

## ***Un vistazo al síndrome de Rett/variante de Rett (trastornos relacionados con el MECP2)***

El síndrome de Rett es un grupo de afecciones conocidos como afecciones relacionadas con el gen MECP2, causados por un cambio, o mutación, en el gen MECP2 en el cromosoma X. Este grupo de afecciones incluyen el síndrome de Rett clásico, la variante del síndrome de Rett, discapacidades de aprendizaje leves y, en raras ocasiones, autismo. Se dan de manera casi exclusiva en mujeres. Cuando la misma mutación del gen ocurre en un varón, generalmente es mortal o causa una afección neurológica grave en el nacimiento.



Conozca a Jocelyn en la página 11

Cerca de 1 en cada 8,500 niñas presenta una afección relacionado con el MECP2 al cumplir los 15 años.

### **Síndrome de Rett clásico**

El síndrome de Rett clásico es una afección progresivo del desarrollo neurológico que afecta principalmente a las niñas. Se caracteriza por:

- Desarrollo psicomotriz normal durante los primeros 6 a 18 meses, seguidos por un breve período de estancamiento del desarrollo y luego una rápida regresión del lenguaje y de las habilidades motrices, seguida de una estabilidad a largo plazo.
  - Tono muscular anormal, que puede generar espasmos musculares y problemas posturales
  - Deformidades en los pies y las manos
  - Pérdida del uso funcional y voluntario de las manos que se reemplaza por movimientos repetitivos estereotipados
  - Ataques de gritos y llanto incontrolable
  - Rasgos autistas
  - Episodios similares a los ataques de pánico
  - Rechinado de dientes

- Respiración irregular
- Inestabilidad al caminar o marcha anormal
- Temblores y convulsiones (90 %)
  - Las convulsiones tónicoclónicas generalizadas y las crisis parciales complejas son las más comunes.
- Microcefalia adquirida (cabeza pequeña)
- Escoliosis/cifosis (80 %)
- Menor respuesta al dolor
- Manos y pies pequeños y fríos
- Dismotilidad intestinal, constipación
- Movimiento anormal de los ojos
  - Fijación de la mirada
  - Parpadeo
  - Cierran un ojo a la vez
- Reducción muscoesquelético (74 %)
  - Mayor riesgo de fracturas
    - Las personas ambulantes tienen una mejor densidad ósea que las no se desplazan por sí mismas.
- Retraso del crecimiento y debilitamiento que empeora con la edad (80 al 90 %)
  - Puede estar causado, en parte, por una alimentación deficiente.

### Síndrome de Rett atípico o variante del síndrome de Rett

- Discapacidad intelectual con aumento anormal del tono muscular, rigidez muscular o temblores
- La edad en la que aparecen los primeros síntomas varía.
- Discapacidad de aprendizaje leve (poco frecuente)
- Autismo (poco frecuente)

### Hombres afectados

- En los hombres, se observa una enfermedad cerebral neonatal grave, que generalmente provoca la muerte antes de los 2 años de vida.

## *Datos a tener en cuenta*

### 1. Necesidades médicas y alimentarias

#### Lo que necesitas saber

La lista de problemas médicos posibles en el síndrome de Rett/variante de Rett o trastornos relacionados con el MECP2 puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía mucho. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

El tratamiento es principalmente asintomático y multidisciplinario, y debe incluir apoyo psicosocial para la familia.

Puede participar un nutricionista.

- Una mayor ingestión de líquidos y una alimentación rica en fibra puede ayudar a prevenir la obstrucción intestinal aguda. Se puede administrar Miralax y un ablandador de heces fecales.
- Los medicamentos antirreflujo, comer en pequeñas cantidades, los alimentos más espesos y la postura pueden aliviar el reflujo gastrointestinal.
- Es posible que se presente una pérdida muscoesquelético por lo que es importante prestar especial atención a la nutrición y la ingesta de calcio.
- Algunas niñas pueden seguir una dieta cetogénica (dieta rica en grasa, baja en carbohidratos y con la cantidad adecuada de proteína) o incorporar suplementos de L-carnitina.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si la niña tiene una pulsera de alerta médica.

