

## VAMOS A LAS PALABRAS

### GLOSARIO DEL SÍNDROME DE RETT

A continuación ofrecemos un listado de palabras comunes que usted encontrará en su búsqueda de información.

**Abducción:** Movimiento de un miembro o parte de él alejándolo de la línea media.

**Ablación endometrial:** Procedimiento con láser para quitar la capa interna del útero, con lo que se consigue parcial o totalmente interrumpir la hemorragia menstrual.

**Acetilcolina:** Neurotransmisor químico.

**Ácidos orgánicos:** Un error en el metabolismo de los ácidos orgánicos puede originar en el niño síntomas de acidosis, coma, retraso en el desarrollo o retraso psicomotor. Algunas formas de esta alteración se han tratado con éxito con vitaminoterapia tanto antes como después del nacimiento. No se ha encontrado en el SR.

**Ácido orótico:** La excreción excesiva de ácido orótico revela un trastorno metabólico genético, caracterizado por retraso físico y mental. Está excluido en el SR.

**Activación del cromosoma X:** Las mujeres tienen dos copias del cromosoma X (XX) y los hombres sólo una (XY). Para que la dosis de genes activos sea igual en hombres que en mujeres, éstas deben inactivar uno de los dos cromosomas X en cada una de sus células. Este proceso de inactivación o silenciamiento de uno de los dos X se produce al azar en cada célula del cuerpo en la mayoría de mujeres, al inicio del desarrollo embrionario. El patrón que encontramos en la mayoría de mujeres es de un 50% de células con el cromosoma X paterno activo, y el otro 50% con el cromosoma X materno activo.

**Activación afortunada:** Las mujeres suelen inactivar, al azar, una de las dos copias del cromosoma X en cada célula. La activación afortunada se refiere a la situación en la que la hembra portadora de un gen anormal en uno de los cromosomas X, silencia la copia anormal, dejando funcionar la copia normal. Así queda protegida de los síntomas de la enfermedad ligada al sexo, pero no impide la transmisión.

**Activación desafortunada:** Las hembras suelen inactivar a azar una de las dos copias del cromosoma X de cada célula. La activación desafortunada es la situación en la que una hembra transmisora de un gen anormal en el cromosoma X silencia la copia normal del gen. Así se manifiestan en la mujer síntomas de enfermedades de carácter recesivo ligado al X como la distrofia muscular de Duchenne o la hemofilia.

**ADA (Americans with disabilities Act):** Legislación federal promulgada en 1990 para intentar proteger de la discriminación a toda la población con discapacidades (Ley relativa a los americanos con discapacidades).

**ADN (ácido desoxirribonucleico):** Componente fundamental del tejido vivo; contiene el código genético.

**Adscripción:** Entorno educacional en el que el alumno recibe instrucción.

**Aducción:** Movimiento de un miembro o parte de él acercándolo a la línea media.

**Aerofagia:** Deglución de aire.

**Alegría:** Lo que Ud. experimenta cuando su hija ilumina la habitación con una sonrisa.

**Alteración vasomotora:** Referente a los nervios o a los centros de los que proceden, que inervan las fibras musculares de las paredes de los vasos sanguíneos, que regulan el volumen de sangre que pasa a una parte determinada del cuerpo u órgano. En el SR se manifiesta con manos y pies fríos y amoratados.

**Alteraciones tróficas de los pies:** Trófico significa literalmente relativo al crecimiento, lo que quiere decir escaso crecimiento de los pies, que da lugar probablemente a un déficit circulatorio.

**Ambulatorio:** Capaz de andar.

**Aminas biógenas:** Neurotransmisores: dopamina, norepinefrina (también conocida como noradrenalina), serotonina y otros.

**Aminoácidos:** Ladrillos fundamentales o estructuras clave de las proteínas; varios son esenciales para la nutrición humana.

**Amor incondicional:** El que ve en los ojos de su hija.

**Amplitud de Movimiento:** Rango de movimiento posible en una articulación, medida en grados. Puede estar reducido en el SR por la espasticidad, como puede verse en los tendones de Aquiles acortados, o por la rigidez o inmovilización (en hombros y codos). El movimiento puede restringirse temporalmente, pero si se mantiene en esa situación por mucho tiempo, se produce una limitación estructural por acortamiento de los músculos y tendones.

**Anorexia:** Pérdida grave del apetito.

**Anticonvulsivante:** Cualquier medicación para controlar las crisis epilépticas.

**Aparatos de comunicación Electrónica:** Sistemas de comunicación basándose en un chip de ordenador que contienen mensajes, ya sean palabras o frases, adaptadas al usuario del aparato. Como claves para localizar los mensajes, se usan fotografías, palabras o pequeños objetos situados sobre el aparato.

**Apnea:** Detención momentánea de la respiración, observada durante la vigilia y menos frecuentemente durante el sueño, en el SR.

**Apnea central:** Interrupción del movimiento respiratorio al final de una espiración.

**Apraxia:** Incapacidad de programar la planificación (normalmente automática) que hace el cerebro de la ejecución de los movimientos.

**Arborización:** Ramificaciones.

**Arcadas:** Movimientos rítmicos voluntarios o involuntarios de la parte posterior de la boca cerca de la epiglotis. Protegen a las vías aéreas del bolo alimenticio; habitualmente se desencadenan por el contacto de la comida en la parte posterior de la lengua que no ha puesto en marcha el reflejo de deglución.

**Asfixia:** Interferencia en la circulación y oxigenación de la sangre que lleva a la pérdida de conciencia.

**Aspirado:** Inhalado.

**Ataxia:** Desequilibrio o ausencia de coordinación de los movimientos voluntarios e involuntarios; temblor en los movimientos del tronco asociado a disfunciones del cerebelo; marcha desequilibrada y temblorosa y movimientos incoordinados.

**Ataxia truncal:** Alteración de la coordinación secundaria en la mayoría de los casos a alteración de la función de una parte del SNC llamada cerebelo. Por ataxia truncal se designa la limitación o exageración de los síntomas de la ataxia en los músculos del torso. Si el torso padece inestabilidad y tiene mal equilibrio, los miembros realizan un sobreesfuerzo para mantener la postura.

**Atípico:** No típico, diferente.

**Atonía:** Estado en el que los músculos están flácidos, perdiendo su normal elasticidad.

**Atrofia:** Anquilosamiento por falta de uso que afecta al tejido normal.

**Aura:** Anuncia el inicio de una convulsión. Es un sentimiento peculiar, una sensación de miedo o de algo extraño en alguna parte del cuerpo.

**Autismo:** Trastorno del desarrollo que provoca alteraciones de la interacción social, de la comunicación verbal o no verbal y conductas y respuestas inapropiadas.

**Automatismos:** Movimientos automáticos sin objetivo, que acompañan a las crisis parciales complejas, tales como movimientos de chupeteo, de masticación o pellizcarse la ropa.

