

Síndrome de Rett

¿En qué consiste?

Es una enfermedad genética. Afecta de forma global al desarrollo neurológico: a nivel motor, del lenguaje, conocimientos y social. También se alteran otras funciones básicas que dependen del sistema nervioso como la frecuencia cardíaca, produciendo arritmias.

La mayoría de los casos se deben a una mutación en el gen MECP2, localizado en el cromosoma X. Por eso, este síndrome afecta casi siempre a las niñas. En algunos casos más raros pueden alterarse otros genes y puede afectar a los varones.

No es una enfermedad hereditaria. En el 99% de los casos la alteración en el gen MECP2 es “de novo”. Tenemos niñas enfermas de padres totalmente sanos.

¿Cómo se manifiesta?

Aunque ya se padece al nacer, los síntomas suelen empezar más tarde: entre los 6 y 18 meses de edad. Diferenciamos entre síntomas típicos y atípicos:

a. Síndrome de Rett típico:

- Los [primeros síntomas](#) afectan al movimiento y son los más característicos.
 - Las niñas **pierden el uso propositivo de las manos**: no pueden usarlas para coger y explorar cosas. Tienen movimientos estereotipados o peculiares: entrelazan las manos, se las frotan, se las muerden...
 - Tienen una cara característica, con sonrisa excesiva y muchas veces se ríen sin causa.
 - A veces logran andar, aunque lo hacen con las piernas separadas y el equilibrio alterado.
 - Pueden tener [desviación de la columna vertebral](#), por la debilidad muscular.
- Alteración del lenguaje:
 - Muchas veces [no llegan a desarrollar el lenguaje](#). En otras ocasiones, pierden el lenguaje que habían adquirido cuando comienza la enfermedad.
- Microcefalia: El tamaño de la cabeza es normal al nacer, pero crece más lento de lo que debería, por lo que se queda pequeña con el paso del tiempo.
- [Epilepsia](#) : Suele aparecer en torno a los 2 años de edad. Es difícil de diagnosticar, ya que estas niñas tienen muchos movimientos raros que pueden simular crisis epilépticas.
- Alteración del sistema nervioso autónomo:
 - Afectación cardíaca: pueden tener arritmias.
 - Afectación respiratoria: Su ritmo está alterado: alternan ratos en los que respiran más rápido de lo normal

con pausas en la respiración.

◦ Otras alteraciones:

- [Estreñimiento](#),
- Osteoporosis: Al no cargar peso sobre los huesos, aumenta el riesgo de osteoporosis precoz y fracturas.
- Alteración en la alimentación: problemas para tragar y masticar, [reflujo](#)... que puede dar lugar a un crecimiento y ganancia de peso menor de lo habitual.
- Alteraciones del sueño: Insomnio, despertares bruscos...

a. Síndrome de Rett atípico:

- Variante con el lenguaje conservado: Es una variante menos grave que afecta a las niñas. Se relaciona con la mutación en el gen MECP2.
- Variante con inicio temprano de las crisis epilépticas: La epilepsia empieza antes de los 5 meses de vida. Se relaciona con la afectación del gen CDKL5 y puede afectar a niñas y niños.
- Variante congénita: es la variante más grave. Produce los mismos síntomas que el síndrome de Rett típico pero aparecen desde el nacimiento.

¿Cómo se diagnostica?

Se realizan pruebas genéticas específicas para analizar los genes implicados.

¿Cómo se trata?

A día de hoy, no hay una cura para el gen alterado.

El tratamiento de estas niñas está dirigido a tratar sus síntomas y mejorar su calidad de vida. Para ello participarán muchos profesionales sanitarios:

- Neurología: para [tratar la epilepsia](#)..
- Rehabilitación, traumatología y fisioterapia: pueden necesitar prótesis por la rigidez de las extremidades o corsés por la escoliosis.
- Cardiología: revisiones para detectar y tratar arritmias.
- Gastroenterología: se pueden usar espesantes para disminuir los atragantamientos, suplementos calóricos para aumentar el peso u optar por otras formas de alimentación (gastrostomía). El estreñimiento se puede tratar con laxantes.

¿Cuál es el pronóstico?

La enfermedad es progresiva. Los pacientes suelen sobrevivir hasta la edad adulta, con una media de 45 años.

Para saber más:

- [Asociación española del síndrome de Rett](#)
- [Asociación internacional del síndrome de Rett](#)
- [Anales de pediatría continuada, síndrome de Rett](#)
- [Orpha.net Síndrome de Rett](#)



Autor del artículo original:

- [María del Castillo Antonaya Martín](#)

Fecha de publicación: 17-02-2014

Última fecha de actualización: 16-02-2021

Autor/es:

- [Antonio Manuel Ruiz Molina](#). Pediatra. Hospital 'Santa Ana'. Motril (Granada)