## Lo que puedes hacer

- Informe todo cambio en la actividad convulsiva a los padres. Siga los protocolos escolares en caso de convulsiones.
- Asegúrese de que se le realice un chequeo anual a la niña en el hogar médico.
- Asegúrese de que tenga las vacunas al día. La mayoría de las niñas con síndrome de Rett/variante de Rett o trastornos relacionados con el gen MECP2 puede recibir vacunas con virus vivo. Registre los tipos de vacunas que recibe la niña.
- Aliente el correcto lavado de las manos para evitar la propagación de virus.
- Notifique a los padres sobre cambios en el nivel de energía.
- Esté atento a cualquier cambio en el comportamiento o el estado de ánimo. Notifique a los padres.
- Esté atento a cualquier cambio en el rendimiento académico. Comuníquese con los padres.
- Defienda los apoyos a la comunicación de la niña para que pueda comunicarse eficazmente durante el día. Esto puede incluir sistemas o dispositivos aumentativos o alternativos de comunicación.

- Asegúrese de que la niña realice controles cardíacos periódicos para monitorear los cambios en el ritmo cardíaco.
- Alimentación: Pueden presentar enfermedad por reflujo gastroesofágico (GERD). Hable con los padres sobre los alimentos particulares que pueden desencadenar el reflujo y evite esos alimentos. Si la niña tiene más vómitos o reflujo que lo habitual, comuníquese con los padres para poder determinar la causa.

## 2. Apoyos a la educación

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para las niñas que tienen síndrome de Rett/variante de Rett o trastornos relacionados con el MECP2. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales de la niña.

### Lo que necesitas saber

#### Posibles problemas

Las niñas que tienen síndrome de Rett/variante de Rett o trastornos relacionados con el MECP2 pueden tener:

- Tono muscular anormal
  - Retrasos en los hitos motrices como
    - Sentarse y gatear
    - Caminar
    - Marcha atáxica (dificultad para coordinar los movimientos que involucran la motricidad fina)
  - La debilidad muscular puede provocar un aumento anormal del tono muscular y rigidez (75 %)
    - Esto afecta principalmente a las piernas y puede causar contracturas leves con el tiempo.
- Alteraciones en el flujo sanguíneo, especialmente en las extremidades inferiores
- Mirada intensa o uso de señas para comunicarse
- Problemas cognitivos en distinto grado, con o sin convulsiones
- Retraso significativo en el desarrollo del lenguaje; la mayoría de las niñas no podrá hablar

#### Entorno

Evalúe de qué manera el entorno afecta a la niña y qué cosas le brindan mayor comodidad.

- Iluminación
- Nivel de ruido

- Posición
- Causas de estrés
  - Aborde los problemas como la sobrecarga sensorial, el cansancio o la ansiedad en la niña.

### Dispositivos de interacción con la mirada

- My Tobii ofrece tecnología de gran utilidad.

### Lo que puedes hacer

#### Problemas motrices

- Ataxia (dificultad para coordinar los movimientos)
  - Las niñas inestables o que no caminan pueden beneficiarse de los apoyos físicos en el aula.
  - Tal vez necesiten apoyos/personas adicionales para ayudarlos con el programa académico y la integración total.
  - Es posible que las niñas con síndrome de Rett/variante de Rett o trastornos relacionados con el MECP2 con mayor dificultad motriz necesiten espacio adicional y minimizar las obstrucciones para garantizar que estén seguras.
- Terapia física
  - Las sillas adaptables o un apoyo para la postura pueden resultar útiles.
  - Los ejercicios de elongación pueden ayudar a mantener el rango de movimiento en las articulaciones y prevenir las contracturas secundarias (acortamiento anormal del músculo que puede provocar deformación o distorsión) y prolongar la capacidad de caminar.
- Terapeuta ocupacional
  - Puede contribuir con la motricidad fina y la coordinación oral-motora.
  - Planificar y coordinar los movimientos físicos puede resultar difícil debido a los problemas de motricidad fina.
  - Evalúe el potencial de la persona para hablar.
- Movimiento
  - Terapia física, del habla y ocupacional para facilitar la marcha, posturas adecuadas, uso de las manos, necesidades de comunicación, etc.
  - Tenga en cuenta que es posible que se necesite órtesis y cirugía para alinear las piernas.
  - Asegúrese de que todas las áreas sean seguras y estén libres de obstáculos.
  - Se ha informado que la terapia musical, la equinoterapia y la natación son beneficiosos.

#### Estrategias educativas adecuadas

Las estrategias y los apoyos educativos personalizados, flexibles y adecuados son clave para el éxito.