**Autosoma:** Cualquiera de los 22 primeros pares de cromosomas; todos los cromosomas son autosómicos exceptuando los dos sexuales, X e Y.

**Axón:** Fibra nerviosa.

**Babinski (reflejo de):** Extensión del dedo gordo al estimular la planta del pie. Esta respuesta anormal se encuentra en individuos con lesión de la vía piramidal.

**Beta endorfinas:** Sustancia semejante a la morfina elaborada por nuestro propio organismo.

**Bipedestador:** Aparato que mantiene derecha a la persona de pie. Tiene un apoyo en la parte delantera del cuerpo y la persona permanece inclinada ligeramente hacia delante.

**Bolo:** 1) Masa de comida masticada lista para ser engullida. 2) Término usado en la alimentación por sonda para denominar a la comida administrada de una sola vez.

**Bruxismo:** Rechinar de dientes, común en el SR.

**Búsqueda de niños:** Esfuerzos constantes del distrito escolar para identificar a todos los niños entre 0 y 21 años de su zona con discapacidades para el aprendizaje y que necesitan una educación especial.

**Carácter ligado al cromosoma X:** Alteración causada por un gen localizado en el cromosoma X; también se llama ligada al sexo. En su mayoría son recesivos, por lo que madres portadoras asintomáticas lo transmiten a la mitad de sus hijos varones, que serán afectados, y a la mitad de sus hijas, que serán portadoras sanas. Si el carácter es dominante se transmite de madres afectadas a hijas afectadas (50%) y es letal en varones.

**Cariotipo:** Fotografía de la estructura cromosómica de una célula; los humanos tenemos 23 pares de cromosomas en un cariotipo normal. Habitualmente se habla de "Cariotipo normal femenino 46, XX". El "46" se refiere al número de cromosomas en cada célula (23 pares), el "XX" describe los cromosomas sexuales (en este caso, de mujer). Algunas chicas con SR presentan anomalías en el cariotipo.

**Carnitina:** Aminoácido que ayuda a transportar ácidos grasos de cadena larga.

**Célula germinal:** También llamada célula sexual o gameto. Corresponden a los óvulos en mujeres y a los espermatozoides en los varones. Tiene sólo una dotación cromosómica, es decir, 23 cromosomas, uno de cada par.

**Célula sexual:** También llamada célula germinal o gameto. Corresponden a los óvulos en mujeres y a los espermatozoides en los varones. Tiene sólo una dotación cromosómica, es decir, 23 cromosomas, uno de cada par.

**Célula somática:** Todas las células del cuerpo que no son sexuales. Tienen dos dotaciones cromosómicas, es decir, 23 pares de cromosomas.

**Cetosis:** Aumento de los niveles de ácido en el organismo debido a la privación de alimentos, importante en la dieta cetogénica.

**Cianosis:** Coloración azul-amorata de piel y mucosas a causa de una tasa inadecuada de oxígeno en sangre.

**Cifosis:** Curvatura de la columna en visión lateral, vulgarmente conocida como "joroba".

**Citoplasma:** Sustancia de consistencia semejante a la gelatina que rodea al núcleo de la célula.

**Clásico:** Típico.

**Clonus:** Contracción y relajación muscular alternándose en rápida sucesión.

**Cociente intelectual (CI):** Puntuación obtenida al aplicar un test de inteligencia en el que la media es 100. Indica los resultados alcanzados por el niño en el test en relación con otros niños de la misma edad.

**Comunicación alternativa:** Método que reemplaza los sistemas o formas tradicionales ya usados por alguien para comunicarse.

**Comunicación aumentativa:** Todas las formas de comunicación que incrementen, reemplacen o suplementen la escritura y el lenguaje.

**Conducta adaptativa:** Aptitudes que la niña necesita para funcionar de manera eficaz y adecuada a su edad en el entorno de la escuela, la familia y la comunidad.

**Congénito:** Presente antes o en el momento del nacimiento.

**Convulsión:** Término utilizado antiguamente para designar la crisis epiléptica; entraña por lo general, una serie de contracciones involuntarias de los músculos voluntarios.

**Contractura:** Acortamiento irreversible de las fibras musculares, que limita la movilidad articular.

**Coordinación motora fina:** Capacidad de utilizar los músculos pequeños para realizar tareas que requieren precisión.

**Coordinación motora gruesa:** Capacidad de usar los músculos grandes de forma coordinada y voluntaria, con el fin de realizar actividades tales como andar o correr.

**Corsé:** Molde de plástico delgado y guateado, diseñado para aplicar una presión suave en los lugares adecuados para enderezar la columna vertebral.

**Córtex:** Sustancia gris situada en la porción externa del cerebro.

**Corteza cerebral:** Parte externa del cerebro.

**Crisis:** Episodio de descarga eléctrica de las neuronas cerebrales que produce una alteración de la función o de la conducta.

**Crisis atónica:** Crisis generalizadas en las que el cuerpo pierde bruscamente su tono, cayendo la niña al suelo o se le desploma la cabeza.

**Crisis de ausencia:** Crisis generalizada con alteración de la conciencia, llamada antiguamente "pequeño mal".

**Crisis generalizada:** Crisis que afecta a todo el cerebro.

**Crisis parcial compleja:** Crisis local que afecta sólo a una parte del cerebro.

**Crisis parcial simple:** Convulsiones locales por lesión de una pequeña parte del cerebro.

**Crisis tónico-clónica:** También conocida antiguamente como "gran mal". Crisis caracterizadas por rigidez seguida de sacudidas rítmicas.

**Cromosoma:** Unidad de herencia formada por ADN y proteínas donde se alinean los genes. El ser humano tiene 23 pares de cromosomas.

**Cromosoma sexual:** Cromosomas que determinan el género, es decir, los cromosomas X e Y.

**Cuerpo calloso:** Puente de sustancia blanca que conecta los dos hemisferios cerebrales.

**Delección:** Pérdida del material genético de un cromosoma.

**Demencia:** Grave deterioro de la capacidad intelectual; pérdida de las habilidades cognitivas.

**Dendrita:** Una de las ramas cortas de los procesos de arborización del cuerpo neuronal que hace contacto en las sinapsis con otras neuronas y transportar los impulsos nerviosos que recibe hasta el cuerpo celular.

**Densidad de empaquetamiento neuronal:** Grado de concentración de neuronas en el córtex cerebral. Técnicamente, número de neuronas por 0,001 milímetros cúbicos.

**Desmielinización:** Pérdida de la mielina que rodea el axón.

**Desorientación espacial:** Situación en la que la persona percibe de forma distorsionada e imprecisa su situación en el espacio. En las niñas SR, cuando la percepción de la línea media está alterada, se observa inclinación del tronco.

