Descargado el: 13-09-2026 ISSN 1727-897X

CARTA AL DIRECTOR

La rehabilitación del paciente con síndrome de Rett. Un reto para la familia

Rehabilitation of the patient with Rett Syndrome. A challange for the family

Mirelys Haimé Seijo Vázquez[1] Analidia Suárez Denis[2]

[1] Policlínico Comunitario Docente Favio Di Celmo, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba
[2] Universidad de Ciencias Médicas, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:
Seijo-Vázquez M, Suárez-Denis A. La rehabilitación del paciente con síndrome de Rett. Un reto para la familia. **Medisur** [revista en Internet]. 2016 [citado 2026 Sep 13]; 14(5):[aprox. 2 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/3276

Aprobado: 2016-09-22 13:42:15

Correspondencia: Mirelys Haimé Seijo Vázquez. Policlínico Comunitario Docente Favio Di Celmo. Cienfuegos metf6705@ucm.cfg.sld.cu

Sr. Director:

Hemos tenido la posibilidad, desde nuestra experiencia laboral, de rehabilitar a pacientes diagnosticados con el Síndrome de Rett (SR), trastorno del neurodesarrollo con un cuadro clínico característico y cinco formas clínicas, una clásica y el resto atípicas y que afecta casi exclusivamente a las niñas.

Inicialmente se pensaba que el SR, al ser una enfermedad con herencia dominante ligada al cromosoma X, tenía letalidad en varones, pero con el descubrimiento de los diferentes genes involucrados y la posibilidad de un diagnóstico molecular, se comprobó la presencia de niños afectados, cuyo fenotipo es extremadamente variable y usualmente más severo que en las niñas con SR.[1]

Se reconoce como la segunda causa más común de retraso mental en las mujeres, después del síndrome de Down.[2] Los síntomas clínicos se producen entre seis y dieciocho meses después del nacimiento y consisten en una pérdida de las capacidades cognitivas, motoras y sociales, y de comportamientos autistas, por ejemplo, movimientos estereotipados de las manos.

Los avances en biología molecular y en la genética en particular, han abierto posibilidades diagnósticas a las diferentes formas clínicas que antes quedaban sin clasificar, a la vez que el análisis molecular permite confirmar el criterio clínico y aportar información en cuanto al pronóstico del paciente,[1] sin embargo, no existe un tratamiento eficaz para la enfermedad, sino el control de sus síntomas, por lo que el tratamiento es sintomático y de apoyo.

El origen del síndrome es desconocido y frecuentemente suele estar mal diagnosticada como autismo o parálisis cerebral. Debe sospecharse en pacientes del sexo femenino, con diagnóstico de parálisis cerebral infantil o retardo mental idiomático, según los criterios establecidos internacionalmente.[2,3]

La incidencia estimada en la población general es de un caso por cada 10 000 mujeres, en su tipo clásico, es de uno por cada 15 000 nacimientos.[3] En Cienfuegos existen seis casos diagnosticados.

En esta enfermedad el grado de invalidez es importante y la falta de cuidados conduce a escoliosis deformante y desnutrición grave, por lo que la expectativa de vida está disminuida, por debajo de los 18 años de edad, a pesar que existen raros casos que han sobrepasado los 60 años de edad.[1]

La rehabilitación del SR está encaminada a mantener y mejorar las funciones, prevenir deformaciones, brindar posturas adecuadas, garantizar la movilidad y ayudar a mantener un mejor contacto entre el paciente y su entorno. Las áreas de tratamiento incluyen fisioterapia, ergoterapia, logopedia, musicoterapia, hidroterapia, cariñoterapia, tratamiento a la epilepsia, alimentación balanceada, seguimiento medicamentoso y estomatológico e higiene bucal.

Desde nuestra experiencia, la estimulación basal es uno de los recursos más utilizados en la rehabilitación integral, definiendo esta como una terapia sistemática, intensiva e integral, donde se estimula neurosensorialmente al paciente. En este sentido, se exponen algunas orientaciones a los familiares y cuidadores:

- Estimular la conciencia visual de la atención hacia objetos de color rojo, negro, blanco.
- Presentar una luz, cuando fije la mirada en ella apagarla.
- Ofrecer sustancias de distintos sabores, observar las diferentes reacciones.
- Siempre que se le ofrezca alimento, se le debe decir lo que está comiendo, se le debe preguntar a qué sabe, si es agradable o no.
- Estimular su cuerpo con guantes de diferentes texturas (lisa, rugosa, esponjosa, lana, estropajo).
- Dar órdenes sencillas: coge, toca, dame la mano. Ofrecerle siempre niveles de ayuda.
- Jugar en la bañera, en la arena, en el césped, rosear su cuerpo con agua como si fuera una regadera.
- Tocarle diferentes instrumentos musicales, dejar que interactué con ellos.
- Invitarle a escuchar música infantil, cantarle, invitar a que lo haga, estimular sus éxitos.
- Las comidas deben ser papillas de diferentes texturas, sabores y temperaturas.

El hecho de que el SR sea poco común y que por esa causa los responsables de su diagnóstico y rehabilitación no estén familiarizados con él, no puede ser motivo para errar en el diagnóstico o hacerlo de manera tardía. Todos los especialistas implicados en la detección y tratamiento del SR, deben estar alertas respecto a la existencia de la enfermedad, sus formas de diagnóstico y las

particularidades de su rehabilitación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pantaleón G, Juvier T. Bases moleculares del síndrome de Rett, una mirada actual. Rev Chil Ped [revista en Internet]. 2015 [cited 10 Mar 2016] ; 86 (3): [aprox. 20p]. Available from: http://www.elsevier.es/es-revista-revista-chilena-pediatria-219-articulo-bases-moleculares-del-sindrome-rett-90436072#t0015.

2. ADN no codificante, implicado en el síndrome de Rett [Internet]. La Habana: Infomed; 2013. [cited 10 Mar 2016] Available from: http://boletinaldia.sld.cu/aldia/2013/05/04/adn-no-codificante-implicado-en-el-sindrome-de-rett/.

3. Padrón González J, Pérez Mejías R, Padrón Fernández L, Padrón Fernández L. Síndrome de Rett. Presentación de un caso. Medisur [revista en Internet]. 2012 [cited 10 Mar 2016] ; 10 (1): [aprox. 3p]. Available from: http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/1811/7097.