- Es posible que se subestime la capacidad intelectual debido al menor nivel de habilidades funcionales.
  - La evaluación del desarrollo puede resultar difícil debido a problemas relacionados con la atención, la actividad, el habla y la motricidad.
  - La evaluación formalizada tiene limitaciones. Asegúrese de que la evaluación conste de observaciones en entornos naturales.
- Atención
  - Es posible que la niña preste más atención cuando sienta curiosidad naturalmente.
  - El alto nivel de interés en la comunicación indica que la niña está lista para aprender el lenguaje de señas y otras maneras de comunicarse.

## Habla y lenguaje

- Los problemas de lenguaje son significativos en el síndrome de Rett clásico.
  - Una pequeña cantidad de niñas con Rett solo aprende a usar 1 o 2 palabras con congruencia.
  - Pueden comunicarse señalando, a través de gestos y tarjetas de comunicación con dispositivos aumentativos y alternativos de comunicación (AAC).
  - Cuando las niñas no logran comunicarse, suelen recurrir a comportamientos como jalar el cabello, dar golpes o morder. Sugerencias de tratamiento:
    - Evalúe si es necesario el uso de un dispositivo aumentativo de comunicación y si es adecuado para el tratamiento.
    - La frustración debido a los problemas de comunicación a menudo es el motivo del comportamiento negativo. Se sugiere implementar adaptaciones en el entorno a fin de reducir las frustraciones generadas por la comunicación.
    - Es posible que no necesite un plan de comportamiento sino un sistema de comunicación eficaz.
  - Es importante tener expectativas altas ya que las habilidades varían mucho, particularmente en la variante de Rett/trastornos relacionados con el MECP2. Siempre suponga que la niña tiene competencia al comenzar con la terapia del habla y del lenguaje.
- Enseñe estrategias de aprendizaje para la comunicación no verbal.

- Evalúe la posibilidad de utilizar nueva tecnología, computadoras y posiblemente lenguaje de señas, según el grado de motricidad fina. Enfóquese en el uso de métodos de comunicación no verbal.
- Utilice apoyos para la comunicación aumentativa como tarjetas con imágenes o tarjetas de comunicación.
- Para poder comunicarse, la niña debe desear interactuar socialmente con otros en entornos naturales.
- Asegúrese de que las niñas tengan oportunidades de elegir y controlar sus vidas
- Incorpore a compañeros con un desarrollo normal en el tratamiento para promover la interacción social, así como para proporcionar modelos típicos del lenguaje.
- Busque un sistema de comunicación aumentativa y alternativa (AAC) que maximice el nivel de comunicación social recíproca
- Aliente a la niña a señalar con los dedos desde el comienzo para desarrollar y mantener su capacidad de utilizar dispositivos.
- Todas las personas que interactúen con la niña deben tener educación y capacitación sobre cómo fomentar la comunicación recíproca con el dispositivo
  - Es importante demostrar cómo se utiliza el dispositivo de AAC y fomentar su uso.
- Continúe con estrategias que mejoren el control verbal para maximizar la comunicación de la niña.

### 3. Apoyo sensorial y al comportamiento

#### Lo que necesitas saber

Las personas con síndrome de Rett/variante de Rett o trastornos relacionados con el MECP2 deben realizarse una evaluación neuropsicológica para determinar sus habilidades y se deben brindar apoyos para los problemas conductuales.

#### Comportamientos

- Risa aparentemente sin motivo o episodios prolongados de risa
- Expresiones faciales extrañas y repentinas
- Gritos que ocurren sin una causa aparente/episodios de gritos
- Lamberse las manos
- Tironearse el cabello o la ropa
- Mayor agitación e irritabilidad a medida que la niña crece

#### Social

- Las oportunidades sociales permiten a las niñas expresar un amplio rango de sentimientos y formar vínculos estrechos y amistades verdaderas.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

- Deben participar de actividades familiares y de la clase típicas, tareas domésticas y desarrollar habilidades para la vida diaria.
- Conozca sus intereses y preferencias.
- Los apoyos al comportamiento pueden resultar útiles para limitar la conducta menos deseable que resulte socialmente disruptiva y pueda provocar lesiones.

## Lo que puedes hacer

### Estrategias de enseñanza adecuadas

- Asegúrese de que las estrategias de enseñanza que se utilizan sean adecuadas para niñas que ya son socialmente activas.

### Apoyos al comportamiento

Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento.

