



PSICOLOGÍA Y RELACIONES INTERPERSONALES

EL SÍNDROME DE RETT: UNA INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR.

Remedios López-Liria
David Padilla Góngora
César R. Rodríguez Martín
M^a del Carmen Martínez Cortés
Francisco Miras Martínez
Universidad de Almería

RESUMEN

El Síndrome de Rett es el desarrollo de un desorden primario en el sistema nervioso que afecta a las niñas. Se caracteriza por desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad. Pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (p.ej., escribir o lavarse las manos). Pérdida de implicación social en el inicio del trastorno (aunque con frecuencia la interacción social se desarrolla posteriormente). Mala coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco. Desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave.

El objeto de nuestro estudio es ofrecer un conocimiento global del síndrome para realizar una valoración y un protocolo adecuado en relación a una intervención multidisciplinaria en estos niños. Por otra parte se ha realizado una recopilación de estudios en relación a la actuación fisioterapéutica, psicopedagógica y familiar.

Palabras Clave: Síndrome de Rett, fisioterapia, intervención psicopedagógica.

ABSTRACT

The Syndrome of Rett is the development of a primary disorder in the system nervous that affects the girls. It is characterized by deceleration of the cranial growth between 5 and 48 months of age. Loss of manual intentional skills previously acquired between 5 and 30 months of age, with the subsequent development of manual movements stereotyped (p.ej., to write or to wash his/her/its hands). Loss of social implication in the beginning of the disorder (although often the social interaction



develops later). Bad coordination of the march or of the movements of the trunk. Development of the seriously affected expressive and receptive language, late psicomotor burden.

The object of our study is to offer a global knowledge of the syndrome to realize an evaluation and a protocol adapted in relation to a multidisciplinary intervention in these children. On the other hand a compilation of studies has been realized in relation to the physical therapy , psicopedagógica and relative performance.

Key Words: Syndrome of Rett, physical therapy, intervention psicopedagógica.

OBJETIVOS

El objetivo global es ofrecer un programa individualizado de enseñanza y terapéutico que manteniendo en permanente contacto y supervisión a los pacientes y su familia con los servicios especializados asistenciales de rehabilitación integral (fisioterapeutas, psicólogos, profesores), mejore la calidad de vida de estas niñas y su entorno.

Más específicamente se realizarán propuestas para prevenir deformidades, disminuir el malestar e irritabilidad, mejorar el curso de la enfermedad manteniendo y maximizando la función motora de las niñas. Es importante no olvidar entre los objetivos de este programa evitar la desnutrición, aumento del peso, evitar los disturbios que puedan ocasionar el crecimiento (como frenar o reducir la escoliosis). Mejorar las capacidades cognitivas.

DESARROLLO DEL TEMA

El síndrome de Rett es un trastorno neurológico de base genética, causado por mutaciones en el gen MECP2, que se encuentra en el cromosoma X. Es considerado un trastorno del desarrollo que empieza en la primera infancia y afecta principalmente a niñas, aunque que también hay varones afectados (Jonathan 2000). Las niñas con síndrome de Rett nacen aparentemente sanas y se desarrollan con normalidad (o casi con normalidad) hasta los 6-18 meses de vida. Caracterizadas por conductas autistas, demencia, apraxia de la marcha, pérdida de la expresión facial, comportamientos estereotipados (como en el uso de las manos), deficiencia de la percepción e integración sensorial, elevado umbral para el dolor, apraxia, déficit de coordinación, trastornos de la comunicación, amplias fluctuaciones del comportamiento, identidad insegura, entre otras manifestaciones. Existen además muchos factores asociados cuyos síntomas no son imprescindibles para su diagnóstico.

Etapas en el desarrollo del síndrome de Rett. En investigaciones llevadas a cabo en Suecia se encontró que existen diferencias individuales respecto a la clínica de los pacientes con síndrome de Rett, dependiendo de su edad.

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, aerofagia.

Estadio IV: Más de 10 años. Escoliosis, debilidad muscular, rigidez, mejoría en el contacto ocular (Jonathan 2000).

El diagnóstico diferencial de la entidad debe realizarse con retraso mental, retraso psicomotor, parálisis cerebral, autismo, enfermedades degenerativas y metabólicas.



PSICOLOGÍA Y RELACIONES INTERPERSONALES

Se hace necesaria la identificación de los aspectos motores específicos con el objetivo de considerar un asesoramiento inmediato e individual neurológico, ortopédico, fisioterapéutico y psicopedagógico.