**Desplazamiento del peso corporal:** Movimiento del centro de gravedad del cuerpo en cualquier dirección. La mayoría de los movimientos se inician así y a las niñas con SR les puede costar mucho hacerlo.

**Diagnóstico clínico:** Conclusión basada en hallazgos procedentes del historial del paciente y de la exploración clínica. Normalmente no es tan "concluyente" como el diagnóstico basado en las pruebas de laboratorio. El término "clínico" no entraña aquí las connotaciones de "frío, analítico y distanciado" que a veces tiene en el ámbito coloquial.

**Dieta cetogénica:** Dieta que suministra el mínimo de proteínas necesarias para el crecimiento, sin hidratos de carbono y con calorías procedentes, en su mayor parte, de las grasas. Se utiliza para el control de las crisis.

**Diagnóstico diferencial:** Lista de entidades que pueden causar el problema que el paciente presenta. El diagnóstico diferencial del SR comprende la parálisis cerebral y el autismo.

**Disfunción orofaríngea:** Funcionamiento inadecuado de boca y faringe.

**Dislocación de cadera:** Episodio que se produce en la articulación de la cadera cuando la bola que forma la cabeza del fémur se sale por completo del hueco en que está alojada.

**Dispraxia:** Alteración de la capacidad de realizar movimientos coordinados.

**Distal:** Situado lejos del órgano o del punto de inserción o de la línea media.

**Distonía:** Alteración del tono muscular, habitualmente en forma de espasmos o calambres de los músculos más próximos a la línea media corporal (cuello, hombros, caderas).

**Dorsiflexión:** Flexión hacia atrás del pie, la mano o los dedos.

**Duodeno:** Porción superior del intestino delgado.

**Edad cronológica:** Edad actual expresada en años y meses.

**Edad mental:** Forma de expresar el resultado de un test de inteligencia. Si un niño obtiene una puntuación en EM de 8-4 significa que ha logrado unos resultados comparables a los de un niño "medio" de 8 años y 4 meses.

**Educación apropiada:** Programa de enseñanza que sea capaz de satisfacer las necesidades educativas de un niño con discapacidad en esa esfera.

**Educación domiciliaria:** Educación temporal a domicilio que se imparte a aquellos niños que no pueden ir a la escuela por razones médicas o cuando en la escuela están en la fase preparatoria de una plaza de educación especial.

**Educación especial:** Instrucción especializada para los niños que tienen discapacidades educacionales, basada en una evaluación global. La instrucción puede impartirse en varios entornos pero debe estar al servicio de sus necesidades educacionales y adaptarse a su capacidad de aprendizaje.

**Electrocardiograma (ECG):** Trazado producido por un instrumento para registrar los cambios de potencial eléctrico durante el latido cardíaco.

**Electroencefalograma (EEG):** Test que sirve para medir y registrar las ondas cerebrales. En el Síndrome de Rett, el EEG es casi siempre anormal, aunque no siempre haya crisis clínicas.

**Electromiograma (EMG):** Prueba en la que se introducen en un músculo receptores eléctricos para detectar la contracción muscular. Se estimula eléctricamente el músculo para iniciar la contracción y se recoge la respuesta. La prueba permite monitorizar las contracciones musculares, su duración y la eficacia de la respuesta a estímulos conocidos.

**Encéfalo:** Parte más grande del cerebro, constituida por 4 lóbulos y conectada en sus dos hemisferios por el cuerpo calloso.

**Encefalopatía:** Término que indica que algo está mal en el cerebro.

**Endorfinas:** Opiáceos naturales del organismo que probablemente intervengan en la percepción del dolor y el placer.

**Endoscopia:** Procedimiento basado en un instrumento que visualiza el interior de un órgano hueco, como el esófago. Se usa para detectar el reflujo gastroesofágico.

**Enfermedades de depósito:** Una serie de enfermedades metabólicas en las que existen sustancias, generalmente productos de degradación de tejidos normales, que no pueden ser metabolizadas y se almacenan en las neuronas cerebrales, produciendo disfunciones.

**Enfermedades sistémicas:** Enfermedades que afectan al organismo en conjunto en lugar de a una sola parte.

**Entorno mínimamente restrictivo (LRE):** Norma (PL-94-142) sobre adscripción en educación especial. Debe permitirse a los niños con problemas de aprendizaje participar en la medida de lo posible en los planes de enseñanza en vigor, sin perder de vista sus necesidades educacionales.

La ley aconseja que no se separe a los niños con necesidades especiales de los alumnos que no tienen discapacidad, salvo cuando así lo exijan sus necesidades educativas.

**Enzimas lisosomiales:** Enzimas que intervienen normalmente en el proceso de digestión.

**Epiglotis:** Estructura en forma de tapa que obtura la entrada de la tráquea e impide la aspiración en los pulmones durante la deglución. Es una delgada lengüeta de cartilago cubierta por una membrana mucosa situada inmediatamente detrás de la base de la lengua.

**Epilepsia:** Crisis recurrentes. Deben excluirse las producidas exclusivamente por la fiebre.

**Episodios de ausencia:** Pueden confundirse con crisis, pero suelen estar asociados a patrones de respiración alterada.

**Equilibrio:** Postura vertical estable.

**Equino:** Extensión involuntaria del pie hacia abajo, debida a la excesiva tensión o actividad del tendón de Aquiles.

**Escoliosis:** Curva espinal producida por rotación de las vértebras que se manifiesta por deformidad de la columna en sentido lateral, adoptando las formas de una S.

**Esófago:** Tubo que se extiende desde la faringe al estómago.

**Esófago de Barret:** Lesión del revestimiento mucoso normal del esófago, que se sustituye por un revestimiento similar al del estómago. Se produce por el reflujo persistente del ácido procedente del estómago. El nuevo revestimiento puede resistir el reflujo gástrico, pero la inflamación de su extremo superior puede estrechar el paso por el interior del esófago.

**Esofagitis:** Inflamación del esófago.

**Espasticidad:** Incremento del tono muscular que inmoviliza los músculos y dificulta los movimientos.

**Esporádico:** Algo que ocurre al azar con escaso riesgo de repetición.

**Estereotipias:** Patrones de movimientos repetitivos que en el SR suelen estar localizados en las manos.

**Estrabismo:** Incapacidad de un ojo para conseguir la visión binocular debida al desequilibrio de los músculos del globo ocular.

**Estreñimiento:** Situación en la que la evacuación del intestino se hace poco frecuente, o en la que las heces son duras y pequeñas o el paso de éstas va acompañado de dificultades y dolor.

**Estudio cromosómico:** Estudio de los 46 posibles cromosomas que contienen el código genético de nuestros rasgos físicos y bioquímicos.

