

Síndrome de Rett

Autores: Keimmy Jiménez*, Kimberly Ortiz, Marisol Rojas, Fernanda Rojas.



[Gracie May inglesa de 13 años diagnosticada con Síndrome de Rett.]. (2020, 11 diciembre). <https://www.instagram.com/graceforrett/?hl=es>

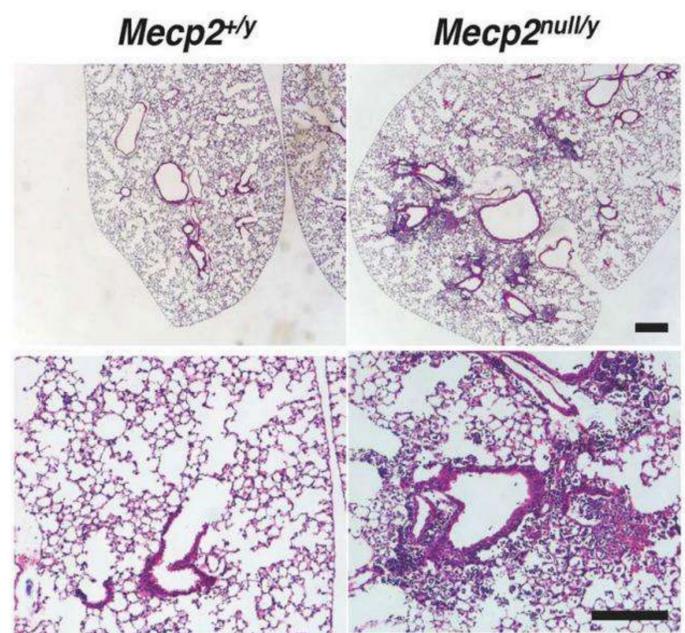
El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo causado principalmente por mutaciones en el gen, metil-CpG2 (MeCP2), ubicado en el cromosoma X que afecta fundamentalmente a niñas.

Este síndrome puede presentarse con una multitud de síntomas que incluyen una desaceleración en el crecimiento de la cabeza, anomalías en la marcha pérdida del habla y anomalías respiratorias.

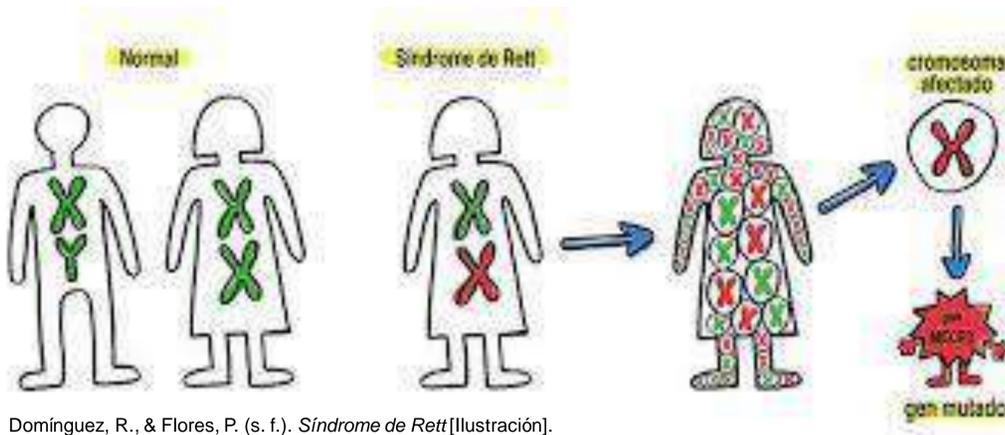
El cuadro clínico cursa con un período prenatal y perinatal normal y un desarrollo normal o “casi normal” durante los primeros meses de vida se produce una regresión de las funciones psicomotoras y de comunicación, temblores, caídas bruscas, detención del movimiento.

El gen *MECP2* fabrica una proteína ligada al brazo largo del cromosoma X. La mutación hace que el gen produzca cantidades insuficientes de esta proteína o que la proteína este dañada y no pueda ser utilizada por el organismo, si no hay cantidades suficientes o adecuadas de la proteína para que el cerebro se desarrolle normalmente, se desarrolla el síndrome de Rett.

La *MECP2* es fundamental para el mantenimiento y modulación de las sinapsis y la complejidad de las dendritas y es de vital importancia que esté sometida a una estricta regulación ya que a través de animales de laboratorio se ha observado enfermedad grave tanto por exceso como por defecto en la producción de dicha proteína y a edades diferentes.



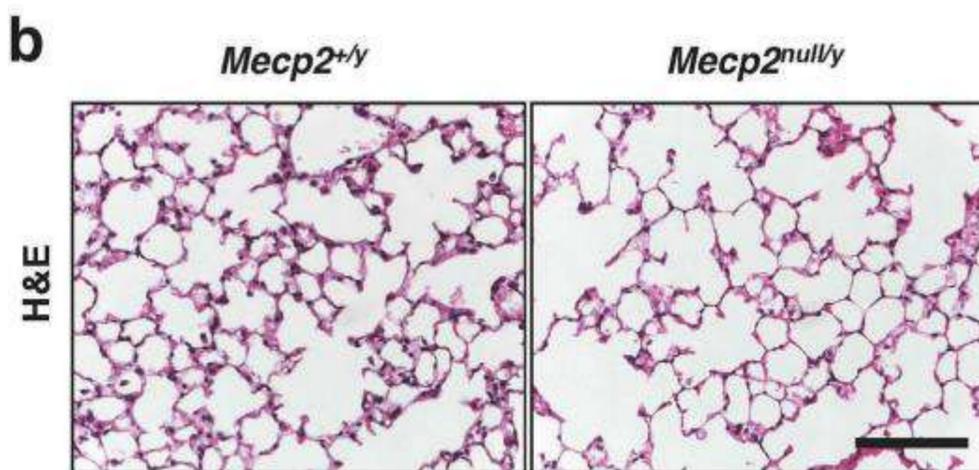
Kida, H. (2017, 20 septiembre). [Secciones teñidas con H&E del lóbulo anterior derecho en tipo salvaje (panel izquierdo) y *Mecp2* pulmones nulos (panel derecho)]. https://www.researchgate.net/publication/319940701_Pathogenesis_of_Lethal_Aspiration_Pneumonia_in_Mecp2-null_Mouse_Model_for_Rett_Syndrome



Domínguez, R., & Flores, P. (s. f.). *Síndrome de Rett* [Ilustración].

Actualmente, no existe cura para el RTT y el tratamiento médico tiene como objetivo proporcionar alivio sintomático a los pacientes a través de un enfoque multidisciplinario.

Al momento de ser detectada la enfermedad es de suma importancia que se actúe de una forma rápida por lo que se suele empezar ayudando a optimizar su motricidad amplia, la comunicación, interacción con el medio y el uso de sus manos para así poder retrasar la retracción muscular los problemas de espasticidad osteomuscular y también ayuda a aumentar el tiempo de deambulacion autónoma. Esto suele ser mediado y coordinado por distintos especialistas como logopedas, psicólogos, fisioterapeutas y pediatras. La estimulación temprana y continua suele ser el mejor tratamiento.



Kida, H. (2017b, septiembre 20). [B] Secciones de pulmón teñidas con H&E representativas de tipo salvaje (panel izquierdo) y *Mecp2* en ratones nulos (panel derecho)]. https://www.researchgate.net/publication/319940701_Pathogenesis_of_Lethal_Aspiration_Pneumonia_in_Mecp2-null_Mouse_Model_for_Rett_Syndrome.