- Converse con los padres sobre la participación de profesionales del comportamiento o la salud mental o el uso de medicamentos según sea necesario.
- Las instrucciones firmes, las reglas y las expectativas claras son útiles.

### Regulación de las emociones y el comportamiento

Muchas niñas tienen dificultades para regular sus emociones y comportamiento. Esto sucede en especial al tener que afrontar cambios inesperados.

- Explique los cambios previstos.
- Por lo general, la niña logra resultados favorables manteniendo la constancia y las rutinas. Puede alterarse fácilmente ante una interrupción.
- Prepárela para los cambios en la rutina.
- Ofrezca un área segura para compartir sus emociones.
- Enseñe y demuestre el uso de las palabras o las imágenes al compartir emociones.
- Enseñe, destaque y refuerce los comportamientos que desea que demuestren.
- Asegúrese de contar con un sistema de comunicación eficaz.

### Pistas sociales y asesoramiento

Brinde pistas sociales y asesoramiento.

- Proporcione información y converse sobre las diferencias con los pares de la niña.
- Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
- Brinde un refuerzo positivo.
- Demuestre cómo reconocer las expresiones faciales, el lenguaje corporal y el estado de ánimo en las otras personas.



- Enseñe de qué manera las estrategias sensoriales y regular el propio cuerpo pueden ser útiles.

## 4. Actividad física, excursiones y eventos

### Lo que necesitas saber

- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud. Las multitudes y los ruidos fuertes pueden ser difíciles para algunas niñas.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados ([www.nepassage.org](http://www.nepassage.org)).

### Lo que puedes hacer

- Sea proactivo y hable sobre cualquier cambio en la rutina o el entorno con la niña con anticipación.
- Utilice historias sociales e imágenes para ayudarlas a entender el cambio.
- Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarla a procesar sus inquietudes.

## 5. Ausencias de la escuela y cansancio

- Las niñas con síndrome de Rett/variante de Rett o afecciones relacionados con el MECP2 tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica.
  - Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.
- Es posible que las niñas con síndrome de Rett/variante de Rett o afecciones relacionadas con el MECP2 se cansen y necesiten descansos a lo largo del día.
- Podrían presentar alteraciones del sueño.
  - Se puede administrar melatonina para mejorar estas afecciones.

## 6. Planificación de emergencia

### Lo que necesitas saber

Los planes de emergencia se determinarán de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos. Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres de la niña.

## 7. Recursos

### Genetics Home Reference

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/rett-syndrome>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

### GeneReviews

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1497/>

Obtenga más información sobre la genética de las afecciones relacionados con el MECP2

### Ficha técnica del Rett

[http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail\\_rett.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm)

del Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS)

### International Rett Syndrome Foundation (IRSF)

[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)

*La misión principal de la IRSF es financiar la investigación para el tratamiento y la cura del síndrome de Rett, a la vez que se busca mejorar la calidad de vida general de aquellos que viven con esta enfermedad proporcionando información, programas y servicios.*

### Rett Syndrome Research Trust

[www.rsrt.org](http://www.rsrt.org)

*La cura del Síndrome de Rett es nuestra obsesión*

### Girl Power 2 Cure, Inc.

<http://www.girlpower2cure.org/Home.aspx>

*Estamos comprometidos a lograr que el síndrome de Rett sea el primer trastorno neurológico reversible al cultivar el espíritu de apoyo entre las niñas que sufren esta enfermedad. Apoyamos a las niñas a planificar y llevar a cabo eventos para crear conciencia y recaudar fondos para la investigación del síndrome de Rett, y ayudamos a las familias que conviven con esta afección con recursos, ayuda para recaudar fondos y herramientas de concientización.*

### Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C.

(<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

**Nota:** Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como “Transiciones” en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.

## Conozca a una joven con síndrome de Rett: *la travesía de Jocelyn*

Jocelyn es una mujer que vive de manera independiente y tiene compañeras de cuarto, familiares y amigos que la apoyan y la ayudan a vivir una vida activa como adulto en su comunidad.



Jocelyn comenzó su travesía en la escuela pública a principios de la década de 1980 en una ciudad pequeña de New Hampshire. Hasta cuarto grado, participó exclusivamente de clases de educación especial. Luego de que su madre asistiera a cursos de liderazgo de NH Leadership Series, le solicitó a la escuela que incluyera a Jocelyn de manera más significativa en las clases regulares. Su solicitud fue recibida con entusiasmo y, de hecho, una maestra pidió que Jocelyn estuviera en su clase. Al igual que en muchos programas de la década de 1980, el componente social de la escuela se valoraba bastante, mientras que las expectativas académicas no eran tan altas. ¡Eso cambió!