**Etiología:** Causa.

**Evaluación:** Proceso por el cual un equipo de profesionales reúne información sobre las habilidades, deficiencias, aptitudes, intereses y variables de la personalidad del niño obtenidas de diversas fuentes: tests, observación y otros procedimientos, con el fin de adoptar decisiones acerca del programa educacional del niño. A menudo se utiliza indistintamente el término "valoración".

**Evaluación independiente:** Evaluación de un niño por uno o más profesionales que no tienen relación oficial con el distrito escolar. Los padres pueden solicitar esta evaluación si no están de acuerdo con la evaluación escolar.

**Faringe:** Tubo muscular recubierto por una membrana mucosa que se extiende desde la base del cráneo hasta el comienzo del esófago.

**Fenotipo:** Aspecto clínico de un paciente incluyendo su historial y/o signos físicos (no confundir con genotipo que es el perfil genético del paciente). Pacientes con el mismo fenotipo pueden tener distinto genotipo. Por ello, es posible que pacientes con hallazgos clínicos similares no obedezcan a la misma causa.

**Férula:** Aparato o mecanismo para proteger o inmovilizar una parte del cuerpo.

**Fijo:** Que no es evolutivo; una encefalopatía "fija" es un trastorno cerebral que no empeora con el paso de tiempo. No significa que el niño se quedará "estático" o "parado". Un niño con una encefalopatía fija como una parálisis cerebral, puede seguir aprendiendo y desarrollándose.

**Fisioterapia:** Tratamiento impartido por un fisioterapeuta para mejorar las aptitudes motóricas de una persona e incrementar la fuerza y la resistencia de varios segmentos corporales.

**Flexión:** Movilización de una articulación de forma que los huesos se aproximen entre sí.

**Flexión palmo-plantar:** Flexión del dedo gordo o de los demás dedos hacia la palma de la mano y la planta del pie.

**Flexor:** Músculo que tiene la función primaria de flexionar una articulación.

**Forma "frustre":** Expresión incompleta (forma frustrada) como ocurre en una variante del SR, que presenta muchas características, pero no todas, de la forma clásica descrita.

**Fratría (siblings):** Los demás niños que viven en una casa. Antes de tener una hija con SR, se les llamaba hermanos y hermanas.

**Funduplicación:** (plegamiento del fundus). Operación en la que se cierra la apertura del esófago al estómago.

**Gameto:** Ver célula germinal.

**Ganglios basales:** Varias masas de gran tamaño de sustancia gris incrustadas profundamente en la sustancia blanca del cerebro.

**Garantías procesales:** Medidas jurídicas destinadas a salvaguardar el derecho de un niño con dificultades de aprendizaje a una educación pública adecuada y a asegurar que tanto el niño como los padres estén debidamente amparados por la ley.

**Gastroenterólogo:** Doctor especializado en trastornos digestivos.

**Gastrostomía (tubo G):** Creación quirúrgica de una apertura artificial del estómago a través de la pared del abdomen.

**Gen:** Unidad de información genética. Secuencia de ADN que lleva la información para la síntesis de una proteína.

**Genoma:** Conjunto o secuencia completa del ADN de un individuo o de una especie.

**Genotipo:** Composición genética de cada persona.

**GI:** Gastrointestinal.

**Giros (gyri):** Circunvoluciones de la superficie del cerebro.

**Giros segmentarios:** Girar el tronco entre los hombros y caderas, movimiento a veces difícil de conseguir en el SR.

**Gliosis:** Término utilizado para denominar al tejido cicatricial constituido por una super abundancia de astrocitos, también llamados astrogliás.

**Gran mal:** Término anticuado para los movimientos tónico-clónicos; modalidad de crisis epiléptica en la que se produce una pérdida brusca de conciencia seguida inmediatamente de una convulsión generalizada.

**Grueso:** A gran escala; no confundir con el término común "gordo". "A grosso modo" significa "a primera vista", "sin entrar en detalles". "Anatomía gruesa" se refiere al estudio de los órganos tal como aparecen a simple vista, sin la ayuda del microscopio.

**Habilidades cognitivas:** Capacidad intelectual, definida a través del C.I.; difícil de valorar en el Síndrome de Rett.

**Habilidades de autoayuda:** Habilidades relacionadas con el cuidado de uno mismo como comer, vestirse y aseo personal.

**Habilitación:** Enseñanza de nuevas habilidades.

**Hallazgos no específicos:** Resultados de la exploración física o de laboratorio que pueden encontrarse en múltiples circunstancias. Por ejemplo, las "crisis" son hallazgos inespecíficos porque están presentes en muchas enfermedades neurológicas y no exclusivamente en el SR.

**Hidroterapia:** Terapia con agua, ya sea en baño de remolinos o en piscina de agua caliente.

**Hipertonía:** Aumento del tono, rigidez o espasticidad de los músculos.

**Hiperventilación:** Inspiraciones exageradas seguidas inmediatamente de espiraciones igualmente exageradas (respiración rápida y profunda) que pueden desembocar en una apnea central.

**Hipoplasia:** Tejido que no ha alcanzado su desarrollo normal. Tanto la "atrofia" como la "hipoplasia" se traducen en un volumen de tejido menor de lo normal, pero la atrofia implica que una vez dicho tejido fue normal mientras que en la hipoplasia el tejido normal jamás se desarrolló. Ambos procesos se pueden encontrar en el cerebro de las niñas con SR.

**Hipoterapia:** Practicar la equitación como terapia (montar a caballo, equinoterapia).

**Hipotonía:** Disminución del tono muscular, que no debe confundirse con debilidad. Hay disminución de la resistencia del músculo al estiramiento pasivo.

**Hipoxia:** Reducción del contenido de oxígeno en los tejidos corporales.

**Hipsarritmia:** Trazado anómalo del EEG, con patrones caóticos caracterizados por múltiples puntas y ondas lentas.

**Ictus:** Accidente. Una crisis de cualquier tipo puede denominarse un ictus.

**IDEA (Ley de educación de Personas con discapacidad):** Ley aprobada en 1997 para potenciar las expectativas académicas y la responsabilidad de los niños con discapacidades y salvar la distancia que ha existido con demasiada frecuencia entre lo que esos niños aprenden y el plan de estudios oficial.

**Idiopático:** De causa desconocida.

**Íleo:** Porción inferior del intestino delgado.

**Íleo obstructivo:** Estreñimiento severo y persistente que lleva a impactación fecal.

**Íleo Paralítico:** Paralización de los movimientos intestinales.

**Inactivación génica o cromosómica:** Silenciamiento de un gen o todo un cromosoma, que dejan de funcionar temporal o permanentemente.

**Incidencia familiar:** Recurrencia del SR en una familia (hermanas, primas, etc.).

**Integración:** Inscripción de un niño con problemas de aprendizaje en un centro de enseñanza en el que la mayoría de los alumnos no tiene discapacidades, con el fin de beneficiar educacional y socialmente al niño.

