

Síndrome de Rett: reporte de un caso y revisión de la literatura

Dr. Gabriel Miranda Nava,*
Dr. Humberto Carrasco Vargas,** Dr. Lemaent Ena Díaz García***

* Neurólogo adscrito al Servicio de Neurología del Hospital Militar Regional de Puebla. Médico Especialista del Centro Estatal de Salud Mental.
** Médico Neurólogo subespecialista en trastornos del movimiento y Jefe del Servicio de Neurología del Hospital Central Militar, Ciudad de México.
*** Médico Interno del Hospital Militar Regional de Puebla.

RESUMEN

Introducción. El síndrome de Rett es un trastorno en el desarrollo neurológico infantil caracterizado por una evolución normal inicial seguida por la pérdida del uso voluntario y de movimientos característicos de las manos, un crecimiento retardado del cerebro y de la cabeza, dificultades para caminar, convulsiones y retraso mental. El síndrome afecta casi exclusivamente a niñas y fue identificado por el Dr. Andreas Rett en 1966.

Reporte de caso. Paciente femenina de nueve años de edad de quien se desconoce el inicio de su padecimiento ya que es el producto de la penúltima gesta de seis hijos en total y no se hacían cargo de ella, ya que su mamá se dedicaba a la prostitución, aparte de sufrir golpes y ataques sexuales. Es vista en la Casa de Ángeles en la Ciudad de Puebla para niños con problemas mentales. Clínicamente se le conoce desde los 3 años de edad, tiempo que habita dicha institución. Desde entonces se observa con autoagresiones, retraso psicomotor y de crecimiento, con disminución del perímetro cefálico; se conoce que tiene epilepsia desde los 6 meses de edad con un difícil control de sus crisis, así como un comportamiento autista; llama la atención el aleteo en sus manos de manera aleatoria, simétrica y que amerita incluso a veces la sujeción ya que llega a autolesionarse.

Palabras clave: Síndrome de Rett, retraso psicomotor, gen MECP2, criterios de Baden-Baden.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett es un trastorno en el desarrollo neurológico infantil caracterizado por una evolución normal inicial seguida por la pérdida del uso voluntario y de movimientos característicos de las manos, un crecimiento retardado del cerebro y de la cabeza, dificultades para caminar, convulsiones y re-

Rett's Syndrome: A case report and bibliography review

ABSTRACT

Introduction. The Rett syndrome is a rare disorder of the neurological development of the central nervous system, like in the child neurological development characterized by a normal evolution follow by lose of voluntary skills and hand's special movements, a slowly head and brain's growth, difficult walking, seizures and mental retardation. This syndrome affects exclusively girls and was identified by Dr. Andreas Rett in 1966.

Case report. A 9-years old girl patient who unknowns about her disease beginning because she's the result of the fifth birth of six, because her mother doesn't care her, she were a prostitute, in addition the girl suffer sexual and physical attacks. She was seen in the City of Puebla in the Casa de Angeles for children with mental diseases. The patient is met since 3 years old, since this time she shows injures to herself, psychomotor and growth retard, decrease of cephalic perimeter, epilepsy since she was 6 months of age, hard control of crisis and autism behaviour; random symmetric rumble of hands, it's necessary to hold for she doesn't injure herself.

Key words: Rett syndrome, psychomotor retard, MECP2 gene, Baden-Baden criteria.

traso mental.¹ El síndrome afecta casi exclusivamente a niñas y fue identificado por el Dr. Andreas Rett en 1966.²

REPORTE DE CASO

Paciente femenina de nueve años de edad de quien se desconoce el inicio de su padecimiento ya que es el producto de la penúltima gesta de seis hijos en total y no se hacían cargo de ella ya que su mamá se dedicaba a la prostitución, aparte de sufrir golpes y ataques sexuales.



Figura 1. Imagen de paciente en silla de ruedas. Nótese la sujeción de manos para evitar autolesiones.



Figura 2. Nueva imagen de la paciente con retraso en el desarrollo psicomotor.

Es vista en la Casa de Ángeles en la Ciudad de Puebla para niños con problemas mentales. Clínicamente se le conoce desde los tres años de edad, tiempo que habita dicha institución. Desde entonces se observa con autoagresiones, retraso psicomotor y de crecimiento, con disminución del perímetro cefálico; se conoce que tiene epilepsia desde los seis meses de edad con un difícil control de sus crisis, así como un comportamiento autista; llama la atención el aleteo en sus manos de manera aleatoria, simétrica y que amerita incluso a veces la sujeción ya que llega a autolesionarse (*Figuras 1 y 2*).

