacepina (Tegretol Ò, TanfedinÒ)
- Acido Valproico (ValprónÒ).
- Fenobarbital.

En dosis adecuadas a cada cuadro convulsivo y según su intensidad y frecuencia, el tratamiento se podría mantener hasta la entrada en la edad adulta, donde las manifestaciones convulsivas tienden a ceder.

- Manejo de los trastornos del sueño:

Melatonina para los trastornos del sueño en las niñas con síndrome de Rett. Las dosis rangean entre los 2.5 hasta los 7.5 mg. basados en el peso corporal. Una administración de 4 semanas de melatonina parece ser un tratamiento seguro, sin efectos secundarios adversos, si bien los efectos de uso crónico no han sido descritos.

- Manejo del estreñimiento:

Las diferentes técnicas descritas son la toma regular de fluidos, una dieta alta en fibra y la realización de ejercicios.

Es importante evitar el uso prolongado de laxantes, supositorios o enemas.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

Los medicamentos suavizantes de las heces como el aceite mineral, o la Leche de Magnesia son importantes herramientas.

3.2. Tratamiento Fisioterapéutico.

El tratamiento Fisiológico y de Rehabilitación constituye uno de los tratamientos principales para el síndrome de Rett.

- **Objetivos:**

- Mantener y maximizar la función motora en las niñas con SR.
- Prevenir deformidades.
- Disminuir el malestar y la irritabilidad.
- No cambia el curso de la enfermedad pero lo mejora.

- **Síntomas y su posible tratamiento:**

- ✓ **Ataxia:**

- Existen dificultades a nivel del balance.
- Fijación de las articulaciones en posición de inestabilidad.
- Reducción de la capacidad de moverse de una posición a otra.
- Los miembros inferiores se mantienen por lo general en una posición de abducción durante la sedestación, bipedestación.
- Transferencia de peso inexistente.

Técnicas:

- Técnica del rolado por segmentos.
- Estimulación del sistema del balance utilizando pelotas terapéuticas.
- Actividades de transferencia de peso.
- Rotación etc.

- ✓ **Movimientos involuntarios:**

- El manejo de los movimientos involuntarios no responde a técnicas de Modificación de Conducta.

Técnicas:

- El uso de férula ha demostrado ser útil para interrumpir el patrón de movimiento y lograr focalización de la atención sobre algún objeto en particular.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

✓ Hipertonía o Espasticidad:

- Se desarrolla a pesar de los esfuerzos terapéuticos.
- Conduce a un compromiso severo de toda la musculatura incluyendo las áreas de respiración y deglución.

Técnicas:

- Técnicas de reducción del tono muscular utilizadas con pacientes de parálisis cerebral.
- Mantener la amplitud de los movimientos articulatorios con ejercicios de estiramiento.
- Hidroterapia para el mejoramiento temporal y alivio de las alteraciones producidas por este síntoma.

✓ Marcha:

- Debe tratarse por todos los medios de conservar la capacidad para la marcha.
- Dar indicaciones a los padres para ejercitar esta función.

✓ Apraxia:

- El terapeuta debe tratar de no exigir demasiado ya que la niña se retira y aumenta la apraxia. Se debe mantener el contacto con la niña haciendo sonidos agradables y que llamen su atención o cantando una canción para mantener el contacto.
- Se debe lograr además mejorar los patrones de defensa, como la descarga de peso sobre los brazos tanto anteriores como laterales.

3.3. Tratamiento Alimenticio.

- Objetivo.

- Evitar la desnutrición, aumento del peso, evitar los disturbios del crecimiento.

- Técnicas.

Es necesaria una evaluación de las dificultades de deglución y reflujo gastroesofágico.

Haas et al. (1986) ha demostrado que una alimentación alta en calorías produce una ganancia en peso en uno de cada siete pacientes con SR en un período de 2 años.

Las dificultades en las funciones vegetativas podría estar en la causa de una pobre nutrición, un entrenamiento en estas funciones es vital. La Terapia del Lenguaje es la herramienta básica para este entrenamiento.

En este mismo estudio, Haas demostró un dramático aumento de peso cuando estas niñas eran sometidas a una dieta ketogénica o alta en grasas.

Además un programa de alimentación suplementaria (gastrostomía, sonda naso-gástrica, alimentación líquida con dietas altas en calorías/grasas) ha sido efectivo.

Comidas con porciones pequeñas pero frecuentes con carbohidratos añadidos también ha probado ser beneficioso.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

3.4. Tratamiento de Terapia Ocupacional.

- Objetivo

- Promover y mejorar el uso de las manos.

- Técnicas.