**Incontinencia:** Falta de control de vejiga o intestino.

**Independencia en las A.V.D.:** Habilidades necesarias para cuidar de sí uno mismo y funcionar eficazmente dentro de la comunidad (por ejemplo: higiene personal, manejo del dinero, cocinar, uso de transportes públicos).

**Intervalo Q-T prolongado:** Alargamiento del período de reposo entre dos latidos cardíacos.

**Intervención temprana:** Suministro de servicios educacionales a edades tempranas para niños con dificultades de aprendizaje, con el fin de evitar problemas más serios a lo largo de la vida.

**Intubación:** Introducción de un tubo en la nariz o boca hasta la tráquea con el fin de suministrar ventilación artificial.

**Intususcepción:** Deslizamiento de una porción del intestino, "en dedo de guante", hacia otra porción vecina, que suele producir obstrucción.

**"In útero":** Antes del nacimiento.

**Isquemia:** Flujo de sangre insuficiente a una parte del organismo por constricción o bloqueo de los vasos que lo irrigan.

**Lecho postural:** Aparato que soporta el peso y estabiliza a la niña sobre un costado. Puede utilizarse para que la niña verdaderamente inactiva pueda cambiar de posición o como parte de un programa de terapia para corregir la escoliosis.

**Lenguaje expresivo:** Comunicación emitida para que sea captada por otros.

**Lenguaje Receptivo:** Capacidad de recibir comunicación.

**Ley Pública 94-142:** Primera disposición legislativa federal relativa a la educación de los niños que tienen dificultades de aprendizaje. Denominada "Ley de educación de 1975 para todos los discapacitados", esta ley pretende asegurar la disponibilidad de una "educación pública y gratuita" para todos los niños. Establece las responsabilidades de la escuela y de los padres, así como las garantías procesales para asegurar el debido cumplimiento de la ley.

**Líquido cefalorraquídeo (LCR):** Líquido normalmente claro que baña al cerebro y la médula.

**Lisosomas:** Enzimas que normalmente intervienen en la digestión.

**Lóbulo frontal:** Parte frontal del cerebro, importante para los movimientos musculares voluntarios y la memoria.

**Lóbulo occipital:** Una de las partes principales de cada hemisferio cerebral.

**Lóbulo parietal:** Una de las partes principales de cada hemisferio cerebral situada detrás del lóbulo frontal por encima del temporal y por delante del occipital. Contiene la corteza sensorial y las áreas de asociación del cerebro.

**Lóbulo temporal:** Una de las partes principales de la corteza cerebral en cada hemisferio del cerebro, situada a ambos lados a nivel de la sien y separada del lóbulo frontal por un surco.

**Maniobra de Valsalva:** Inspiración larga, reteniendo aire, que es capaz de subir la tensión y cambiar el ritmo cardíaco.

**Marcador biológico:** Prueba científica que pone de manifiesto la presencia de un trastorno.

**Marcha:** Manera o forma de andar.

**Mediación:** Proceso para resolver diferencias entre padres y distritos escolares gracias a la intervención de un tercer interlocutor neutral que intenta negociar y lograr acuerdos aceptables para todos.

**Médula:** Parte del S.N.C., alojada en la columna vertebral.

**Melatonina:** Hormona natural producida en la glándula pineal que interviene en la regulación del sueño. Ahora se utiliza como ayuda para facilitar el sueño, de venta sin receta en los EEUU.

**Meninges:** Tres membranas de tejido conjuntivo que tapizan el cráneo y el canal vertebral y recubren el cerebro y la médula.

**Metabolitos:** Productos del metabolismo; en los artículos sobre SR, se puede leer a menudo "metabolitos de las aminas biogénicas", refiriéndose a los productos normales de degradación de los neurotransmisores

dopamina, norepinefrina (o noradrenalina) y serotonina. Se pueden medir en el L.C.R directamente.

**Microcefalia:** Perímetro cefálico por debajo de lo normal para su edad (dos desviaciones standard de la media). Suele reflejar la falta de crecimiento cerebral.

**Mielinización:** Producción de un revestimiento llamado mielina alrededor del axón, que se encarga de acelerar la neurotransmisión.

**Mioclónia:** Contracción repetida de los músculos, frecuente en los espasmos infantiles.

**Mioclónias del sueño:** Sacudidas bruscas masivas de todo el cuerpo o de un segmento corporal al quedarse dormido. Son siempre normales.

**Miopatía:** Cualquier enfermedad que ocasiona afectación del músculo.

**Mitocondria:** Estructura en el citoplasma de la célula que es el lugar de producción de la energía de ésta.

**Modificación de la conducta:** Aplicación sistemática de los principios de la teoría del aprendizaje para cambiar la conducta, modificando las circunstancias que preceden o siguen a los comportamientos.

**Movimientos de transición:** Los que permiten el cambio de posición, por ejemplo, girar, o ponerse de pie.

**Mosaicismo germinal:** Presencia de un porcentaje variable e impredecible de gametos (óvulos o espermatozoides) con una mutación que puede ser transmitida a varios hijos, en padres sanos y no portadores de la mutación en el resto de sus células.

**Mucopolisacáridos:** Producto del metabolismo que puede acumularse en las células y provocar alteraciones neurológicas progresivas conocidas como mucopolisacaridosis; se descartan habitualmente antes del diagnóstico de SR.

**Musicoterapeuta:** Terapeuta entrenado en el uso de actividades musicales para enseñar habilidades no musicales como socialización, comunicación, facilitar decisiones y aptitudes motoras.

**Mutación:** Cambio en el material genético que ocurre por casualidad y puede ser transmitido a generaciones futuras.

**Mutación nueva o "de novo":** Cambio o alteración en el material genético que se ha generado de forma espontánea en una célula del cuerpo. Si se produce en un gameto de un progenitor, puede ser transmitido a generaciones futuras y producir la aparición de una enfermedad genética hereditaria.

**Neumonía por aspiración:** Infección pulmonar originada por la aspiración de cuerpos extraños, tales como comida, en los pulmones.

**Neurólogo:** Médico especializado en el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades del SN.

**Neuropatía:** Enfermedad de los nervios periféricos que cursa con debilidad y pérdida de la sensibilidad.

**Neurona:** Célula nerviosa del cerebro.

**Neurona motora superior:** Neurona situada en la cor-

teza cerebral cuyo axón atraviesa el cerebro, se introduce en la médula espinal y transporta información sobre el movimiento a la neurona motora inferior. La lesión de la neurona motora superior produce espasticidad y exaltación de los reflejos tendinosos profundos mientras que la lesión de la neurona motora inferior produce debilidad y reflejos disminuidos.

**Neurotransmisores:** Sustancias químicas que usan los nervios para “comunicarse” entre sí. Se liberan en las sinapsis, lo que permite la transmisión de un nervio a otro.

