

CAPÍTULO IV

SÍNDROME DE RETT

RAQUEL PALOMERA MARTÍN* Y BEATRIZ SANGRADOR MARTÍNEZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

Hay algo mucho más escaso, algo mucho más raro que la capacidad, es la capacidad para reconocer la capacidad. (Robert Half)

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

El síndrome de Rett (desde aquí SR) es un trastorno sin precedentes del desarrollo que empieza en la primera infancia y se da casi exclusivamente en niñas. El SR ha sido descrito como un trastorno neurodegenerativo, con un pronóstico muy desfavorable y escaso potencial para aprender. Sin embargo, los estudios científicos lo han identificado ahora como un trastorno neurológico de base genética,

que provoca una detención en el desarrollo poco antes o después del nacimiento, siendo éste un período crítico para la formación del cerebro y las sinapsis.

En 1954, el pediatra austriaco Andreas Rett comenzó a interesarse por este síndrome al observar en su consulta a dos niñas con movimientos de manos, conductas e historias de desarrollo muy similares. Posteriormente, recorrió toda Europa buscando nuevos casos. Por su parte, en 1960 el doctor sueco Bengt Hagberg también comenzaba a describir este síndrome basándose en varios casos de su consulta. Varios años después se percataron de que estaban estudiando la misma entidad y, en un generoso gesto el Dr. Hagberg propuso el nombre de Rett para este nuevo síndrome que fue reconocido por la comunidad científica internacional en 1983.

La literatura recoge numerosos hallazgos que hablan de las causas y patogenia del síndrome de Rett, pero todos ellos son muy inespecíficos.

• **Alteraciones neurofisiológicas**

- Anomalías en el trazado electroencefalográfico: son diferentes según el estadio de la enfermedad y no existe un patrón diagnóstico. En el estadio I no suele haber anomalías relevantes; en el estadio II se han descrito puntas centrales, puntas sincronas bilaterales y ondas lentas; en el estadio III actividad lentificada y, en el estadio IV, actividad de puntas generalizadas.
- Aumento de latencia en los Potenciales Evocados Visuales.
- Aumento de latencia de respuesta y enlentecimiento en la conducción en los Potenciales Evocados Auditivos.

• **Alteraciones morfológicas**

- Macroscópicas: disminución generalizada del espesor de la corteza cerebral y reducción del volumen de estructuras, como el núcleo caudado (relacionado con la cognición, la conciencia y el comportamiento) y el hipocampo (necesario para elaborar la información).
- Microscópicas: reducción del tamaño y la cantidad de neuronas y menor número de dendritas en las mismas.

• **Alteraciones en neuroimagen funcional**

- Se ha encontrado una disminución en la perfusión sanguínea de zonas como el lóbulo frontal (relacionado con el estado de ánimo y la emoción), el lóbulo temporal y el sistema límbico (necesarios para la memoria, aprendizaje, emoción y comportamiento), o el tronco cerebral (responsable de funciones automáticas como la respiración, la circulación sanguínea, la movilidad intestinal, el ritmo sueño-vigilia, etc.).

• Alteraciones neuroquímicas

- Se han postulado déficit de neurotransmisores como la dopamina o la acetilcolina, que participa en la diferenciación dendrítica, y una reducción en la actividad de la colin-acetiltransferasa.
- Una nueva línea de investigación se centra en los aumentos encontrados del glutamato, que podrían relacionarse con mecanismos citotóxicos.

• Hallazgos genéticos

Se considera que el síndrome de Rett es una enfermedad dominante ligada al cromosoma X. En 1999 fue identificado el gen responsable en la mayoría de los pacientes: se trata del gen MECP2. Es un gen regulador situado en el brazo largo del cromosoma X (Xq28). En casi todos los casos el defecto en dicho gen es una *mutación de novo*, es decir, una alteración que se produce de forma espontánea en un gameto (célula reproductora) de los progenitores, que no portan por tanto el defecto en el resto de sus células, de modo que el riesgo de una pareja con una hija afecta de tener otra hija con síndrome de Rett es menor del 1%.

Ahora bien, existen casos familiares de síndrome de Rett, que pueden ser explicados de dos formas:

- Que uno de los padres tenga un *mosaicismo germinal*, es decir, que la mutación se haya producido en una proporción de los gametos y no sólo en uno de ellos.
- Que la madre sea una portadora sana de la mutación, que no ha expresado la enfermedad a pesar de ser dominante, porque en todas sus células se ha producido una inactivación del cromosoma X defectuoso en lugar de producirse al azar. Es lo que se conoce como *inactivación afortunada*.

Al tratarse de una enfermedad dominante, ligada al cromosoma X, la mutación

sería letal en los fetos varones en las primeras fases del desarrollo embrionario; sin embargo, se han descrito casos en varones, aunque no sobrevivieron a los primeros meses de vida. En Barcelona fue detectado el caso de un niño con síntomas muy similares a los del síndrome de Rett clásico, que presentaba una mutación en el gen MECP2, pero se trataba de una mutación muy leve que afectaba poco a la función del gen.

Tipológicamente existen tres categorías de diagnóstico:

Tipologías en el Síndrome de Rett y posibles variantes

Síndrome de Rett clásico: Aquellas niñas que encajan en las directrices de los “Criterios Diagnósticos”. El diagnóstico del SR Clásico debe incluir, por lo menos, tres de los criterios necesarios y cinco de los “criterios de soporte”.

