

## INFORME DE CASO

# Síndrome de Rett. Informe de caso

MSc. Dr. Omar Hernández Rivero<sup>1</sup>, Dra. Addys Pérez Fernández<sup>1</sup>, Lic. Odalys Hernández Rivero<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Pediátrico “José Luis Miranda”, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

<sup>2</sup>Universidad Central “Marta Abreu” de Las Villas, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

## RESUMEN

**Introducción:** el síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo neuropsicológico poco frecuente, ocurre casi exclusivamente en las niñas y provoca una discapacidad progresiva. **Presentación del caso:** se presenta una paciente en seguimiento en la Consulta de Psiquiatría infantil. **Conclusiones:** lo interesante del caso radica en que se muestran las manifestaciones clínicas del síndrome de Rett, así como la importancia del diagnóstico precoz y de un tratamiento oportuno multidisciplinario e interfectorial.

**Palabras clave:** Síndrome de RETT, diagnóstico precoz

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo neurológico, de causa genética, que afecta principalmente a las niñas y muy rara vez a los niños. Esta enfermedad debe su nombre al médico austriaco Andreas Rett, que en el año 1966 describió los casos de 22 niñas que tenían movimientos repetitivos en las manos, como de “lavado de manos”, acompañado de problemas motores y retraso mental.<sup>1-3</sup> Pese a las descripciones de este médico no fue hasta 1983, después del segundo artículo escrito sobre esta enfermedad, que fue reconocida.<sup>2,3</sup>

Muchas veces el síndrome de Rett se confunde con el autismo, la parálisis cerebral o con retrasos del desarrollo sin un origen claro.<sup>1</sup>

En relación a su prevalencia esta enfermedad se clasifica en el grupo de las enfermedades raras<sup>2</sup> y se presenta en uno de cada 10 mil a 15 mil recién nacidos vivos del sexo femenino;<sup>1,2,3</sup> es la segunda causa más frecuente de retraso mental en este sexo.<sup>2,3</sup>

En la mayoría de los casos esta enfermedad está causada por una mutación en el cromosoma X,<sup>1-6</sup> más concretamente, en el gen MeCP2; sin embargo, se pueden

## ABSTRACT

**Introduction:** Rett syndrome is a rare neuropsychological development disorder, occurs almost exclusively in girls and causes a progressive disability. **Case report:** it is presented a follow-up patient in the Child Psychiatry Consultation. **Conclusions:** what is interesting about the case is that the clinical manifestations of Rett syndrome are shown, as well as the importance of early diagnosis and timely multidisciplinary and intersectoral treatment.

**Key words:** RETT syndrome, early diagnosis

encontrar afectados que presenten los síntomas de este síndrome y que posean una mutación diferente o que no posean ninguna mutación. No sigue una herencia mendeliana, sino que es una enfermedad de causa epigenética.<sup>2,4-6</sup>

La enfermedad no es evidente en el momento del nacimiento, sino que sus primeros síntomas se empiezan a ver, generalmente, a partir de los seis a los 18 meses de edad y, en todos los casos, dentro de los cuatro primeros años de vida. Los síntomas pueden variar de leves a graves e incluyen: un deterioro motor que suele ser progresivo, pérdida de los movimientos intencionales de las manos con una aparición de movimientos estereotipados peculiares del trastorno "lavado de manos", un retraso grave en la adquisición del lenguaje y de la coordinación motriz a menudo asociado con un retraso mental, disminución del crecimiento craneal de acuerdo a los percentiles de su edad, pérdida de interés en el entorno, alteraciones del sueño, escoliosis, dificultad para la deambulación, apraxia, ataxia, convulsiones, y otros.<sup>1,3,6</sup>

No se conoce todavía un tratamiento curativo para el síndrome de Rett; se estudian tratamientos posibles.<sup>1,3,7,8</sup> El tratamiento actual se centra en mejorar el movimiento, la comunicación y la socialización, así como en brindarles atención y apoyo a las personas que lo padecen y a sus familias. Por esta razón el diagnóstico precoz, la interdisciplinariedad y la intersectorialidad son fundamentales.<sup>3,9</sup>

El objetivo de este trabajo es alertar a los médicos y a otros profesionales vinculados en la atención a los niños sobre cómo identificar los casos de síndrome de Rett en forma temprana.

## INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Se trata de una niña sin antecedentes familiares de trastornos neuropsiquiátricos, nacida de un embarazo de alto riesgo obstétrico por sepsis vaginal y anemia; el parto fue normal y su peso adecuado. Tenía buena vitalidad y la circunferencia del cráneo al nacer dentro de los parámetros normales.