**Niño discapacitado:** Éste termino se usa en las leyes federales y estatales para designar a un niño que tiene un grado de discapacidad física, cognitiva o emocional que necesita una enseñanza especialmente diseñada para conseguir aprendizajes efectivos.

**Nistagmo:** Movimiento rápido e involuntario de los ojos.

**Nocicepción:** Percepción del dolor. Esta alterada en las niñas con SR.

**Objetivos educacionales a corto plazo:** Enunciado concreto que recurre a términos de conducta general, en el que se plasma lo que se espera que el niño cumpla en una parcela educacional específica en un corto plazo de tiempo. Es un escalón intermedio entre el nivel real de aptitudes del niño y los objetivos anuales.

**Oftalmológico:** Todo lo relacionado con los ojos.

**Organomegalia:** Aumento de tamaño de los órganos internos. No la hay en el SR.

**Ortopédico:** Relativo a los huesos y articulaciones.

**Ortesis:** Aparato ortopédico que sirve para descargar peso, alinear, prevenir o corregir deformidades o para mejorar el funcionamiento de las partes móviles del cuerpo.

**Ortesis tobillo-pie:** Aparato ortopédico (yesos o férulas) que se usa para descargar el peso, alinear o corregir deformidades o también para mejorar el funcionamiento de la articulación tobillo-pie.

**Osteotomía:** Realineación quirúrgica del hueso. Se realiza en la subluxación de cadera.

**Osteoartritis:** Inflamación de las articulaciones caracterizada por cambios degenerativos y, a veces, aumento del volumen de los huesos y cartílagos.

**Parálisis cerebral:** Trastorno del movimiento y la postura debido a una lesión no progresiva del cerebro inmaduro.

**Patrón de inactivación del X:** En una determinada mujer, porcentaje de células que expresan el cromosoma materno respecto del paterno, debido al fenómeno de inactivación del X.

**Patrones epileptiformes:** Patrones que se parecen a los de la una crisis.

**Pequeño mal:** Término anticuado para referirse a las crisis de ausencia.

**Perímetro cefálico (PC):** Medida de la circunferencia de la cabeza. Se registra en una curva de crecimiento, para compararlo con la media de los niños de la misma edad. El aumento del perímetro en la infancia y los primeros años de vida refleja un crecimiento cerebral normal.

**Pinza:** Movimiento maduro y elaborado de la mano en el que se utilizan el pulgar y el índice para sujetar objetos pequeños.

**Posicionamiento:** Control físico de la postura y alineación del cuerpo para realizar actividades diarias como comer o mantenerse de pie.

**Potenciales evocados auditivos:** Prueba para evaluar la capacidad de procesar el sonido del tronco cerebral.

**Preñión palmar:** Movimiento inmaduro de la mano en el que la palma, y no las puntas de los dedos, establecen contacto con el objeto.

**Proceso debido:** Sistema de procedimientos destinados a asegurar que las personas sean tratadas en las debidas condiciones y que tengan la oportunidad de discutir las decisiones que les afecten. Los requerimientos del proceso debido de la Ley Pública 94-142 y Sección 54 tienen la finalidad de salvaguardar los derechos de los niños con discapacidades a una educación pública adecuada y gratuita.

**PEI (Programa Educacional Individualizado):** Programa que elabora por escrito un equipo integrado por los profesores del colegio, los padres y el niño, si procede, desarrollado para cada alumno de Educación Especial. Debe incluir, como mínimo, los puntos débiles y fuertes desde la perspectiva de educación del niño, las metas y objetivos, los servicios educacionales, las fechas de inicio de dichos servicios y los procedimientos de evaluación del programa.

**Progresivo:** Problema que empeora con el tiempo. En el SR, significa que los síntomas siguen desarrollándose con el tiempo; no está claro si es una agravación de la enfermedad subyacente o si los nuevos síntomas son resultado de la afectación previa del cerebro.

**Pronación:** Giro hacia adentro de un miembro o parte de él.

**Pronóstico:** Evolución o perspectiva de futuro en una patología; lo que es posible que ocurra.

**Propulsión de la lengua:** Problema de carácter motor oral con la alimentación; no pueden controlarse los movimientos voluntarios de la lengua extendiéndola fuera de los labios cuando se la toca con la cuchara o la comida, interfiriendo la masticación y la deglución al impedir el movimiento de la comida de delante a atrás.

**Pulmonar:** Referente a los pulmones.

**Punción lumbar:** Aspiración practicada mediante aguja en el espacio subaracnoideo para obtener líquido cefalorraquídeo de la región lumbar, con el fin de examinarlo.



**Quiropraxia:** Sistema de tratamiento de las enfermedades por manipulación, principalmente de las vértebras. Está basado en la teoría de que casi todas las alteraciones son debidas a la alineación incorrecta de los huesos que producen disfunciones de los nervios y los músculos de todo el cuerpo.

**Rasgo autosómico dominante:** Rasgo genético en los autosomas. La alteración aparece cuando uno de los cromosomas de un par contiene el gen anormal; estadísticamente se transmite de los padres afectados a la mitad de los hijos.

**Rasgo autosómico recesivo:** Rasgo genético en los autosomas. Los padres son ambos portadores asintomáticos del rasgo y pueden tener hijos afectados. Estos tendrán dos genes anormales. El riesgo de recurrencia es de un 25 %. No parece que la transmisión del SR sea autosómica recesiva.

**Recurrencia:** Aparición de una misma enfermedad genética en varios miembros de una familia.

**Reflujo gastroesofágico (RGE):** Retroceso del contenido del estómago desde éste hacia el esófago.

**Residencia:** Lugar habitualmente organizado y pagado por instituciones estatales o por los padres, donde residen los niños con necesidades especiales y reciben enseñanza académica.

**Resonancia Magnética:** Procedimiento de obtención de imágenes claras del interior del organismo que utiliza la resonancia magnética de los átomos.

**Respuesta de enderezamiento:** Capacidad de recobrar la verticalidad tras una inclinación forzada del tronco.

**Respuestas vegetativas autónomas:** Funciones corporales que ocurren se desarrollan de forma involuntaria, como respirar, sudar, regular la presión de la sangre, el ritmo cardíaco o la aparición de rubor.

**Resultado negativo de una prueba:** La prueba ha sido normal (habitualmente el paciente lo percibe como un hecho "positivo").

**Resultado positivo:** Hallazgo clínico o test anormal (aunque no sea "positivo" desde el punto de vista del paciente, unos resultados sistemáticamente "positivos" en las niñas afectas de SR deberían dar lugar a un test diagnóstico para el Síndrome).

**Retención respiratoria:** Inspiración rápida y profunda de una sola vez, seguida de un retraso en la espiración durante el cual se detiene la respiración.