Síndrome de Rett provisional: Edad 1-3, con algunos signos clínicos de SR, pero no los suficientes para coincidir plenamente con los “Criterios Diagnósticos”.

Síndrome de Rett atípico: Aquellas personas que no se ajustan a todos los “Criterios Diagnósticos” del SR clásico. Suponen un 15 % de los casos diagnosticados.

Formas “Frustra”: Se considera la variante más frecuente dentro de las formas atípicas. La regresión en el desarrollo comienza de forma más tardía (en ocasiones hasta los 3 ó 4 años) y menos intensa que en la forma clásica, pudiendo conservarse una aceptable capacidad en cuanto a la producción del lenguaje.

Variante con lenguaje conservado: Estas pacientes conservan algunas palabras o frases, aunque generalmente sin sentido comunicacional.

Variante de comienzo precoz con crisis: Se caracteriza por la presentación inicial de crisis epilépticas en forma de espasmos infantiles, con hipsarritmia, enlentecimiento y desorganización intensos de la actividad eléctrica cerebral, casi siempre muy resistentes al tratamiento antiepiléptico. Podrían tener más probabilidad de presentar esta forma clínica las pacientes con antecedentes familiares de epilepsia.

Síndrome de Rett congénito: No existe un periodo inicial de desarrollo normal, presentándose las anomalías del desarrollo ya desde el nacimiento, fundamentalmente la hipotonía. Estrictamente no podrían considerarse estos casos verdaderos síndromes de Rett, ya que no cumplen uno de los criterios diagnósticos necesarios que más adelante expondremos.

Variante con regresión en la infancia tardía: La clínica típica del síndrome va desarrollándose, en esta variante, de forma tan insidiosa, que el diagnóstico puede tardar en confirmarse hasta los 20 ó 25 años, siendo diagnosticados estos casos hasta entonces como retraso mental moderado no especificado o como trastorno autista.

Tabla 1. Tipologías en el Síndrome de Rett.

Otras variantes del síndrome son:

- Agregados familiares atípicos.
- Variantes en gemelos monozigóticos.
- Formas “retoides”.
- Síndrome de Rett en varones.

En cuanto a la incidencia del síndrome, se puede resumir en los siguientes aspectos:

- Se da, casi exclusivamente, en niñas.
- Se encuentra en una amplia gama de grupos raciales y étnicos repartidos por el mundo.
- Aunque contamos con pruebas muy convincentes de que existe una base genética, la posibilidad de tener más de una hija con SR es muy pequeña, inferior al 1%. Ello supone que el 99% de las veces la mutación es esporádica, simplemente ocurre porque sí y no se repite en una misma familia.
- Si nos ceñimos a criterios estrictos, la prevalencia del síndrome de Rett se esti-

ma en torno a 1 de cada 15.000 nacimientos. Admitiendo las distintas variantes clínicas, hoy se considera una prevalencia de 1 por cada 10.000 nacidos vivos.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El síndrome de Rett es, principalmente, un trastorno neurológico:

- Disminuye el peso del cerebro.
- Hay una reducción del volumen en regiones clave, tales como el córtex frontal y el núcleo caudado.
- Hay una disminución de la melanina en la sustancia negra.
- Las neuronas (células cerebrales) son más pequeñas.
- Muchas de las funciones controladas por el cerebro (desde la respiración hasta la forma del lenguaje) están afectadas en el síndrome de Rett.

En el síndrome de Rett, el gen MECP2 sufre una mutación, con lo que se pierde la proteína MECP2. La Proteína MECP2 no está disponible para ayudar a los genes a desactivarse (técnicamente, quedarse deacetilado). El resultado es que los genes que normalmente están “apagados” ahora son capaces de “activarse”.

2.2. Características psicológicas

Las niñas con síndrome Rett presentan una serie de características comunes, aunque existe una gran variabilidad en la intensidad de éstas. Aquí vamos a resaltar algunas de las más importantes para las familias desde el punto de vista psicológico:

2.2.1. Características psicomotoras

Apraxia (dispraxia): Se refiere a la incapacidad de programar el cuerpo para realizar movimientos motores. Es la discapacidad más grave y severa del SR y

puede interferir en cualquier movimiento del cuerpo, incluida la mirada y el habla, dificultando los intentos de la niña con SR de hacer lo que ella quiere. A esto se unen movimientos faciales y manuales involuntarios. Disminuir la frecuencia y duración de éstos suele ser uno de los objetivos prioritarios, con el fin de poder alcanzar otros objetivos fundamentales (alimentación, comunicación...).

2.2.2. Lenguaje y habla

Todo lo visto hasta ahora afecta al desenvolvimiento de su vida diaria y a su desarrollo psicosocial, aunque pueden adquirir ciertas capacidades de autonomía (utilizar el retrete, comer por sí mismas con las manos o con cubiertos y alguna ayuda) y algunas aprenden a usar aparatos de comunicación aumentativa (Hunter, K., 1999). Actualmente sabemos que su lenguaje receptivo es mayor de lo que se pensaba.

2.2.3. Características conductuales y de personalidad

Desconexión social:

Muchas chicas con SR entran en una fase de desconexión social durante el período de regresión, lo que puede ser uno de los aspectos más agotadores de la enfermedad. Aunque pueda parecer que se portan mal, probablemente no es más que el resultado de su confusión. Están irritables e insomnes, lloran durante largos períodos de tiempo, se pueden enfadar mucho si las cosas que les rodean han cambiado y pueden apartar la mirada para evitar cualquier contacto visual.