Durante sus primeros 18 meses de vida tuvo un desarrollo psicomotor aparentemente normal, aunque con tendencia a mostrarse flácida o ligeramente flexible. A los 18 meses de vida los familiares comenzaron a observar una detención del desarrollo y luego un retroceso o una pérdida de las capacidades adquiridas y una manifiesta incapacidad de establecer contacto verbal y afectivo con las personas. También notaron su necesidad de mantener estable su entorno, una marcada tendencia al aislamiento, una pérdida de la motricidad fina adquirida, con la pérdida subsiguiente de las capacidades manuales anteriormente desarrolladas y la aparición de movimientos estereotipados de las manos (agitárlas, morderlas, retorcerlas). Apreciaron también una progresiva pérdida de interés por el entorno social, pérdidas intelectuales y de habilidades de comunicación. Paulatinamente presentó gran deterioro en las relaciones sociales y dejó de decir las palabras que ya pronunciaba y mostró una evidente pérdida del contacto visual con otras personas, así como patrones de comportamientos limitados y repetitivos.

Aparecieron otros síntomas: caminar con la punta de los pies, marcha con amplia base de sustentación (es decir, con las piernas muy separadas), rechinar o crujir de los dientes, dificultad para masticar, aleteo de las manos y, ocasionalmente, trastornos del sueño.

A los 18 meses de edad fue atendida en la Consulta de Psiquiatría Infantil del Hospital Pediátrico "José Luis Miranda" de la Ciudad de Santa Clara, Provincia de Villa Clara; el examen psiquiátrico mostró: incapacidad profunda para establecer relaciones sociales, retraso en la adquisición del lenguaje, fenómenos ritualistas, demasiada sensibilidad al tacto, aversión a ser acurrucada, falta de expresión facial e insistencia en la monotonía, entre otros síntomas. Se planteó un diagnóstico presuntivo de trastorno profundo y generalizado del desarrollo psicológico, así como la posibilidad de un trastorno del espectro autista, y se decidió, de conjunto con el Centro de Diagnóstico y Orientación del Ministerio de Educación, ubicarla en un Círculo Infantil para niños con necesidades educativas especiales para precisar su diagnóstico y brindarle estimulación temprana.

Para descartar otras enfermedades se le realizaron varios exámenes complementarios: pruebas metabólicas, ecografía, fondo de ojo, potencial evocado auditivo de tallo cerebral, tomografía axial computadorizada y resonancia magnética nuclear, que no evidenciaron problemas; el electroencefalograma si mostró alteraciones: paroxismos y signos de irritación cortical.

Se observó un progresivo empeoramiento de los síntomas; aparecieron rigidez postural, movimientos estereotipados de los dedos y las manos, expresiones faciales anormales y sonrisa extraña, con deterioro lento e insidioso en la función motora. Se constató una evidente desaceleración del crecimiento de la cabeza (microcefalia). A partir de los tres años aumentó el deterioro generalizado del desarrollo, apareció ataxia, se incrementaron el no uso útil y los movimientos estereotipados de las manos (tipo "lavado de manos"), lo que para algunos autores es típico de esta enfermedad. Posteriormente desarrolló anomalías de respiración intermitente y comenzó a padecer disfunción respiratoria, con apnea periódica durante la vigilia e hiperventilación recurrente.

Paulatinamente, se instauró una escoliosis inicialmente ligera, que aumentó, asociada a trastornos vasomotores periféricos, retraso del crecimiento, dificultades para alimentarse con una progresiva pérdida de interés por el entorno social y un marcado deterioro intelectual.

Actualmente la niña se mantiene clínicamente estable y recibe una atención multidisciplinaria e intersectorial por parte del Equipo de salud mental del Hospital "José Luis Miranda" pero su pronóstico es reservado por la forma neurodegenerativa progresiva en que evoluciona este trastorno.

## DISCUSIÓN

Al valorar la descripción clínica en esta paciente se cumplen los criterios clínicos diagnósticos para el síndrome de Rett según las clasificaciones nacionales e internacionales.<sup>3,10</sup> El diagnóstico fue avalado por el Grupo nacional de Psiquiatría infanto-juvenil.

El síndrome de Rett es un trastorno importante en la práctica clínica, es fenomenológicamente identificable y conviene tenerlo en cuenta en el diagnóstico diferencial de múltiples discapacidades del desarrollo infantil por sus implicaciones para el tratamiento y el pronóstico de los pacientes afectados.