El tratamiento fisioterapéutico debe ser precoz e intensivo para mejorar la movilidad global y prevenir o atenuar deformidades, evitando cirugía. Dentro de éstos programas específicos se incluyen ejercicios de equilibrio y rotaciones segmentarias. Estiramientos para mantener la amplitud de movimiento articular. Descarga de peso sobre los brazos y mejorar los patrones de defensa anteriores y laterales para obtener una mejora en las habilidades motoras gruesa y finas.

Estimulación sensorial (auditiva) con preguntas sonoras (y visuales) de colores brillantes. Facilitar bipedestación y marcha. Uso de férulas extensoras de rodillas, tobillo y pié. Estimulación sensorio-perceptual y de esquema corporal. Uso de corsé torácico-lumbar. Andadera con apoyo de antebrazo y tablero. Incrementar el tono, un estado de preparación para las respuestas y movimientos, disminuir el tiempo de reacción y aumentar la sensibilidad de la piel.

También se ha comprobado que la musicoterapia es parte importante del tratamiento para incrementar la agudeza sensorial.

En el tratamiento integral de estas niñas es una necesidad urgente la valoración con Psicopedagogía para mejorar las capacidades cognitivas, lo cual se logra con el contacto visual, la mirada, a través de la cual puede lograr comunicación facilitadora con tarjetas, logrando que sus manos manifiesten sus deseos al mirar los objetos.

La valoración cognitiva de las niñas con Síndrome de Rett es particularmente ardua. La combinación del trastorno del movimiento, el retraso de las respuestas latentes y la pérdida del habla adquirida, limitan la posibilidad de estimar el funcionamiento cognitivo de las personas con este trastorno, pero se deben superar estas dificultades del proceso de valoración ganando la atención de la niña, hallando los medios fidedignos que puedan ser entendidos por el examinador, y ayudándolas a abandonar la característica estereotipia de manos para permitir cumplimentar los ítems del test. Los padres pueden ser también la mejor fuente de información en lo que se refiere a métodos de comunicación significativa.

Aunque es necesario realizar programas individuales en función de la evaluación de cada niño, los siguientes aspectos pueden ser fundamentales en un programa de intervención temprana:

- Ayudar a la familia mediante cursos de formación, conferencias, grupos de trabajo, apoyo profesional, grupos de hermanos.
- Dar un mayor énfasis en los aspectos comunicativos: desarrollar herramientas, ampliar el repertorio de funciones, aumentar la reciprocidad.
- Potenciar el desarrollo de habilidades cognitivas (capacidad metarrepresentacional, inteligencia sensoriomotriz, habilidades de predisposición para los aprendizajes...).
- Flexibilizar tendencias repetitivas.
- Tratamiento fisioterapéutico.
- Tratamiento farmacológico por prescripción médica.
- Asesoramiento a profesores y familiares.

DISCUSIÓN

De acuerdo a la información ofrecida por la gran diversidad de estudios y revisiones analizadas, estas niñas presentan un abigarrado cuadro en el que destacan los problemas ortopédicos (escoliosis,



luxación adquirida de cadera, pie equino, fracturas óseas), alteraciones del tono muscular, problemas cognitivos y del lenguaje. Además se revisan el afrontamiento terapéutico de los graves problemas neurológicos y del comportamiento, como la ataxia, apraxia, movimientos estereotipados, problemas foniatrícos y respiratorios, ataques de llanto, problemas de autonomía personal, problemas senso-perceptivos, alteraciones cognitivas, y problemas del comportamiento. Estableciéndose la utilidad clínica de diferentes terapias: "técnica de energía muscular", "reptación refleja y volteo reflejo de la terapia Vojta", "concepto Bobath", estimulación del equilibrio y transferencia de peso, patrones progresivos y de repetición, férulas, estimulación eléctrica transcutánea, comunicación aumentativa y alternativa, musicoterapia, etc.

Existen estudios que sugieren el trabajo de percepción ocular como medio favorecedor del control voluntario de la mano. Mediante la búsqueda del contacto visual y la atención se pretende controlar las conductas estereotipadas, utilizándose además musicoterapia, terapia "multisensorial controlada", hidroterapia, hipoterapia...

No hay curación para el síndrome de Rett; sin embargo, hay muchas opciones de tratamiento en busca de un mantenimiento y mejoría de las funciones físicas y cognitivas. El tratamiento por lo tanto se concentra en la relevación de síntomas individuales, la remuneración para las inhabilidades físicas y la disposición del estímulo y de la calidad de la vida mejor. Las deformidades y las inhabilidades progresivas se deben prevenir donde sea posible.