Conducta:

Se pueden observar grandes fluctuaciones en sus habilidades motoras, su atención y comportamiento incluso en breves periodos de tiempo.

Los terrores nocturnos o del sueño son frecuentes en las primeras etapas, habitualmente sobre la edad de 2 años. Ocurren cuando la niña entra en un sueño profundo muy deprisa. El estrés puede aumentar la probabilidad de terrores nocturnos.

El bruxismo, o rechinar de dientes, aparece sobre todo cuando le salen los dientes definitivos y se reduce con masajes o aparatos ortopédicos. También el Biofeedback ofrece buenos resultados.

Conductas problemáticas, en el sentido de perturbadoras, incontrolables o peligrosas, como golpear, morder, etc. Es necesario llegar a la causa para poder cambiarlo; tratar de entender qué busca con ese comportamiento. Al tiempo, hay que enseñarle otras formas más adaptativas de comunicación. Estas conductas también pueden ser autoagresivas, probablemente explicado por su alto umbral para el dolor. La Naltrexona ha sido útil para estos casos.

2.2.4. Sociales

A pesar de sus dificultades, las niñas y mujeres SR pueden seguir aprendiendo y disfrutando de la familia y amigos hasta la edad madura. Experimentan una gama completa de emociones y muestran su personalidad atractiva cuando toman parte en actividades sociales, educativas y recreativas en casa y en la comunidad.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico y evaluación

En el caso del síndrome de Rett, se hace imprescindible un diagnóstico diferencial, ya que muchas veces aparecen casos diagnosticados como autismo o parálisis cerebral. También, hay que descartar otras posibles enfermedades que pudieran parecerse al SR como el síndrome de Angelman, el síndrome de Prader- Willi, trastornos metabólicos como el déficit de OCT (Ornitol Carbamil Transferasa), trastornos de los ácidos orgánicos y de los aminoácidos, enfermedades de depósito, alteraciones mitocondriales y la enfermedad de Batten.

Una vez se han descartado otros trastornos, hay que pensar en el síndrome de Rett. El médico estudiará a fondo las primeras etapas de su crecimiento y desarrollo y evaluará su historial médico y físico, así como su evolución neurológica.

Para hacer el diagnóstico, los especialistas recurren a los “Criterios Diagnósticos del SR” (establecidos por el Grupo Internacional de Expertos para el Consenso Clínico en Baden-Baden 2001):

Criterios de diagnóstico para el síndrome de Rett clásico	Criterios de diagnóstico para las formas no clásicas
<p style="text-align: center;"><u>Criterios necesarios</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal. • Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida. • Perímetro craneal normal al nacer. • Desaceleración del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida. • Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad, asociado temporalmente a una disfunción de comunicación y rechazo social. • Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor. • Estereotipias de manos, retorciéndolas/ estrujándolas, haciendo palmas / golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción. • Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha. • Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los 2 y 5 años de edad. <p style="text-align: center;"><u>Criterios de soporte</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Anomalías del ritmo respiratorio en vigilia. • Apneas periódicas en vigilia. 	<p style="text-align: center;"><u>Criterios de inclusión:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Al menos 3 de los 6 criterios principales. • Al menos 6 de los 11 criterios de soporte. <p style="text-align: center;"><u>Seis criterios principales:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Ausencia o reducción de las habilidades manuales. • Pérdida del lenguaje/ jerga. • Pérdida de las habilidades para comunicarse. • Desaceleración del crecimiento cefálico. • Estereotipias manuales. • Trastorno del desarrollo con un perfil de Síndrome de Rett. <p style="text-align: center;"><u>Once criterios de soporte</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Anomalías del ritmo respiratorio. • Bruxismo. • Escoliosis / cifosis. • Amiotrofias de extremidades inferiores. • Pies fríos y cianóticos. • Aerofagia. • Deambulación anormal o ausente. • Trastornos del sueño. • Señalar con la mirada característica del SR. • Gran tolerancia al dolor. • Crisis de risa o gritos.

- 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 distonías.
- 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.

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.

Tabla 2. Criterios diagnósticos del S.R.

En estos momentos no existe un test específico para su diagnóstico, pero existen pruebas médicas y criterios diagnósticos para detectar el síndrome.

Debido a la apraxia y a su incapacidad para hablar, resulta muy difícil proceder a una valoración correcta de su inteligencia, ya que muchos métodos tradicionales requieren que use sus manos y/o su lenguaje, lo que es prácticamente imposible para las niñas con SR.

Pre-requisitos para una situación de examen (Hunter, K., 1999), y métodos para adaptar los tests (si los tests son necesarios)

Pre-requisitos	Métodos
<ul style="list-style-type: none"> • El examinador debe ser alguien que esté familiarizado con ella y con el que se encuentre a gusto. • Ella debe estar en una postura cómoda y la Fisioterapeuta o la Terapeuta Ocupacional deben estar presentes para dar apoyo oral e información. Resulta muy útil porque el/los terapeuta/s pueden evaluar mientras ayudan al examinador a hacer su trabajo. • La prueba se debe hacer en un marco que sea conocido y confortable para la niña. Lo ideal es que pueda ser evaluada en una serie de entornos: en el colegio durante las actividades significativas y en casa a solas con un padre o cuidador. • Parte de este examen deberían ser “observaciones conductuales informales”, tomadas en entornos naturales, donde se puedan observar las habilidades que no se detectan en los tests. 	<ul style="list-style-type: none"> • Antes de examinar su lenguaje receptivo es importante determinar si conoce las palabras/imágenes empleadas y el concepto de si/no. El examen debe realizarse a lo largo de una serie de días para así no tener “un día malo” que nos lleve a una conclusión errónea. • Utilizar el Test de Vocabulario de Imágenes de Peabody, en el que las niñas señalan las imágenes nombradas. Se considera que ese test mide con exactitud la inteligencia. Las imágenes se pueden copiar, recortar las páginas y agrandar las imágenes, luego colocarlas en un bastidor que ella puede mirar, o separárselas para que, si es necesario, las pueda señalar más fácilmente. • Emplear tests parecidos que tengan partes que puedan ser adaptadas. Obtendrá una puntuación no estandarizada que reflejará más

