

# 1.2.- SÍNDROME DE RETT

## DESCRIPCIÓN

Aparece como resultado de un trastorno global del desarrollo, con ausencia de antecedentes pre y perinatales significativos, con un periodo de absoluta normalidad en su proceso de maduración neurológica y un desarrollo psicomotor aparentemente normal hasta los 6-18 meses. A partir de este momento aparece una alteración neurológica caracterizada por múltiples déficit específicos: la pérdida progresiva de habilidades motoras y cognitivas previamente adquiridas y por el desarrollo de movimientos estereotipado de manos.

## SÍNTOMAS E INDICADORES PARA EL DIAGNÓSTICO

Tras un período de funcionamiento normal después del nacimiento, aparecen todas las características siguientes:

- 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

(Además de los anteriores, otros indicadores no incluidos en el DSM-IV característicos, pero no necesarios, señalados por el propio Rett,)

Disfunción respiratoria:

- periodos de apnea durante la vigilia
- hiperventilación intermitente
- períodos de contención de respiración
- expulsión forzada del aire y saliva

Anomalías en el EEG:

- registros de vigilia lentos y rítmicamente intermitentes
- descargas epileptiformes con o sin crisis clínicas
- crisis
- Espasticidad, a menudo asociadas a un desgaste muscular y distonía
- Asociaciones vasomotoras periféricas
- Pies hipotróficos.

Trastornos en la alimentación:

- Pérdida de peso y retraso en el crecimiento
- Posible aparición de osteoporosis a partir de la adolescencia y aparición de caries.
- Se ha observado exclusivamente en niñas, aunque la posibilidad de varones afectados no debe descartarse (la variable sexo no se ha considerado criterio excluyente)

## ORIENTACIONES Y RECURSOS

- Derivación a Salud Mental/ neuropsiquiatría
- Valorar la necesidad de intervención del Equipo Específico de Trastornos Graves del Desarrollo, si el caso lo requiere.
- **La intervención educativa** irá encaminada a lograr el desarrollo máximo de sus competencias; el equilibrio personal más armónico posible, así como el bienestar físico y emocional.
- La intervención ha de ser multidisciplinar, teniendo la fisioterapia un papel muy relevante en la misma. Se emplearán técnicas de rehabilitación encaminadas a aminorar las discapacidades motoras que incluyen la hipotonía, ataxia o apraxia motora, espasticidad, perturbación del conocimiento cinético y la desorientación espacial. Inicialmente la adquisición y conservación de la marcha ha de ser objetivo prioritario, seguido del control de la escoliosis, control de la sedestación, evitando en lo posible las estereotipias. Se intentará la motivación de la alumna para lograr una motricidad voluntaria. La apraxia respiratoria alterna las crisis de apnea con accesos de hiperventilación, de forma imprevisible, pero solo en estados de vigilia, generan y se incrementan con estados de ansiedad, por lo que es conveniente practicar con la alumna entrenamiento en relajación, adecuándolo a sus capacidades.

