



## Mi Universidad

*Nombre del Alumno: ESTEBAN CONTRERAS HUERTA*

*Nombre del tema: EXPOSICION.*

*Parcial: 3° PARCIAL*

*Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y adolescente.*

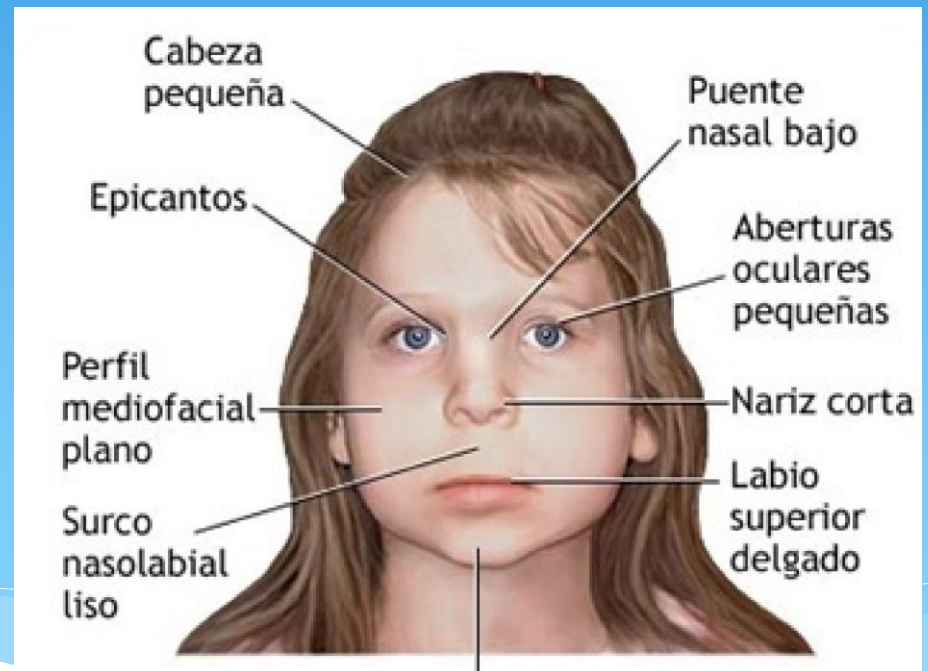
*Nombre del profesor: MARIA CECILIA ZAMORANO.*

*Nombre de la Licenciatura: ENFERMERIA.*


*Cuatrimestre: 7° CUATRIMESTRE*

*Lugar y Fecha de elaboración: 02/11/22*

# SINDROME DE RETT



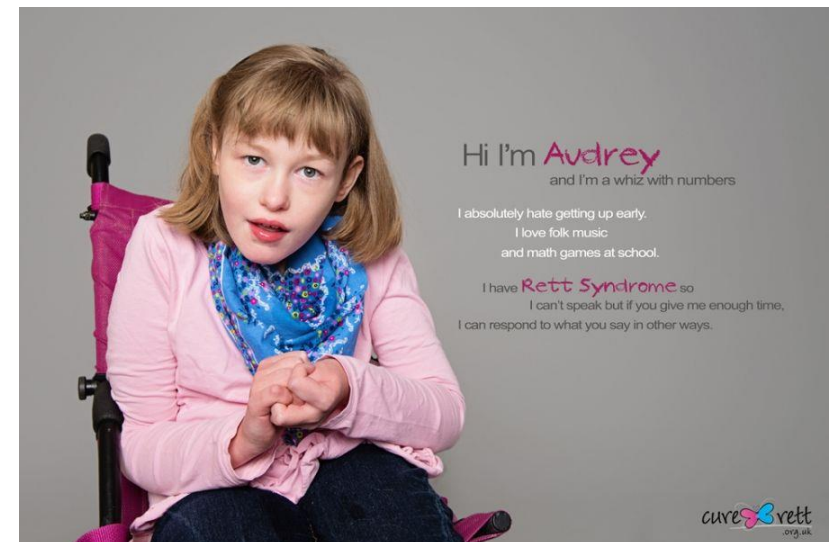
PONENTE: ESTEBAN CONTRERAS HUERTA

- 
- \* El síndrome de Rett (RTT) es una enfermedad minoritaria de presentación esporádica en el 99% de los casos, y la segunda causa genética de retraso mental grave en mujeres

- \* Es un trastorno del neurodesarrollo que afecta fundamentalmente a niñas y se diagnostica mediante una serie de criterios clínicos.



- \* síndrome de Rett», con instauración progresiva de autismo, déficit cognitivo grave, ataxia y pérdida del uso propositivo de las manos y las habilidades motrices



# EPIDEMIOLOGIA

- \* Aproximadamente el 90% de las pacientes con formas clásicas y el 40% de las de variantes presentan mutaciones en el gen *MECP2*.
- \* en el 99% de los casos, y la segunda causa genética de retraso mental grave en mujeres

- \* El trastorno **afecta aproximadamente a 1 de cada 10.000 mujeres nacidas vivas**. La enfermedad se ha descrito excepcionalmente en varones, normalmente con un curso letal en el periodo prenatal o en la primera infancia.



