

GENERALIDADES DEL SÍNDROME DE RETT Y SU ABORDAJE, REVISIÓN SISTEMÁTICA.



CRISTINA DIARTE BEÍTEZ, PAULA M^o CUCHARERO CAÑADAS, MARÍA CARMEN CRUZ RUIZ

INTRODUCCIÓN

El **Síndrome de Rett** es una **enfermedad rara** que afecta a **1 de cada 10.000** niños nacidos.

Se considera un **trastorno del neurodesarrollo** y es producido en su mayoría por una **mutación genética en el cromosoma X**, en concreto en el **gen MECP2**. Es por ello que la mayor parte de las afectadas son mujeres.

Los síntomas aparecen a partir de los **18 meses de vida**, e incluyen *deceleración del perímetro cefálico, estereotipias manuales, poco interés comunicativo, pérdida del lenguaje, marcha apráxica y un conjunto de comorbilidades (epilepsia, alteraciones cardiacas, respiratorias, del sueño gastrointestinales, oseas, del estado de ánimo ...)*.

Su **diagnóstico** es **sintomático** o mediante una **prueba genética**.

No existe tratamiento curativo.

OBJETIVOS

Conocer las diferentes **alteraciones psicomotoras** y las posibles **intervenciones** por parte del equipo de **enfermería**.

METODOLOGÍA

Es una **revisión sistemática**, siguió el protocolo de revisión **PRISMA** y también el protocolo disponible en **PRÓSPERO**.

Los criterios de inclusión y exclusión han sido: idioma **inglés, 2018-2024** y **full-text**.

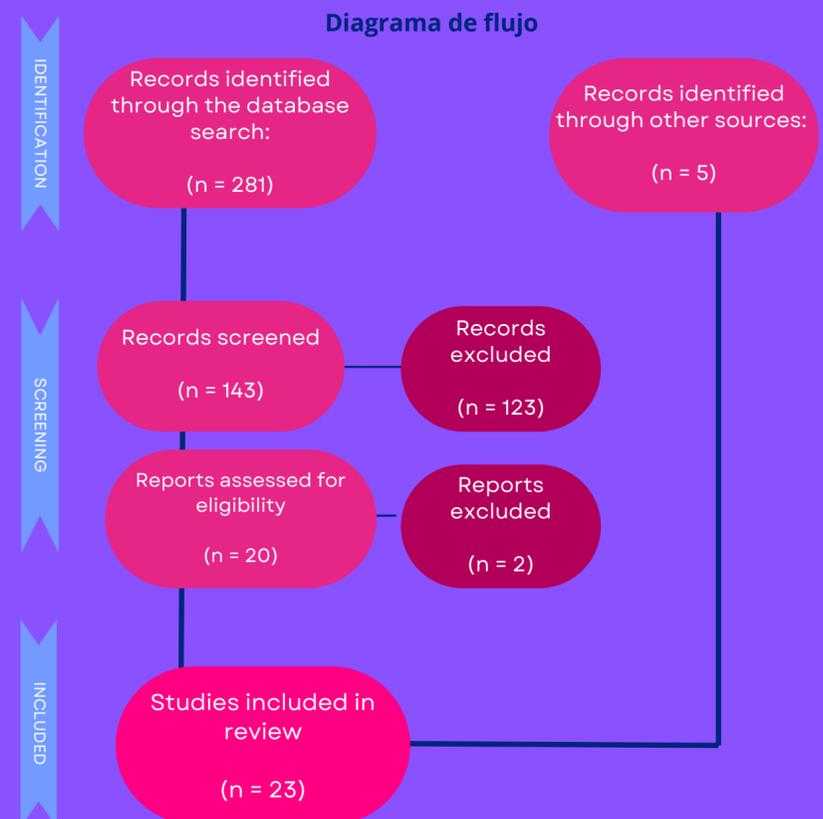
Las fuentes de información consultadas han sido: **Web of Science, Scopus, Pubmed y Eureka**. Además de web de las distintas asociaciones del Síndrome de Rett.

Para analizar el riesgo de sesgo se realizan las escalas **SCED, Amstar-2** y **PEDro**.

"Rett syndrome", "Rare diseases", "Psychomotor disorders", "Nursing".

RESULTADOS

- La **evolución de la enfermedad** suele ser la misma en todos los pacientes, con un desarrollo de los síntomas a partir de los **18 meses de vida** y un **aumento de la dependencia** a medida que pasan los años.
- Los **síntomas más característicos** del Síndrome de Rett son las **estereotipias manuales y los problemas motores**.
- Las intervenciones y el abordaje se centran mayormente en las **terapias de entrenamiento físico**.



DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN

- La enfermedad **NO** debe considerarse **neurodegenerativa**, ya que algunas habilidades y capacidades pueden mejorar con las terapias y actividades.
- Las terapias con mejores resultados son: la **musicoterapia, entrenamientos físicos, tratamientos para el sueño y la sintomatología ocasionada por otras comorbilidades**.
- Se hayan grandes **beneficios en el entrenamiento precoz** en los primeros meses de vida, ya que reducen la gravedad de las estereotipias manuales.
- Se necesitan planes de cuidados específicos por parte de Enfermería para el abordaje de estos pacientes.

Las limitaciones de esta investigación han sido la poca información respecto a esta enfermedad rara y los estudios cuya muestra es poco representativa.

BIBLIOGRAFÍA

Achilly NP, Wang W, Zoghbi HY. Presymptomatic training mitigates functional deficits in a mouse model of Rett syndrome. Nature [Internet]. 2021 Apr 22;592(7855):596-600. Available from: <https://www.nature.com/articles/s41586-021-03369-7>
Amoako AN, Hare DJ. Non-medical interventions for individuals with Rett syndrome: A systematic review. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities [Internet]. 2020 Sep 1 [cited 2024 Feb 28];33(5):808-27. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/jar.12694>
Raspa M, Bann CM, Gwaltney A, Benke TA, Fu C, Glaze DG, et al. A Psychometric Evaluation of the Motor-Behavioral Assessment Scale for Use as an Outcome Measure in Rett Syndrome Clinical Trials. Am J Intellect Dev Disabil [Internet]. 2020 Nov 1 [cited 2024 Feb 28];125(6):493-509. Available from: <https://meridian.allenpress.com/ajidd/article/125/6/493/448180/A-Psychometric-Evaluation-of-the-MotorBehavioral>