**Rechazo cero:** Todos los niños tienen derecho a una educación gratuita e idónea.

**Retinopatía:** Enfermedad de la retina, parte posterior del ojo que registra las señales visuales. (NO se da en el SR).

**Retraso del desarrollo:** Retraso en la aparición de capacidades y habilidades que habitualmente deberían haberse desarrollado a cierta edad.

**Retraso mental:** Retraso significativo en el desarrollo

de habilidades cognitivas (resolución de problemas), asociado a un retraso significativo de la conducta adaptativa (uso de la inteligencia en la vida diaria), que aparece en la infancia. El término "significativo" se refiere a "estadísticamente significativo", si lo comparamos con otros niños de su misma edad. Habitualmente se mide por la función intelectual con al menos dos desviaciones típicas por debajo de la media.

**Riesgo de recurrencia:** Riesgo de una pareja de tener más de un hijo afectado de la misma enfermedad genética.

**Revisión anual:** Revisión del programa de educación especial de la niña que debe hacerse al menos una vez al año, a fin de evaluar los progresos y determinar si es necesario introducir algún cambio para el año siguiente.

**Rigidez:** Dureza anormal del músculo.

**Rotación:** Girar una parte del cuerpo tomando el eje corporal como pivote. Por ejemplo: girar la cabeza para mirar por encima del hombro.

**Rumiarse:** Después de deglutir la comida, regurgitarla volviéndola a masticar.

**Salivación:** Secreción de saliva por las glándulas salivares de la boca, que aumenta como respuesta a la masticación o por la evocación, sabor, visión u olor de la comida.

**Sección 504:** Ley federal de derechos civiles publicada en 1973 para luchar contra la discriminación de las personas discapacitadas en los programas financiados a nivel federal. Establece que los niños con discapacidad deberían recibir servicios educacionales y disfrutar de las mismas oportunidades que las previstas para los demás niños.

**Servicios conexos:** Servicios de apoyo necesarios para que el niño se beneficie de la educación especial.

**Sseudoartritis:** Fallo de la soldadura del hueso que puede requerir injerto óseo.

**Sinapsis:** Espacio diminuto que separa una neurona de otra. Los neurotransmisores salvan esta distancia.

**Síncope:** Desvanecimiento, mareo, palidez, transpiración y pérdida de conciencia.

**Síndrome de Angelman (o S. de la marioneta feliz):** El SA es un trastorno del neurodesarrollo causado por la pérdida de un/unos gen(es) de origen paterno en el cromosoma 15. Muchas características son similares al SR incluyendo ataxia, ausencia de lenguaje, convulsiones y microcefalia. La mayoría de los casos se detectan por un análisis del cromosoma 15 .

**Sistema Nervioso Vegetativo Autónomo (SNV):** Parte del sistema nervioso que regula ciertas funciones automáticas del organismo, por ejemplo, el ritmo cardíaco, la temperatura o los movimientos intestinales.

**Sistema Nervioso Central (SNC):** Parte del sistema nervioso constituida por el cerebro y la médula espinal. Rige fundamentalmente los movimientos voluntarios y el proceso del pensamiento.

**Sistema Nervioso Periférico (SNP):** Partes del sistema nervioso que están fuera del cerebro y la médula.

**Sonda nasogástrica (NG):** Tubo de plástico para alimentación temporal que baja a través de la nariz por el esófago hasta el estómago, para introducir alimentos de alto nivel calórico.

**Sonda de pH:** Prueba para detectar el reflujo gastroesofágico (RGE), en la que se hace llegar una sonda hasta la proximidad del esfínter esofágico y se mide el reflujo ácido.

**SSI (Ingresos Suplementarios de seguridad):** Programa federal y estatal que ofrece recursos financieros a las familias con pocos ingresos para cubrir los gastos de los niños con discapacidad menores de 18 años y para todos los discapacitados mayores de 18.

**Subluxación:** islocación parcial.

**Subluxación de la cadera:** En la articulación de la cadera, cuando la cabeza femoral que es como una bola, está parcialmente desplazada fuera del acetábulo, que es el hueco en el que se aloja normalmente.

**Surcos:** "Grietas" en la superficie del cerebro.

**Sustancia blanca:** Partes del cerebro constituidas por los axones, las prolongadas "alargaderas" de las neuronas que transmiten mensajes de una célula a otra. Estas alargaderas están recubiertas por una sustancia aislante llamada mielina y cuando los axones se agrupan entre sí tienen un aspecto blanquecino.

**Sustancia gris:** Partes del cerebro que contienen los cuerpos celulares de las células nerviosas (neuronas).

**Terapia física:** Tratamiento impartido por un fisioterapeuta para mejorar las habilidades motoras e incrementar la fuerza y resistencia de diferentes partes del cuerpo.

**Terapia ocupacional:** Tratamiento impartido por los terapeutas ocupacionales para mejorar la capacidad de una persona para integrar diferentes procesos motóricos y mentales de manera eficaz y voluntaria. El terapeuta ocupacional se dedica a fomentar, mantener y recuperar el uso del cuerpo para las actividades de la vida diaria.

**Test de inteligencia:** Test que se usa para medir la capacidad global de aprendizaje. Para el SR no se ha diseñado ningún test idóneo que pueda medir con exactitud la comprensión.

**Test diagnóstico:** Prueba que facilita una evaluación a fondo de un conjunto de habilidades, incluidos los puntos fuertes y débiles y las pautas erróneas.

**Test oficial:** Medición normalizada de evaluación, es decir, la que cuenta con métodos explícitos para su administración y valoración y cuyas normas son conocidas por todos.

**Test invasivo:** Examen o prueba que requiere de alguna forma la penetración corporal, ya sea con una aguja o con un tubo.

**Tomografía axial computadorizada (TAC):** Rayos X usados para examinar los tejidos blandos del organismo. La técnica se basa en un registro de imágenes en "rodajas" del cuerpo humano mediante un escáner de rayos-X que luego se integran por computadora para construir una representación en sección. Dentro del cráneo sirve para captar la imagen de la anatomía normal del cerebro y para detectar circunstancias patológicas como abscesos, tumores y hematomas.

**Tomografía por emisión de positrones (PET):** Estudio por la imagen que utiliza sustancias químicas con marcadores radioactivos para explorar el metabolismo de un órgano.

**Tónico:** Se dice del incremento continuo del tono muscular.

**Tono vagal:** Impulso del nervio vago.

**Translocación:** Transferencia de un fragmento de cromosoma a otro cromosoma.

**Trastorno degenerativo del SNC:** Patología que desemboca en una discapacidad progresiva y muerte, relacionada habitualmente con cambios significativos identificables en el cerebro. Ya no se considera que el síndrome de Rett sea un trastorno degenerativo del SNC.