DISCUSIÓN

Se diagnostica síndrome de Rett observando signos y síntomas durante el crecimiento inicial y el desarrollo del niño y realizando evaluaciones periódicas de su estado físico y neurológico. Recientemente, los científicos desarrollaron una prueba genética

para confirmar el diagnóstico clínico de este trastorno. La prueba involucra buscar la mutación de tipo MECP2 en el cromosoma X del niño o niña. Dado lo que sabemos sobre los genes involucrados en el síndrome de Rett, tales pruebas pueden identificar hasta un 80% de los casos.

Algunos niños que padecen características similares al síndrome de Rett o que presentan mutaciones genéticas de tipo MECP2 no satisfacen los criterios para el diagnóstico del síndrome como se especifica a continuación. Estas personas se describen como poseedoras de un síndrome de Rett "atípico". Los casos atípicos constituyen cerca de 15% del número total de casos diagnosticados.

Se recomienda consultar un neurólogo pediátrico o a un pediatra especializado en el desarrollo para confirmar el diagnóstico clínico del síndrome de Rett. El médico utiliza unas pautas sumamente específicas, las cuales se dividen en tres tipos de criterios clínicos diversos: esencial, de apoyo y de exclusión. La presencia de cualquiera de los criterios de exclusión niega un diagnóstico "clásico" o "típico" del síndrome de Rett.

Ejemplos de criterios o síntomas de diagnóstico esenciales incluyen un desarrollo aparentemente normal hasta los 6 y 18 meses de edad y poseer una circunferencia de la cabeza normal al nacer seguida por retrasos en el índice del crecimiento de la cabeza con el pasar del tiempo (entre los tres meses y los cuatro años de edad). Otros criterios de diagnóstico esenciales incluyen un deterioro significativo del habla, movimientos repetitivos de la mano, sacudidas del torso, caminar sobre las puntas del pie o un paso inestable, rígido y con aumento en la base de sustentación (piernas separadas).

Los criterios de apoyo no se requieren para un diagnóstico del síndrome de Rett pero pueden ocurrir en algunos pacientes. Además, estos síntomas -cuya gravedad varía de niño a niño- pueden que no estén presentes en niñas muy pequeñas, pero podrían desarrollarse con la edad. Un niño que cumpla con los criterios de apoyo, pero que no cumpla ninguno de los criterios esenciales no padece del síndrome de Rett. Los criterios de apoyo incluyen dificultades en la respiración; anomalías en el electroencefalograma (EEG); convulsiones; rigidez muscular, espasticidad y/o contracturas que empeoran con la edad; escoliosis; rechinar o crujir los dientes; pies pequeños en relación a la estatura; retrasos en el crecimiento; disminución del tejido graso del cuerpo y la masa muscular (aunque puede haber una tendencia hacia la obesidad en algunos adultos afectados); patrones anormales del sueño, irritabilidad o agitación; dificultades para masticar o deglutir (tragar); mala circulación en las extremidades inferiores, con pies y piernas fríos y amoratados.

dos; movilidad disminuida con la edad y estreñimiento.

**CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO
PARA SÍNDROME DE RETT CLÁSICO
ESTABLECIDOS POR EL CONSENSO DEL
GRUPO DE TRABAJO (BADEN-BADEN 2001)**

Criterios necesarios

- Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros seis meses de vida.
- Perímetro craneal normal al nacer.
- Desaceleración del perímetro craneal entre los cinco meses y cuatro años de vida.
- Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los seis meses y cinco años de edad, asociado a una disfunción de comunicación y rechazo social.
- Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor.
- Estereotipias de manos: retorciéndolas, estrujándolas, haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y de fricción.
- Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha.
- Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los dos y cinco años de edad.

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 como ritmo de base lento en vigilia y patrones intermitentes de ritmos lentos (3-5Hz) y descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones.
- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o distonías.
- Trastornos vasomotores periféricos.
- Escoliosis/xifosis.
- Retraso en el crecimiento (talla).
- Pies pequeños hipotróficos y fríos.
- Anomalías en el patrón de sueño del lactante, con mayor tiempo de sueño diurno.

Criterios de exclusión

- Evidencia de un retraso en el crecimiento intrauterino.
- Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
- Retinopatía o atrofia óptica.
- Presencia de un trastorno metabólico o neurológico progresivo.
- Patologías neurológicas secundarias por infecciones graves o traumatismos craneales.

REFERENCIAS

1. Rett A. On an unusual brain atrophic syndrome with hyperammonemia in childhood. *Wien Med Wochenschr* 1966; 116: 723-6.
2. Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. A progressive syndrome of autism dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Ann Neurol* 1983; 14: 471-9.

Recibido: Enero 7, 2008.
Aceptado: Marzo 23, 2008.