<ul style="list-style-type: none"> • Los tests que miden el lenguaje receptivo o las habilidades de lectura deberían adaptarse a sus necesidades motoras. • No intente hacer demasiado de una vez. Si se cansa, deténgase y vuelva a empezar otro día. 	<p>adecuadamente sus capacidades. Quizá no funcione en todos los casos, pero a veces puede ser útil.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Recurrir a respuestas “Sí/No” mientras el examinador señala las imágenes diciendo: “¿Esto es un ____?”, utilizando tarjetas de palabras que pueda tocar o mirar para decirnos “Si/No”. Se trata de una habilidad receptiva mejor que pedirle que señale “X”.
--	---

Tabla 3. Pre-requisitos y métodos.

4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO

La mayoría de los investigadores están de acuerdo en que el SR es un trastorno del desarrollo y no un trastorno degenerativo que vaya empeorando con el tiempo. Salvo enfermedad o complicaciones, cabe esperar que la paciente llegue a la edad adulta.

Igual que en cualquier otra enfermedad, puede darse una amplia gama de discapacidad que oscila de leve a grave. Es difícil predecir la intensidad de los síntomas en cada niña.

La esperanza media de vida de una niña diagnosticada de SR puede superar los 47 años.

Las causas más frecuentes de muerte (un 5% de la población) son variantes de la “muerte súbita”. Los factores de riesgo comunes son las crisis incontroladas, las dificultades en la deglución y la falta de movilidad. Ni la terapia física u ocupacional, el estado nutricional o las condiciones de vida marcan una diferencia en la incidencia de la muerte súbita.

Las etapas del SR simplemente ayudan a entender la historia natural de la enfermedad, aunque el curso del SR varía de una niña a otra, incluyendo la edad, la

rapidez y la severidad de los síntomas (IRSA):

Estadio I	6-18 meses	Detección temprana del desarrollo
Síntomas difusos; desinterés por las actividades de juego; hipotonía; lentificación en el crecimiento del perímetro cefálico.		
Estadio II	1-4 años	Regresión rápida del desarrollo
Regresión rápida; irritabilidad; síntomas parecidos al autismo; estereotipias; dificultad motora.		
Estadio III	2-10 años	Periodo pseudoestacionario
Convulsiones severas; retraso mental; “lavado de manos” y problemas motores; hiperventilación; bruxismo; aerofagia; apraxia, mejoría en la conducta, menos irritabilidad y más sociable, mejor atención y comunicación.		
Estadio IV	> 10 años	Deterioro motor tardío
No todas viven esta fase. Escoliosis; debilidad muscular; rigidez, distonía; mejoría en el contacto ocular, disminución de convulsiones, pueden regresar los problemas de conducta.		

Tabla 4. Etapas del S.R.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

Como veremos a continuación, los enfoques de tratamiento en el SR engloban muchas disciplinas. Cada una de ellas utiliza una combinación de intervenciones diversas, encaminadas a mantener y potenciar al máximo las funciones en las niñas con SR. Es importante recordar que, aunque las niñas con SR compartan

bastantes puntos comunes, sus problemas y respuestas a la intervención pueden variar de forma espectacular.

5.1 **Ámbito médico**

Fisioterapia: Su objetivo es mantener o mejorar las habilidades motoras, prevenir o reducir deformidades, aliviar las molestias y mejorar la autonomía. El programa de fisioterapia debe ser individualizado para cada paciente.

Ortopedia:

Pies	Los correctores cortos y férulas en las piernas mantienen la amplitud de movimientos, minimizan los movimientos involuntarios y previenen las contracturas. A veces puede ser necesaria la cirugía alargadora del tendón de Aquiles o la inyección de toxina botulínica.
Caderas	Las niñas con Síndrome de Rett suelen tender a la adducción de la cadera (movimiento del muslo hacia la línea media). Pueden ser útiles las férulas, el alargamiento quirúrgico de los músculos abductores para mantener la capacidad de la cadera para la abducción (separación de las piernas), o la inyección de toxina botulínica.
Espalda	El corsé puede ser útil en escoliosis leves y cuando la niña aún está creciendo. En niñas mayores y encurvamientos más grandes puede ser necesaria la cirugía correctora.

Tabla 5. Ortopedia

Hidroterapia: Entre sus efectos beneficiosos se encuentran la mejora del equilibrio, reducción de la espasticidad, incremento de la fuerza muscular y potenciación de una más amplia gama de movimientos.

Tratamiento farmacológico: Son muchos los medicamentos que se han utilizado para los diversos síntomas del síndrome de Rett. Algunos de ellos se han elegido sobre la base empírica de los hallazgos neuroquímicos.

