

Formas clínicas

Se **describen** unos estadios evolutivos clínicos:

Primera etapa

Inicio de **6 a 18 meses**.

Enlentecimiento del desarrollo psicomotor y del crecimiento de la cabeza.

Disminución del interés por el juego.

Segunda etapa

Inicio de 1 a 3 años.

Dura de algunas semanas a meses.

Regresión rápida con deterioro del comportamiento, pérdida de la utilización voluntaria de las manos y la aparición de estereotipias.

Crisis convulsivas.

Manifestaciones autistas y pérdida del lenguaje.

Insomnio y motricidad torpe.

Tercera etapa

Inicio de **2 a 10 años**.

Duración de meses a años.

Etapa de estabilización aparente.

Retraso mental severo.

Regresión de los rasgos autistas con una mejoría del contacto.

Crisis convulsivas.

Estereotipias manuales características: lavado de manos, etc.

Espasticidad, ataxia, apraxia.

Disfunciones respiratorias.

Cuarta etapa

Inicio después de los **10 años**.

Duración de años a décadas.

Deterioro motor tardío.

Pérdida de la capacidad motora.

Escoliosis, atrofia muscular, rigidez.

Retarde del crecimiento y ausencia del lenguaje.

Mejora el contacto visual.

Crisis convulsivas menos severas.

Alteraciones tróficas.

Documento adaptado del original:

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



*Colegio San Gregorio -
Ntra. Sra. de La Compasión*

HH. MENESIANOS
Paseo del Soto, 2
34800 AGUILAR DE CAMPOO
(Palencia)

Teléfono: 979 12 28 78

Mail: sangregorio@menesianosagUILAR.net



**Documentos
Informativos**

Programa
Aprende - ATDI

Centros, profesionales y familias

SINDROME DE RETT



Departamento de Orientación

Definición

Se trata de un trastorno neurológico, que se describió al principio sólo en niñas, en el que el desarrollo temprano es normal, pero entre los **7 meses** y los dos años (**6 a 18 meses de vida**) hay una pérdida parcial o completa de capacidades manuales adquiridas y del habla, retraso en el crecimiento de la cabeza y la consecuencia es una grave invalidez mental.

Causas

En octubre de 1999, la **Dra. R. Amir y Cols** identificaron el gen responsable de la enfermedad en la mayoría de los pacientes: aproximadamente el 80% de las afectadas del **S. de Rett** clásico tienen mutaciones en la región codificante del gen **MECP2**, que se encuentra en el brazo largo del **cromosoma X**. En los pacientes en que no hay esta mutación, se puede deber a:

- Presentar **mutaciones** en regiones del gen no analizadas.
- Que exista otro gen implicado también en la enfermedad.

El gen **MECP2** codifica una proteína, la **MECP2**, que tiene la función de silenciar otros genes. Prácticamente, todas las mutaciones son nuevas, se han producido alteraciones espontáneas en un gameto de los progenitores (**óvulo o espermatozoide**), pero no son portadores de la enfermedad.

El riesgo de tener otra hija con **síndrome de Rett** es muy bajo (**1%**), aunque es importante realizar un examen genético de los padres para valorar el riesgo de recurrencia. En algún caso se ha visto que la madre sana era en realidad portadora, y no se conoce con seguridad por qué no manifestaba ningún síntoma.

También se puede dar la enfermedad en niños, pero en este caso las mutaciones son letales y, si llegan a nacer, no sobreviven a los primeros meses de vida. Existe una teoría diferente: las mutaciones ocurren en el esperma del padre, en el **cromosoma X** del padre, por lo que los hijos varones son sanos (**el padre transmite el cromosoma Y a los hijos varones**)

Ahora creemos que esta teoría no es correcta.

Por el contrario, las mutaciones ocurren en el esperma del padre, en el **cromosoma X** del padre, con lo que esos padres simplemente tienen hijos sanos (**que pasan con el cromosoma Y sano**).



Síntomas

Forma Típica:

- Periodo prenatal y perinatal normal: desarrollo psicomotor normal hasta los **6 – 18 meses** de vida.
- Regresión de las habilidades adquiridas:
- Utilización voluntaria de las manos.
- Pierden la jerga, el balbuceo, los monosílabos, no se llega a desarrollar lenguaje oral.
- Desaparece la comunicación y el contacto social.
- Aparecen estereotipias manuales en forma de lavado de manos, insalivación, golpeteo (**muy característico**).
- Deambulación **apráxica / atáxica**. El término apraxia hace referencia a la pérdida completa de la facultad de realizar movimientos coordinados para un fin determinado. El término ataxia hace referencia a la falta o irregularidad de la coordinación, especialmente de los movimientos musculares, sin debilidad o espasmos de éstos.
- Microcefalia adquirida.
- Retraso mental grave.

Diagnóstico

Criterios necesarios:

- No todos se dan necesariamente
- Periodo pre y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal hasta los **6 meses (entre 12 y 18 meses en ocasiones)**.
- El perímetro craneal al nacimiento es normal.
- Retardo en el crecimiento cefálico entre los **6 meses** y los **4 años**.
- Pérdida de la utilización voluntaria de las manos entre los **6 meses y 5 años**. Se acompaña de deterioro en la capacidad de comunicación y comportamiento social.
- Ausencia de desarrollo del lenguaje o un lenguaje muy rudimentario junto con retraso psicomotor severo.
- Estereotipias manuales de **torsión/presión, golpeteo/ palmoteo**, frotamiento/lavado de manos y pérdida de las actividades manuales voluntarias.
- Alteración de la marcha (**apraxia**) y apraxia/ataxia de trínco entre **1-4 años**.
- El diagnóstico de certeza se realiza a partir de los **2 a 5 años** con:

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 (Electroencefalograma)**.
- Descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones
- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o distonias
- Trastornos vasomotores periféricos
- Escoliosis / cifosis (**desviaciones de la columna**)
- Retraso en el crecimiento (**talla**).
- Pies pequeños hipotróficos y fríos.
- Anomalías en el patrón de sueño del lactante, con mayor tiempo de sueño diurno.