

Síndrome DE RETT

SAE
SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

Descripción

El síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo genético causado por mutaciones en el cromosoma X. A pesar de que casi siempre afecta a las niñas, se puede observar, en raras ocasiones, en los varones.

Causas

En la mayoría de los casos, el síndrome es causado por mutaciones en el cromosoma X en un gen llamado MECP2. El gen MECP2 genera una proteína que es necesaria para el desarrollo normal del sistema nervioso, especialmente del cerebro.

El Síndrome de Rett afecta las áreas de la función del cerebro que son responsables para el desarrollo cognitivo, sensorial, emocional, la función motora y autonómica. Estos pueden tener un impacto en el aprendizaje, el habla, las sensaciones sensoriales, los estados de ánimo, la respiración, la función cardíaca, la masticación, la deglución y la digestión.

Diagnóstico

La mayoría de los bebés con síndrome de Rett parecen tener un desarrollo "normal" en los primeros meses de vida. De los 6 a 18 meses, el desarrollo disminuye y muchos niños tendrán una pérdida de las habilidades previamente aprendidas. Los primeros síntomas son, a menudo, un bajo tono muscular (hipotonía) y la disminución del contacto visual. Con el tiempo, desarrollan problemas con las habilidades de comunicación y el uso intencional de las manos y empiezan a realizar movimientos repetitivos a menudo similares a los movimientos de lavado de manos. La tasa normal de crecimiento de la cabeza comienza a disminuir. En algunos casos aparecen convulsiones y/o algún problema respiratorio. A largo plazo, hay una disminución en la función motora como la capacidad para caminar.

Los niños con síndrome de Rett pueden mostrar una amplia gama de discapacidades, que van de leves a severas. La progresión y la gravedad de la enfermedad dependen de una variedad de mecanismos genéticos.

Más información en:
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME DE RETT
www.rett.es



S.A.E con las
enfermedades
raras