- Antiepilépticos: como Carbamazepina y Valproato sódico u otros más recientes como la Gabapentina.
- Agonistas dopaminérgicos: Bromocriptina, Pergolida, Selegilina, etc.
- Antagonistas opiáceos, como la naltrexona. En algunos casos son útiles para controlar las crisis de llanto o gritos.
- Buspirona, que puede regular el ritmo respiratorio.
- L-dopa o Carbidopa.
- Triptófano/Tirosina.
- Laxantes.
- Etc.

Nutrición y alimentación: Las dificultades en la masticación, deglución y uso de las manos, la distorsión de la anatomía gastrointestinal, motivada en parte por la escoliosis y las alteraciones en la digestión y absorción de nutrientes, son sólo algunos de los factores que contribuyen a la tendencia a la malnutrición que presentan las niñas con síndrome de Rett. Las opciones para la rehabilitación nutricional son muy variables y dependen del grado de desnutrición, del grado de dificultad para la alimentación normal y del riesgo de bronco-aspiración. Algunas de ellas son:

- Suplementos de vitaminas y minerales.
- Complementos altamente energéticos, que pueden sustituir a las comidas o intercalarse entre ellas.
- Comidas frecuentes y ricas en hidratos de carbono y grasas.
- Levocarnitina, cuando existe un déficit de Carnitina (sustancia natural necesaria para el metabolismo energético).
- Gastrostomía, (alimentación a través de una sonda abocada directamente en el estómago), cuando las dificultades para la masticación y la deglución impiden una nutrición suficiente o producen episodios recurrentes de neumonía por aspiración.

5.2. Ámbito psicológico

Hipoterapia (montar a caballo): Fortalece los músculos de la columna, mejora el equilibrio y el uso funcional de las manos y crea en la niña confianza y satisfacción.

Terapia Ocupacional (T.O):

¿Qué objetivos pueden ser buscados por el terapeuta ocupacional?

- Identificar y estimular el uso de la cabeza, codos u otras partes del cuerpo sobre los que puede tener un mayor control.
- Maximizar el uso de las manos para actividades funcionales.
- Desarrollar aptitudes para acceder a los aparatos de comunicación.
- Fomentar capacidades para poder utilizar diversas ayudas técnicas.
- Mejorar la capacidad para ayudar a vestirse.
- Mejorar la capacidad de comer por su cuenta.
- Mejorar la capacidad para colaborar en su aseo.

Orientaciones útiles para la Terapia Ocupacional

- Intentar minimizar al principio las distracciones, llevando la situación gradualmente a unas premisas más cercanas a la realidad (situaciones menos restringidas).
- Buscar lo que la niña pretendía hacer con sus manos, no solo el resultado final.
- Ofrecer cuanta asistencia física sea necesaria al principio. Guiarla en sus movimientos poniendo las manos sobre las de la niña.
- Restringir o sujetar la mano no dominante para incrementar la función de la mano dominante durante las actividades funcionales.
- Con chalecos lastrados se puede calmar a las niñas y disminuir su ataxia en algunos casos.

- | | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • Mejorar la capacidad para tolerar los estímulos sensoriales en el entorno escolar. | <ul style="list-style-type: none"> • Pueden utilizarse férulas en el dedo pulgar a fin de mejorar su posición para sujetar objetos. |
|--|--|

Tabla 6. Terapia Ocupacional

Terapia del habla (Logopedia):

Orientaciones útiles

- Fomentar el habla expresiva, ya que el lenguaje comprensivo lo tiene mejor conseguido.
- Buscar formas alternativas de comunicación (aumentativa y alternativa) adaptados a sus necesidades y capacidades.
- Comenzar con acciones que sean significativas y motivadoras para ella e ir aumentando gradualmente el número.
- Los logopedas necesitan trabajar junto con otros terapeutas, equipos y familias para explorar los medios potencialmente eficaces de comunicación, posturas eficientes y el vocabulario necesario.
- Cuando se intentan métodos o dispositivos nuevos, es mejor limitar su uso a momentos específicos del día o a actividades concretas.
- La niña con SR tiene que ser observada periódicamente, aunque la frecuencia puede variar, dependiendo del rato que ella pueda mantener su atención.
- Los mejores sitios para las sesiones son la clase, cualquier lugar del colegio o la casa, donde puede practicar y hacer uso de nuevos métodos de comunicación, tanto para divertirse como con fines funcionales.

- Es mejor potenciar realmente bien una sola actividad, que diluirse en muchas cosas que no son verdaderamente de ayuda.
- Las sesiones también se pueden combinar con las de otros terapeutas, de manera que el movimiento, las secuencias y la comunicación se trabajen simultáneamente.
- Desarrollar sistemas, y dispositivos de programación y entrenar al equipo y a las familias.
- La frecuencia de las sesiones necesita aumentarse cuando se introduce un método nuevo de comunicación y hasta que la niña, el equipo y la familia se familiaricen con él y puedan utilizarlo sin problemas en entornos funcionales.

Tabla 7. Terapia del Habla.

Desarrollo de la habilidad de elegir: La oportunidad de hacer elecciones de manera activa puede significar la diferencia entre vivir en su mundo de forma pasiva o participar en él.