Se ha demostrado que el decremento de los movimientos repetitivos de manos produce un incremento en el estado de alerta, atención y mejor focalización, así como mejorar la agitación y las conductas autoagresivas.

El uso intermitente de férulas de mano o codo puede ser útil para reducir estos movimientos y podría motivar un uso voluntario de la mano dominante.

El uso intermitente de inmovilización con pesas en una mano también puede ser un modo de aproximación útil.

3.5. Tratamiento Ortopédico.

- Objetivo.

- Frenar o reducir la escoliosis.

- Técnicas:

Para la escoliosis, tenemos según Keret et al. (1988) que el tratamiento con corset no fue positivo, ya que no frenó la progresión de la curva. La Fusión espinal con instrumentación segmental fue el tratamiento más exitoso para detener la progresión de la curva. La operación de fusión espinal fue realizada a edades tempranas de evolución de la escoliosis.

Como ya se mencionó anteriormente (McClure et al. (1998)) existen también estrategias para frenar la aparición de la escoliosis y es la corrección postural y del empuje muscular unilateral típico en el síndrome de Rett, mediante la fisioterapia.

3.6. Tratamiento Psicopedagógico:

- Objetivo.

- Mejoramiento de las capacidades cognitivas.

- Técnicas.

Una exposición a libros apropiados para la edad, juguetes y música es muy importante, aunque parezca que la niña no le presta atención o realice respuestas apropiadas. Podría tomarle varios minutos el



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

procesar la información y responder, e incluso cuando lo haga puede ser de una manera poco convencional.

Siempre es importante dejar el tiempo suficiente para la toma de información y suficiente espacio para que responda de forma muy personal.

Fluctuaciones en su habilidad motora, período de atención y conducta pueden ser observados durante cortos períodos de tiempo.

3.7. Tratamiento con Musicoterapia:

- Objetivo.

- Modo alternativo de contacto.

Se ha encontrado que las niñas con síndrome de Rett, muestran mayor receptividad a los elementos de la música por lo que se convierte en un elemento importante para llegar a estas niñas.

El uso de la musicoterapia como modo alternativo de comunicación, de contacto, resulta en una mejoría del aislamiento en estas niñas.

3.8. Tratamiento con Hidroterapia y Caballos.

- Objetivo.

- Mejorar el balance, relajación y actividad que disfrutan.

- Técnica.

No existe una técnica propia de la terapia con caballos más que montarse con ellas y supervisar la actividad, tratando de dejar que las correcciones posturales las realicen ellas mismas con un mínimo de ayuda.

En cuanto a la hidroterapia puede ser un complemento de la actividad fisioterapéutica o como mera diversión.

4. PRONÓSTICO.

La enfermedad progresa lentamente hasta que el paciente sea un adolescente. Luego, los síntomas mejoran. Por ejemplo, las convulsiones y los problemas respiratorios tienden a disminuir hacia finales de la adolescencia.

La regresión o los retrasos en el desarrollo varían. Generalmente, un niño con síndrome de Rett se sienta en forma adecuada, pero es posible que no gatee. Para aquellos que gatean, muchos lo hacen pasando rápidamente sobre su vientre sin usar las manos.



ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 Nº 38 – ENERO DE 2011

De manera similar, algunos niños caminan independientemente dentro del rango de edad normal, mientras otros se retrasan, no aprenden definitivamente a caminar de manera independiente o no aprenden a caminar hasta la última etapa de la infancia o principios de la adolescencia. En el caso de los niños que sí aprenden a caminar en el tiempo normal, algunos conservan esa habilidad por el resto de su vida, mientras que otros la pierden.

Las expectativas de vida no se han estudiado bien, aunque es probable la supervivencia al menos hasta aproximadamente los 25 años. La expectativa de vida de una niña con síndrome de Rett puede ser hasta aproximadamente los 45 años. La muerte a menudo está relacionada con convulsiones, neumonía por aspiración, desnutrición y accidentes.

BIBLIOGRAFÍA.

Pineda M., Aracil A., Espada M., Cobo E. (1999). *Síndrome de Rett en la población española*. Revista Española Neurología, volumen 28, número 1 (145-149).

WEBGRAFÍA.

Uso educativo de los Blogs. Extraído el 8 de enero de 2011.

<http://www.anunciacion.com.mx/notas/911.html>.

<http://www.rett.es/>.

http://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Rett

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001536.htm>.

Autoría

- Nombre y Apellidos: María de los Santos Sierra Torres.
- Centro, localidad, provincia: Chiclana de la Frontera, Cádiz.
- E-mail: chicla-st@hotmail.com.