La vida social de Jocelyn era sumamente exitosa. De hecho, ella y sus amigos fueron la inspiración para una película llamada “Voices of Friendship” (Las voces de la amistad) que es un gran testimonio del poder de la amistad. (Consulte abajo para obtener más información sobre el video).

Jocelyn trabajó mucho con su equipo para encontrar un sistema de comunicación que fuera eficaz, pero eso no sucedió sino hasta después de varios años. Recibía servicios de un facilitador para la inclusión mientras estaba en la escuela para que su experiencia escolar fuera más inclusiva en todos los aspectos de la educación.

Jocelyn se graduó a los 18 años con sus compañeros y comenzó su experiencia universitaria. Recibió servicios de una persona de su hogar médico que la ayudaba a asistir a las clases en la

escuela técnica, a disfrutar de nadar en la piscina y a participar como voluntaria en su comunidad. Conoció a muchas personas que la ayudaron a participar de manera más integral en las clases de la universidad, incluso educadores que valoraban las experiencias educativas y de vida de Jocelyn y deseaban que colaborara como docente auxiliar. Con el apoyo de su madre, preparó material relacionado con el plan de estudios y lo presentó a la clase.

*Conozca más sobre la experiencia de enseñanza de Jocelyn, según su madre: Ayudé a Joce a preparar sus presentaciones al compartir sus experiencias y al hacerle muchas preguntas (de respuesta sí o no) para lograr una historia con la que estuviera satisfecha y que expresara sus sentimientos y experiencias.*

*El primer año escribí su historia en un papel y un alumno la leyó. El año siguiente, compré una computadora portátil y la usé para escribir su presentación en un programa de lectura (Read Please, recomendado por Karen Erickson). Configuraba su computadora con un proyector de LCD en el aula y, cuando estaba lista para hacer la presentación, la computadora leía para la clase mientras el proyector mostraba el texto. Jocelyn podía interactuar con los alumnos en forma personalizada o en grupos pequeños al responder sus preguntas específicas (con sí/no o cuando incluían opciones claras).*

*Esto continuó durante varios años, con 2 profesoras (Susan Shapiro y luego Cheryl Jorgenson) y un total de 4 temas diferentes (Mejores prácticas en la escuela primaria; Mejores prácticas en la escuela secundaria; Problemas contemporáneos de las personas con discapacidades del desarrollo y Facilitación de las relaciones). Las últimas clases incluso fueron en línea.*

*Trabajé con ella para escribir sus presentaciones, pero solo la ayudé en el aula para las clases sobre cómo facilitar las relaciones.*

Después, debido a que el costo de los servicios aumentó y Jocelyn cumplía con los requisitos para una vivienda subsidiada, se mudó a su propia casa, que alquila utilizando sus vías de financiamiento. Tiene amigos y apoyos pagos que ayudan a Jocelyn a tener una vida plena y activa. Se inscribió en un club de solteros, va al cine, sale de compras y con sus amigos. Su familia vive cerca y la ayuda según sea necesario. Jocelyn va a la casa de sus padres fin de semana por medio.

Su transición desde el pediatra a un médico de familia para adultos sucedió a la edad de 21 años. Sus padres tienen poder legal sobre sus necesidades médicas y financieras pero Jocelyn es su propia tutora. Toma decisiones a través de un sistema de respuestas de sí o no y de interacción con la mirada. Interpreta a las personas muy rápidamente y es muy sensible a la ecuanimidad y a la justicia, y desea tomar sus propias decisiones.

**Su madre tiene algunos consejos para los maestros:**

- “Supongan que tienen competencia”.
- Desafíense a considerar todo el panorama.
- Asegúrense de que la alumna sepa que creen en ella.

**Y tiene consejos para las familias:**

- No se detengan.
- Permitan que sus hijas cometan errores y no tengan miedo de que algo salga mal.
- Compartan la responsabilidad con otros.
- Ayuden a su hija a ser independiente y a sortear los obstáculos.
- Agradece el hecho de que al ganar independencia, la vida de su hija se hizo plena y más interesante.

**Vea Voices of Friendship en YouTube:** <https://www.youtube.com/watch?v=g6Yp4MzNQMk>