Algunas maneras de ayudarle a elegir

- Asegurarnos que las opciones incluyen objetos, gente o actividades que sean motivadoras y deseables para ellas, y que estén disponibles cuando se haga la elección.
- Determinar el método de elección que requiera el menor esfuerzo y tiempo por su parte. Queremos que concentre su energía en la comunicación, no en mejorar las habilidades motoras para hacerlo.
- Hay que darle siempre mucho tiempo para responder y ser conscientes de que, tal vez, necesite ajustar su cuerpo con otros movimientos antes de empezar.
- Cuando empecemos, debemos ofrecerle solo dos opciones simultáneamente. Conforme vayan mejorando sus habilidades y lo tenga más claro, puede aumentarse el número de opciones hasta tantas como pueda mane-

jar a la vez, generalmente 3 ó 4. Asegúrese de mostrarle que hemos entendido su elección nombrándosela y ofreciéndosela inmediatamente.

- Cada comunicación satisfactoria conducirá a una mayor motivación para volver a comunicarse.
- Podemos empezar ofreciéndole solamente opciones de cosas que creemos que desea. Si su elección parece aleatoria, se puede probar emparejando algo que realmente le guste con algo neutro.
- Para determinar si puede reconocer imágenes y cómo deben ser éstas de realistas, empiece con fotos familiares como lo más concreto, y vaya avanzando hasta dibujos lineales como lo más abstracto. Si las imágenes son difíciles para ella, utilice objetos reales, miniaturas o partes de los objetos como símbolo de la acción u objeto completo o. Se puede emparejar la imagen con el objeto y, poco a poco, ir retirando el objeto.
- Al principio puede requerir algunas “pistas extra”. Por ejemplo, puede tomar o señalar una opción a la izquierda mientras la nombra haciendo lo mismo luego con otra a la derecha. Puede orientarla visualmente iluminando con una linterna cada imagen o mover su dedo hacia la opción para ayudarle a encontrar el camino atrayendo su atención. Se pueden usar señales acústicas tales como dar golpecitos sobre cada imagen o chasquear los dedos para recordarle que mire.
- Las pistas físicas incluyen la ayuda de poner la mano del cuidador sobre su mano para facilitarle que toque la opción deseada, moverle el codo hacia la opción, o rozar delicadamente su carita para hacerla que se gire hacia la opción. También se pueden usar licornios, punteros, guiños, o la propia mirada para señalar la opción deseada.
- Se puede ir retirando el uso de ayudas, y volver a aumentarlas de nuevo cada vez que introducimos nuevos conceptos. Tener disponibles las imágenes mientras hacemos las actividades nos permitirá presentárselas antes de que deba hacer la elección activa.
- Si no quiere hacer elecciones, pruebe a cambiar a algo que pudiera ser más motivador. Si estamos bastante seguros de que quiere una de las opciones, hay que insistir en que tenga claro que primero debe comunicarse.

- Recuerde que si ella no tiene la costumbre de elegir, esto puede ser, al principio, muy fatigoso. También puede ser que en sus elecciones vaya más allá de lo que teníamos previsto.
- El uso del sí/ no/ quizás o “no sé” como opciones a elegir ante preguntas concretas puede ayudar mucho a la comunicación. También se pueden utilizar paneles de comunicación en las que pueda escoger entre imágenes, o palabras habituales y útiles.

Tabla 8. Desarrollo de la habilidad para elegir.

Musicoterapia: Por medio de este tipo de intervención, aprender a sentir y entender lo que son tiempo y espacio, cualidad y cantidad, causa y efecto. Impulsa el desarrollo sensoriomotor, mejora el tiempo de atención y concentración, estimula la memoria, induce relajación y facilita un marco adecuado para el desarrollo emocional y social

Cariño-terapia: Es importante también llenar de gente su vida, fomentando un “círculo de apoyo”. Este puede incluir a los padres, parientes, amigos o incluso a los profesionales del colegio o la comunidad.

Cuidar al cuidador: Tómese descansos y disminuye los “debería”.

Algunas sugerencias:

Durante la etapa de regresión

- No den demasiada importancia a las habilidades motoras finas.
- En su lugar, organicénle actividades con las manos que le permitan disfrutar, como chapotear en el agua o golpear un timbal.
- Adaptar objetos, material y equipo para que sean más fáciles de manejar.
- Emplear utensilios con abrazaderas, platos con un borde para poner la cuchara y tazas con un semicírculo cortado para la nariz.
- Utilizar conmutadores para juguetes o aparatos de pilas que puedan activarse solamente con tocarlos o apretarlos.

- Los conmutadores pueden servir también para fomentar la independencia, como encender cualquier aparato eléctrico, manejar un ordenador, apagar o encender la luz, poner en marcha la TV o el vídeo, usar una batidora, etc.
- Poner objetos de diferente peso y textura en sus manos.
- Fijar objetos en sus manos con velcro, vendas, cinta de tapicero, etc.
- Meterle las manos en agua, arena, nieve, crema de afeitar, gelatina, cuentas de collar, judías blancas, pelotas... cualquier cosa que pueda gustarles sentir con sus dedos.
- Darle masajes en las manos con un vibrador o un cepillo.
- Promover los movimientos de extensión de brazos incrementando progresivamente la distancia entre sus manos y un objeto.

Ante conductas problemáticas

- Busque un rato tranquilo para interactuar. Los ratos positivos refuerzan las relaciones de afecto.
- Tenga fe en su capacidad y en su deseo de “ser buena”.
- Facilite a los cuidadores el apoyo adecuado y momentos de respiro.
- Intente averiguar si está aburrida y ofrézcale actividades más estimulantes.
- Déjela elegir entre varias opciones para darle algo de control.
- Vaya más allá de permitirle mirar lo que está sucediendo. Inclúyala en experiencias normales de la vida cotidiana.
- La restricción física debe ser el último recurso. Hágalo tan breve como pueda, pero lo suficientemente largo como para proporcionarle seguridad.
- En casos severos, la medicación es útil. No hay ninguna medicina que sea mejor para todo el mundo.
- La versión moderna de la terapia Lovaas requiere una gran inversión de tiempo, ya que ocupa de 20 a 30 horas por semana.