# SIGNOS Y SINTOMAS

- \* **Retraso en el crecimiento.** El crecimiento del cerebro se ralentiza después del nacimiento. La cabeza más pequeña de lo normal (microcefalia) suele ser el primer signo.





**Etapas 2: deterioro rápido.** Comienza entre 1 y 4 años de edad, y los niños pierden la capacidad de realizar las actividades que antes podían realizar. Esta pérdida puede ser rápida o gradual, y puede producirse en semanas o meses.



• **Etapa 3: meseta.** Esta etapa comienza entre los 2 y los 10 años de edad, y puede durar muchos años. Si bien los problemas de movimiento continúan, el comportamiento puede mejorar ligeramente, hay menos llanto e irritabilidad, y puede haber alguna mejora en el uso de las manos y en la comunicación. Las convulsiones pueden comenzar en esta etapa y generalmente no se producen antes de los 2 años.

\* **Etapa 4: deterioro motor tardío.** Esta etapa suele comenzar después de los 10 años y puede durar años o décadas. Se caracteriza por movilidad reducida, debilidad muscular, contracturas articulares y escoliosis. Por lo general, la comprensión, la comunicación y las habilidades manuales permanecen estables o mejoran levemente, y las convulsiones pueden presentarse con menor frecuencia

# CONSULTAR CON UN MÉDICO

- Retraso en el crecimiento de la cabeza o de otras partes del cuerpo de tu hijo
- Disminución de la coordinación o la movilidad
- Movimientos repetitivos con las manos
- Disminución del contacto visual o pérdida del interés en los juegos habituales
- Retraso en el desarrollo del lenguaje o pérdida de las capacidades lingüísticas anteriores
- Cualquier pérdida evidente de hitos o habilidades alcanzados previamente

# DX

- \* Se realizan pruebas genéticas específicas para analizar los genes implicados.

# TRATAMIENTO

No existe curación para el síndrome de Rett

- Manejo de los síntomas
- Apoyo de un equipo multidisciplinario

El tratamiento óptimo del síndrome de Rett incluye un enfoque multidisciplinario que aborde los síntomas y los signos.

Un programa de terapia ocupacional, fisioterapia y terapia de la comunicación (con un terapeuta del lenguaje) debe aplicarse para abordar los trastornos en el cuidado personal,




Como alimentarse y vestirse, la movilidad limitada, la dificultad para caminar, y el déficit de comunicación.


Se pueden necesitar medicamentos para controlar las convulsiones, la disfunción de la respiración, o las dificultades motoras.

Es necesario reevaluar en forma regular la progresión de la escoliosis y para controlar las anomalías cardíacas.

El soporte nutricional puede ser necesario para ayudar a los niños afectados a mantener el peso.

- 
- \* La epilepsia, aunque frecuente, responde en general al tratamiento en monoterapia; en nuestra experiencia, los fármacos más efectivos en monoterapia son el valproato para crisis generalizadas y la carbamacepina para focales; cuando predominan las crisis de ausencia es útil la asociación valproato-etosuximida, y en casos fármaco resistentes valproato-etosuximida-levetiracetam.



- 
- \* Los trastornos respiratorios son difíciles de tratar: estudios con dosis bajas de azetazolamida y desimipramina en pacientes no han mostrado resultados concluyentes. La hiperventilación puede mejorar con dióxido de carbono y el pipamperone es de utilidad en casos graves de hiperventilación o apneas<sup>42</sup>.

# PREVENCION

- \* No existe una forma conocida de prevenir el síndrome de Rett. En la mayoría de los casos, los cambios genéticos que causan este trastorno aparecen de manera espontánea.

# CRECIMIENTO Y DESARROLLO

- \* **La mayoría de los bebés con síndrome de Rett crecen y se comportan con normalidad durante los primeros seis meses.** Después de ese tiempo, comienzan a aparecer los signos y síntomas. Los cambios más marcados generalmente se observan entre los 12 y 18 meses de edad, durante un período de semanas o meses

# Familia

- \* Económicamente
- \* Psicológicamente
- \* Socialmente

# Sociedad

- \* 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 cardiaca, produciendo arritmias.

# Cuidados Especiales

- \* 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, cariño terapia, tratamiento a la epilepsia, alimentación balanceada, seguimiento medicamentoso y estomatológico e higiene bucal.

# Cuidados de Enfra.

- Atención médica regular. ...
- Medicamentos. ...
- Fisioterapia. ...
- Terapia ocupacional. ...
- Logopedia. ...
- Apoyo nutricional. ...
- Intervenciones de comportamiento. ...
- Servicios de apoyo.

GRACIAS.