E.O.E.P. CASTUERA: Indicadores para el diagnóstico y orientaciones

- En el ámbito de la comunicación, es preciso ajustar las expectativas de los padres a las posibilidades comunicativas de su hijo/a (ya que no suelen poder hablar y sus padres deben permanecer abiertos y permeables a un sistema alternativo de expresión)
- Dentro de los Métodos de Comunicación, en cada caso se observará las formas naturales de expresión que utiliza y se partirá de aquellas señales que formen parte de sus recursos naturales, teniendo en cuenta sus necesidades de comunicación y aptitudes a la hora de emplearla.
- Se utilizará su propia emisión de sonidos, repitiéndoselos o grabándoselos, para estimular la vocalización.
- Dado que no cuentan con habilidades motoras, es muy difícil inducirles a emplear gestos y señas, pero si se observan gestos espontáneos en situaciones concretas, debemos repetírselos de forma dirigida, para asociarlos a posibles demandas, haciéndolo de forma consistente y tratando de convertirlos en protodeclarativos o protoimperativos.
- Su campo visual es siempre más amplio que el corporal, de manera que los ojos son una herramienta natural de comunicación. Si puede expresar sus deseos mediante la mirada, será preciso poner aquello que puedan desear o necesitar en sitios bien visibles. Las situaciones cotidianas definidas, en que se sitúa a la niña en lugar correcto para hacer la demanda, puede simplificar y facilitar la comunicación y darles la posibilidad de elegir.
- Cuando las posibilidades de movilidad son mejores, podremos utilizar objetos reales cotidianos asociándolo de forma consistente a determinadas acciones, como símbolos tangibles de las mismas.
- Solo en el caso de que pueda comprender la significación de imágenes se puede intentar poner en práctica un sistema de comunicación a base de imágenes hacia las cuales la niña podrá dirigir su mirada o golpear con la mano. Podremos utilizarlo también como control de entornos (presentándosele antes de que ocurra la acción la ayudamos a anticiparla) y esto favorecerá su orientación temporal y adaptación a las condiciones ambientales y disminuirá su ansiedad.
- Es importante que enseñemos habilidades de comunicación y lenguaje, en situaciones naturales y en las que lo que se está enseñando resulte útil de inmediato a la persona para favorecer la generalización de estos aprendizajes. Igualmente es preciso favorecer el uso de tales habilidades de forma espontánea y no de forma exclusivamente responsiva.
- El perfil cognitivo de las personas con Síndrome de Rett no ha sido claramente delimitado hasta el momento. (La mayor parte de las investigaciones sugieren que existe una demencia progresiva que da lugar a un deterioro cognitivo y motor, cuyo resultado es un retraso mental profundo, pero en la actualidad no hay programas educativos específicos establecidos). Parece conveniente utilizar técnicas instrumentales similares a las empleadas con parálisis cerebrales, ya que han resultado un procedimiento educativo más adecuado que las técnicas típicas de condicionamiento operante usadas con personas severas y profundas.
- **En el trabajo diario del aula**, cabe destacar la importancia de realizar actividades musicales y lúdicas:
- las primeras consiguen atraer la atención de las alumnas, estimulan y regulan sus movimientos, favorecen su participación activa, mejoran su coordinación motora y producen actividades alternativas a las estereotipias. Escuchar “canciones cantadas por el adulto” o acompañar éstas con amplios movimientos, facilita el contacto visual y la fijación de la mirada, contribuyen a potenciar la capacidad auditiva y comunicativa.
- por otra parte es preciso aprovechar las muchas posibilidades educativas que ofrece el juego, favoreciendo el desarrollo motriz, la percepción sensorial, la comunicación, la expresión espontánea de sensaciones y en definitiva el estímulo de la actividad, siendo un vehículo de socialización e interiorización de normas.-- en cuanto a la adquisición de hábitos básicos referidos a los cuidados de la vida cotidiana:
  - será preciso atender las necesidades alimenticias de estas alumnas (ya que generalmente presentan pérdida de peso y talla, que aumenta o se mantiene a lo largo de la vida). Se recomienda comidas frecuentes y poco copiosas, dando tiempo a la ingestión del alimento (especialmente si existen dificultades de deglución). Es preciso que la dieta sea rica en fibra (por el frecuente estreñimiento que padecen) y es necesario asegurarse que ingieren el líquido suficiente (generalmente lo rechazan).
  - debido a la dificultad para lograr el control de esfínteres es necesario llevar a cabo programas de entrenamiento dirigidos a tal fin.
  - la higiene diaria se facilitará con “asientos de baño” y otras ayudas. La higiene dental debe ser también diaria (caries frecuentes a partir de la adolescencia).
  - en cuanto al vestido, debido a los problemas vasomotores que padecen, conviene que usen ropa elementos de abrigo como calcetines o medias de algodón o lana. Los zapatos deben ser ajustados y preferentemente de cuero, la ropa amplia.
  - Las alteraciones conductuales que suelen presentar: estereotipias, rabieta, ataques incontrolados y autoagresivos, requerirán la aplicación de Técnicas de Modificación de Conducta, para lo que se llevarán a cabo los pertinentes programas, con registros conductuales y procedimientos de intervención basados en los principios de aprendizaje.