Tabla 9. Sugerencias de intervención.

Observación: Para intentar averiguar qué nos intenta comunicar mediante su comportamiento, podemos seguir un proceso conocido como “evaluación funcional” para intentar descifrar su comportamiento. La ficha a utilizar podría ser algo semejante a la que sigue:

Fecha/ hora/lugar
Situación, contexto (actividad, suceso...)
Conducta presentada por ella
Consecuencias (conducta de los demás, acciones resultantes, logros...)

Después de haber recogido varios registros tanto nosotros y los profesores, como cualquier otra persona relacionada con el caso (terapeutas, ayudante), podemos mirar las fichas y tratar de formular una hipótesis acerca de lo que ella/nosotros está/estamos consiguiendo con su comportamiento. Las funciones más comunes del comportamiento “negativo” son conquistar la atención, escapar de la actividad o situación, y lograr algo que quiere.

Es más fácil cambiar el entorno que un comportamiento, esto significa, adaptar las expectativas a su capacidad. Debe tener pausas frecuentes y establecer muchas interacciones placenteras. Si utiliza un enfoque positivo considerándola capaz, desarrollará confianza en sí misma. Mantenga una actitud positiva y trátela con sensibilidad y respeto, viéndola primero a ella y luego su discapacidad.

5.3 **Ámbito psicopedagógico**

Educación. Hay que evitar la profecía autocumplida en este caso como en cualquier situación de aprendizaje. Se ha comprobado que el contacto con el material escolar adecuado a su edad es estimulante y sugestivo, con grandes recompensas para la autoconciencia y autoestima de la alumna con SR. En este proceso de integración se fomentan las amistades y las relaciones, que, sin duda, multiplican su presencia y su valor en la comunidad.

La seguridad derivada de la estructuración y la rutina, y el consuelo que aportan el amor y la comprensión son de gran ayuda. Necesitan experimentar éxitos a pesar de sus problemas.

El programa debería girar en torno a sus propias habilidades, deseos y necesidades, teniendo en cuenta todos estos factores además del estadio del SR en el que se encuentra.

Consejos educativos útiles

- Dé por supuesto que ella la entiende.
- Puede necesitar un símbolo de seguridad, como una manta o una muñeca.
- Muestre consideración por sus miedos e indecisiones.
- Limite los estímulos externos a los estrictamente necesarios.
- Explíquese todo antes de hacerlo.
- Haga comprensibles las situaciones.
- Elija actividades que despierten sus emociones y sus sentidos.
- Asegúrese de que las actividades sean adecuadas para su edad.
- Estructure las actividades en una secuencia fija.
- Dele solamente una tarea a la vez.
- Organice sus actividades con recordatorios tangibles (la bolsa para las salidas, el babero para el almuerzo).
- Elija señales que ella comprenda (palabras, signos, imágenes).
- Combine varias señales para darle más de una pista.
- No lo diga,... cántelo.
- Permítale moverse en su entorno; aprenderá del contacto por asimilación.
- Ofrézcale diferentes cosas que ver y oír.
- Dele tiempo suficiente y oportunidades para nuevas experiencias.
- Permítale que repita las actividades, pero sin hartarla.

- Motívela creando expectativas de continuar o completar un proceso o acción..., espere hasta que responda.
- Déle la oportunidad de participar según sus posibilidades físicas.
- Asegúrese de que está físicamente cómoda y bien apoyada.
- Anote las actividades en el libro diario de comunicación compartida entre la escuela y la casa.
- En lugar de pedirle que dé una respuesta -como “di hola”- sólo dígame “hola”.
- Cuando intente hacerla actuar, no le pida que actúe. Haga comentarios sobre la actividad o el objeto.
- Déle tiempo suficiente para responder.
- Busque en su lenguaje corporal la respuesta que le da.
- Cuando “arranque”, no la interrumpa comentando lo que ella está haciendo. Su atención cambiará hacia cómo lo está haciendo y probablemente se detendrá.
- La apraxia les dificulta realizar movimientos voluntarios, pero cuando están motivadas suficientemente, los movimientos son automáticos.
- Proveer contextos y situaciones fuertemente motivantes, le facilitará mostrar que ella comprende, resultando en una gran satisfacción y éxito.
- Las niñas con Rett, se pueden encontrar en clases de todo tipo, desde clases de educación especial, hasta una inclusión total en clases ordinarias.
- La meta en educación debería ser proveerlas con el programa más estimulante posible, en el contexto menos restrictivo posible, teniendo en cuenta las necesidades particulares de cada una y adaptándose a ellas.
- Durante el periodo de regresión, han perdido la seguridad y el control que estaban comenzando a mostrar.

Tabla 10. Consejos útiles.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Abascal, M. (2000). Síndromes minoritarios y enfermedades raras. *Revista electrónica Minusval*, IMSERSO, 124.

Behrman, R.E.; Kliegman, R.M.; Arvin, A.M. (1997). *Nelson Tratado de Pediatría*. McGraw-Hill Interamericana.