**Trastorno dominante ligado al X:** Alteración causada por un gen localizado en el cromosoma X; denominada también ligada al sexo; es transmitida por el padre o la madre.

**Tronco cerebral:** Porción primitiva del cerebro situada entre el encéfalo y la médula.

**Vago:** Décimo par craneal que suministra fibras nerviosas motoras a los músculos de la deglución y fibras del parasimpático al corazón y otros órganos de la cavidad torácica y el abdomen.

**Valgo:** Desviación hacia la cara externa que en el SR se encuentra especialmente en el tobillo.

**Varo:** Desviación hacia la cara interna que en el SR se encuentra sobre todo en el tobillo.

**Vestibular:** Movimiento que aportan información al organismo acerca de los desplazamientos y la posición en el espacio del mismo. El aparato vestibular también interviene en la coordinación y el equilibrio.

**Vía piramidal:** Conjunto de fibras nerviosas en el tronco cerebral.

**Vías sensoriales:** Canales específicos a través de los cuales la persona recibe información del entorno, incluyendo, vista, sonido, tacto, sabor y olfato.

**Vídeo EEG:** Uso del vídeo para recoger el inicio y las características de las crisis monitorizando simultáneamente el EEG para detectar cambios eléctricos.

**Vólvulo:** Torsión del intestino sobre sí mismo que puede causar obstrucción.

**Yesos progresivos:** Series de yesos que se aplican en los pies para vencer el acortamiento de los tendones de Aquiles.

## EDICIÓN ESPAÑOLA

La Asociación Valenciana del Síndrome de Rett, quiere manifestar a la Fundación Bancaja, su máximo agradecimiento, ya que sin su apoyo, no hubiese sido posible la mayoría de las acciones realizadas por esta Asociación.

En el nacimiento de la Asociación, con el proyecto "Empezar a Andar", nos proporcionó un empuje inicial, sin el cual no hubiese sido posible la inmensa mayoría de los proyectos.

Durante nuestra corta, pero intensa trayectoria, hemos conseguido consolidar nuestra asociación. El esfuerzo ha sido grande, pero la satisfacción de alcanzar los objetivos propuestos nos da nuevas energías para seguir luchando. Todo esto con la colaboración inestimable de la Fundación Bancaja, ha hecho posible nuestros logros.

En el año 1999 nos remiten desde la Asociación Internacional I.R.S.A. el libro: The Rett Syndrome Handbook, para su traducción al español. Dada la importancia del libro, solicitamos nuevamente el apoyo de la Fundación, el cual nos fue prestado totalmente y sin el cual no hubiese sido posible la presente edición.

Por todos estos motivos queremos expresar por parte nuestra y de nuestras hijas, el mayor agradecimiento a la FUNDACIÓN BANCAJA.

GRACIAS



Asociación Valenciana Síndrome de Rett (A.V.S.R.)

La A.V.S.R., quiere agradecer al IRSA y a Kathy Hunter en particular todo lo que hacen para aumentar la "Calidad de Vida" de nuestras niñas Rett.

MUCHAS GRACIAS

**Asociación Valenciana del Síndrome de Rett**

C/ Sollana, 28 bajo - 46013 VALENCIA (ESPAÑA)

Tel./Fax: 96 374 03 33

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

**e-mail:** [valenciana@rett.es](mailto:valenciana@rett.es)

La Asociación Valenciana del Síndrome de Rett, quiere aprovechar la publicación del Manual, para dar su agradecimiento a las Instituciones y personas que más han contribuido con la A.V.S.R., y que sin su ayuda no hubiese sido posible su andadura.

A) En el plano institucional:

- Presidencia de la Generalitat Valenciana.
- Diputación de Valencia.
- Ayuntamiento de Valencia.
- Ayuntamiento de Burriana.
- Ayuntamiento de Nules.
- Fundación Bancaja de Valencia.
- Caja Rural "San José" de Burriana.
- Hospital Sant Joan de Dèu de Barcelona.
- C.P.E.E. "Plà d'Hortolans" de Burriana.

B) En el plano personal:

Resaltar el trabajo realizado por **J. A. de Lara**, Presidente de la Asociación Andaluza y pionero en España de todo el movimiento Rett. Posteriormente intervienen: **Pablo González** (Madrid); **A. Mendoza** (Cataluña); **A. Candela**, **J. M.ª Furió** y **J. Ig. Canós**, fundadores de la **A.V.S.R.**

No quisiera terminar sin agradecer la colaboración que siempre nos han prestado y que sin su ayuda, la "Calidad de Vida" tanto de nuestras niñas, como la de los padres, estaría muy reducida.

**Dr. Jaime Campos Castelló.** *Neuropediatra. Hospital Clínico de San Carlos. Madrid.*

**Dr. Vicente García Aymerich.** *Rehabilitación Infantil. Hospital La Fe. Valencia.*

**D.ª M.ª S. García Muria.** *Fisioterapeuta. C.P.E.E. "Plà d'Hortolans" de Burriana.*

**Dra. M.ª Teresa Lartigau.** *Neuropediatra. Valencia.*

**Dra. Eugenia Monros.** *Unidad de Genética. Hospital San Joan de Dèu. Barcelona.*

**Dr. Fernando Mulas Delgado.** *Neuropediatra. Hospital La Fe. Valencia.*

**Dr. Manuel Nieto Barrera.** *Neuropediatra. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.*

**D. Miguel Ortells.** *Profesor. C.P.E.E. "Plà d'Hortolans" de Burriana.*

**Dra. Mercedes Pineda Marfa.** *Neuropediatra. Hospital Sant Joan de Dèu. Barcelona.*

**Dr. Félix Prieto.** *Unidad de Genética. Hospital La Fe. Valencia.*

**Dra. María Luisa Siljeström Ribed.** *Sevilla.*

Es importante resaltar que el agradecimiento, es tanto a nivel individual, como a los equipos representados por estas personas.

Siempre han colaborado con la Asociación, tanto en el ámbito profesional, como asistiendo e incluso organizando Congresos Nacionales e Internacionales, Estudios epidemiológicos, genéticos, y todo tipo de orientación. Traducciones para profesionales y padres. Esta intervención ha sido tanto a nivel profesional y científica como humana.

Agradecer también a las empresas J.L.J. Mensajeros de Valencia y RAYTON Impresores, por la colaboración prestada.

En el caso que nos ocupa, resaltar especialmente y en primer lugar a la *Dra. Siljeström* (sencillamente, no tenemos palabras para expresar lo que siempre ha hecho por nuestras niñas), luego a *Miquel Ortells* y *M.ª S. García* por la impecable traducción y a los *Drs. E. Monros*, *M. Pineda* y *V. García Aymerich*, por su intervención y corrección de diferentes capítulos.

**MUCHAS GRACIAS**  
**Niñas Rett**