Es un padecimiento progresivo que empeora de manera lenta hasta los años de la adolescencia y, posterior a esa etapa, los signos y los síntomas pueden atenuarse. Por lo general, la esperanza de vida no se prolonga más allá de la adolescencia tardía o la adultez joven, pero puede llegar, incluso, a los 45 años de edad, pero no se descarta una muerte más temprana debido a manifestaciones del síndrome como las convulsiones, la neumonía por aspiración y los accidentes, entre otros.<sup>1,3</sup>

No existe una terapia resolutiva para el síndrome de Rett; sin embargo, gran parte de los autores creen que el curso de la enfermedad puede ser modificado por una variedad de terapias dirigidas a retardar la progresión de las discapacidades motrices y a mejorar las capacidades de comunicación.<sup>1,3,9</sup>

En el referido caso se aplicó un sistema terapéutico integrado que incluyó, inicialmente, la asistencia a la Educación Especial en un círculo infantil que tuvo que abandonar por su deterioro físico e intelectual. Se trabajaron la psicoterapia de grupo para los padres y la psicoterapia familiar y se indicaron el uso, de acuerdo a sus necesidades, de psicofármacos, anticonvulsivantes bronco y vasodilatadores, vitaminoterapia, dietoterapia, fisioterapia y terapia ocupacional, así como otras acciones multidisciplinarias e intersectoriales que mejoraran integralmente su calidad de vida.

Las acciones terapéuticas realizadas y el apoyo familiar y comunitario han influido positivamente en su evolución.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Villalba Herrera EW, Quispe Quelca J. Síndrome de Rett. Rev Act Clin Med [Internet]. 2014 Jul [citado 30 Nov 2018]; 46:2431-2436. Disponible en: [http://www.revistasbolivianas.org.bo/pdf/raci/v46/v46\\_a04.pdf](http://www.revistasbolivianas.org.bo/pdf/raci/v46/v46_a04.pdf)
2. Asociación Española del Síndrome de Rett: ¿Qué es el Síndrome de Rett? [en línea]. Valencia, España; 2018 [citado 30 Nov 2018]. Disponible en: <http://www.rett.es/sindrome-de-rett/9-mquam-es-el-smndrome-de-rett.html>
3. Demon N. Equinoterapia en pacientes con síndrome de Rett [tesis]. España: Universitat de les Illes Balears; 2016 [citado 30 Nov 2018]. Disponible en: [http://dspace.uib.es/xmlui/bitstream/handle/11201/145781/TFG\\_Naomi%20Demon.pdf?sequence=1&isAllowed=y](http://dspace.uib.es/xmlui/bitstream/handle/11201/145781/TFG_Naomi%20Demon.pdf?sequence=1&isAllowed=y)
4. Spiga O, Gardini S, Rossi N, Cicaloni V, Pettini F, Niccolai N, et al. Structural investigation of Rett-inducing MeCP2 mutations. Genes Diseases [Internet]. 2018 Oct [citado 30 Nov 2018]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2352304218300692>
5. Pecorelli A, Cordone V, Falone S, Romani A, Benedusi M, Hayek J, et al. Inflammasome involvement in Rett syndrome subclinical inflammation. Free Radical Biol Medicine [Internet]. 2018 Nov [citado 30 Nov 2018]; 128(Suppl 1):S108-S109. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0891584918320227>

6. Baker SA, Chen L, Wilkins AD, P Yu P, Lichtarge O, Zoghbi HY. A newly characterized AT-hook domain in MeCP2 determines clinical course of Rett syndrome and related disorders. *Cell* [Internet]. 2013 Feb [citado 30 Nov 2018];152(5):984-996. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3641682/>
7. Chahil G, Yelam A, Bollu PC. Rett Syndrome in males: A case report and review of literature. *Cureus* [Internet]. 2018 [citado 30 Nov 2018];10(10):e3414. Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/15357-rett-syndrome-in-males-a-case-report-and-review-of-literature>
8. Hirano D, Taniguchi T. Variation factors of stereotypical hand movements in subjects with Rett syndrome. *Dev Neurorehabil* [Internet]. 2018 Oct [citado 30 Nov 2018];1:1-4. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30273509>
9. Hernández Rivero O, Risquet Águila, Hernández Rivero O, León Alvarez M, Pérez Fernández A, Ballate Machado D. La intersectorialidad en la atención a niños y adolescentes con trastornos del espectro autista. *Acta Méd Centro* [Internet]. 2016 [citado 10 Sep 2018];10(2):[aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/437/633>
10. Trastornos generalizados del desarrollo. En: Tercer glosario cubano de psiquiatría. La Habana: Ciencias Médicas; 2008. p. 264-67.

## CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses

Recibido: 1-8-2018

Aprobado: 1-12-2018

**Omar Hernández Rivero.** Hospital Pediátrico "José Luis Miranda". Avenida 26 de Julio y 1ra. Reparto Escambray, Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 50200  
Teléfono: (53)42271745 [omarhr2610@gmail.com](mailto:omarhr2610@gmail.com)