Los servicios académicos, sociales, vocacionales, y de ayuda especiales se deben implicar también para ofrecer los medios en la consecución de esta mejora.

CONCLUSIONES

Es numerosa la información que existe sobre el Síndrome de Rett y, todavía hoy en día, se abren campos de trabajo e investigación que inciden en su definición y características principales. Es importante realizar un diagnóstico precoz para instaurar un buen programa de tratamiento, el cual debe ser interdisciplinario, y así evitar las complicaciones.

El tratamiento debe estar asignado a estimulación del área física y cognitiva, orientación para el mantenimiento físico en el hogar con los padres como terapeutas partícipes en el proceso de recuperación; sugerencias para mejorar la comunicación con la utilización de tarjetas con figuras; uso de férulas para restringir el miembro superior no dominante, para mejorar la funcionalidad de las manos, férulas antiequinas, corsé, mejorar el estado nutricional y facilitar la deambulación.

El trabajo en ambientes multisensoriales predispone a la comunicación interpersonal, reduciendo la ansiedad y la agitación, induciendo a la relajación.

El conocimiento de las características del cuadro, junto a la implantación de programas de intervención precoz resulta vital, para establecer el diagnóstico como para optimizar la intervención preventiva de las deformidades ortopédicas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Adsuara R, Benet C, Cabedo D, Ferrer L, García E, García G et al. (1997) Algunos conceptos clave para el conocimiento y tratamiento del síndrome de rett. Siglo Cero 28(4):15-25



PSICOLOGÍA Y RELACIONES INTERPERSONALES

- Borges-González S, Rodríguez-Perrett N, Ferrando-Pollak M. (2002). Síndrome de Rett: descripción clínica y diagnóstico diferencial. *Rev Neurol* 34:698-699
- Fuentes M.T, Catalán D. J, Muñoz-Cruzado M., Calle P., Pérez P. (2007). El síndrome de Rett. Estrategias actuales para el fisioterapeuta. *Fisioterapia*; 29(1):54-60.
- Iglesias MJ, Abalde E, Arias MA, García Fuentes CD, Mendiri PM, Muñoz Cantero JM. (1998) .Síndrome de rett: Identificación de una patología en nuestras aulas. *Revista Galego-Portuguesa de Psicología e Educación* 3:317-327
- Miangolarra Page JC, Carratalá tejada M, Luna Oliva L, Pérez de Heredia Torres, M. (2003). Síndrome de rett: Actualización del proceso de rehabilitación. *Rehabilitación* 37:93-102
- Navarro J. (2002). Psicobiología del síndrome de rett. *Psiquiatría Biológica* 9:207-214
- Nieto-Barrera M, Nieto-Jiménez M, Díaz F, Campaña C, Sánchez ML, Ruiz del Portal L, Siljeström ML. (1999). Evolución de las crisis epilépticas en el síndrome de Rett. *Rev Neurol* 28:449-453
- Pineda M, Aracil A, Vernet A, Espada M, Cobo E, Arteaga R, et al. (1999). Estudio del síndrome de Rett en la población española. *Rev Neurol* 28:105-109
- Rojas D., Omaña A., Salinas PJ. (2003). Un caso de Síndrome de Rett. *MedULA, Revista de Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes. Vol. 9 N° 1-4. 2000. (2003). Mérida. Venezuela.*
- Tejada Mínguez, M^a I. (2006). Síndrome de rett: Actualización diagnóstica, clínica y molecular. *Revista de Neurología* 42:s55-s59
- Temudo T, Maciel P. (2002). Síndrome de Rett. Características clínicas y avances genéticos. *Rev Neurol* 34 Suppl 1:S54-8

PAGINAS WEB DE INTERÉS.

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

<http://healthlibrary.epnet.com/GetContent.aspx?token=8482e079-8512-47c2-960c-a403c77a5e4c&chunkid=104005>

http://www.attem.com/libros_archivos/SINDROME%20DE%20RETT.pdf

<http://www.subneo.net/prensa/extra/txt0031.html>

<http://www.bebesymas.com/2007/02/15-el-sindrome-de-rett-puede-tener-cura>

http://www.wikilearning.com/que_causa_el_sindrome_de_rett-wkccp-10658-3.htm

<http://www.monografias.com/trabajos15/hipoterapia-rett/hipoterapia-rett.shtml>

<http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Discapacidades/Desarrollo%20Cognitivo/Sindrome%20de%20Rett/Paginas/Descripcion.aspx>

<http://www.youtube.com/watch?v=3w-k951DlUu> (video)

Fecha de recepción: 2 Marzo 2008

Fecha de admisión: 14 Marzo 2008