Hagberg B., Hanefeld F., Percy A., Skjeldal O.(2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*, 6: 293-297.

Hagberg, B., Aicardi, J. (1926–), Ramos, K.O. (1983). A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use girls: Rett syndrome: report of 35 cases. *Annals of Neurology*, Boston, 14: 471-479.

Hagberg, H. y Skjeldal, O.H. (1994). Rett variants: a suggested model for inclusion criteria. *Pediatr Neurol*, 11: 5-11.

Hagberg, H. (1993). *Rett Syndrome – Clinical and Biological Aspects*. London: Cambridge University Press.

Hunter, K. (1999). *Manual del Síndrome de Rett*. Ed. Adaptación castellana de la Asociación Valenciana del Síndrome de Rett (Valencia).

Lewis, J. y Wilson, D. (2001). *Specific teaching strategies*. En Lewis, J y Wilson, D. *Pathways to Learning in Rett Syndrome*. London: David Fulton Pulishers.

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

Wenk, G.L.; Naidu, S.; Cassanova, M.F.; Kitt, C.A.; Moser, H. (1991). Altered neurochemical markers in Rett syndrome. *Neurology*, 41: 1753-1756.

6.2 Páginas Web

<http://www.arrakis.es/%7Erett/manual/capitulo13.pdf>

<http://www.rett.es/docweb/ortopedia.html>

<http://www.arrakis.es/%7Erett/manual/capitulo04.pdf>

<http://www.bundlings.com/rslinks.htm>

Información discapacidad: http://www.familyvillage.wisc.edu/lib_rett.htm,
<http://paidos.rediris.es/needirectorio/>, <http://www.discapacidad.net/>.

Recursos: http://www.seg-social.es/imserso/discapacidad/i0_index.html

Asociación catalana y valenciana para el SR (únicas asociaciones españolas vigentes hoy en día): <http://www.rett.es/>

IRSA: <http://www.rettsyndrome.org/>

Asociación Europea SR: <http://www.rettsyndrome.com/>

Fundación para la investigación del síndrome Rett: <http://www.rsrp.org/>

Últimos abstracts en investigación sobre SR:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>

6.3 Organizaciones

Hospital San Juan de Dios.
Carretera Esplugas s/n
08034 Barcelona
Tel.: 932532100, 932804000. FAX: 932803626
<http://www.hsjdbcn.org/>

Hospital de Conxo (Unidad de Medicina Molecular INGO).
Ramón Baltar, s/n.
15706 Santiago de Compostela (La Coruña)
Tel.: 981951889. FAX: 981951679

RettNet o Rett Resources: chat con profesionales, investigadores y familias en inglés.

Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO)

Avda. Ilustración s/n., con vta. a c/ Ginzo de Limia 58

28029 Madrid

Tel.: 91 347 88 88. Fax: 91 347 88 80

Web: <http://www.seg-social.es/imserso/>

Ministerio de Sanidad y Consumo.

Prestaciones sanitarias, facilitadas directamente a las personas por el Sistema Nacional de Salud y financiadas con cargo a la Seguridad Social o fondos estatales adscritos a la Sanidad y a cuyos contenidos se puede acceder a través de la página de Internet del Ministerio: <http://www.msc.es/prestaciones/home.htm>. Se distribuyen en los siguientes niveles: Atención primaria, especializada, farmacéutica y prestaciones complementarias.

7. FICHA RESUMEN

7.1 ¿Qué es el Síndrome de Rett?

Es un trastorno neurológico de base genética, que provoca una detención en el desarrollo poco antes o después del nacimiento. Se da casi exclusivamente en niñas, con una prevalencia que oscila de 1/10.000 a 1/23.000 nacimientos. La esperanza de vida de los casos conocidos es de 47 años.

7.2 ¿Cómo se detecta?

Criterios de Diagnóstico para el Síndrome de Rett Clásico

Criterios necesarios

- Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida.
- Perímetro craneal normal al nacer.

- Desaceleración del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida.
- Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad, asociado temporalmente a una disfunción de comunicación y rechazo social.
- Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor.
- Estereotipias de manos, retorciéndolas/ estrujándolas, haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción.
- Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha.
- Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los 2 y 5 años de edad.

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 distonías.
- 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.

7.3. Desarrollo

Estadio I	6-18 meses	Desinterés por las actividades de juego; hipotonía.
Estadio II	1-3 años	Regresión rápida; irritabilidad; síntomas parecidos al autismo.
Estadio III	2-10 años	Convulsiones severas; retraso mental; “lavado de manos”; hiperventilación; Bruxismo (rechinar de dientes); aerofagia.
Estadio IV	+ 10 años	Escoliosis (curvatura de la columna); debilidad muscular; rigidez; mejoría en el contacto ocular.

7.4 Evaluación

La evaluación requiere ser multidisciplinar y utilizar diversidad de instrumentos por medio de adaptaciones a sus déficit y necesidades, fundamentalmente motores y lingüísticos.

7.5 Tratamiento

La intervención también es multidisciplinar, incluyendo fisioterapia, logopedia, musicoterapia, terapia ocupacional, hidroterapia, hipoterapia, control médico de crisis epilépticas, psicólogo, pedagogo..., con los que se intentará trabajar las habilidades motoras, habilidades comunicativas, autodeterminación, habilidades de la vida diaria, capacidades cognitivas básicas, etc. Además de ayudar a la familia y la escuela en la consecución de los objetivos educativos individualizados, siempre que sea posible en escuelas ordinarias.