

Síndrome de Rett en el Área Metropolitana de Bucaramanga. Fase 1

Propuesta de Investigación

Adriana Ximena Cadena Melo
Programa de Psicología
Facultad de Ciencias de la Salud
acadena227@unab.edu.co

Eullianis Sofía Ríos Ortiz
Programa de Psicología
Facultad de Ciencias de la Salud
erios364@unab.edu.co

Karen Yurany Barrera
Benítez
Programa de Psicología
Facultad de Ciencias de la Salud
kbarrera@unab.edu.co

Universidad Autónoma de Bucaramanga

RESUMEN

En el presente trabajo, se pretende realizar una investigación sobre el Síndrome de Rett, enfatizando teóricamente las características sintomatológicas, los criterios e instrumentos diagnósticos, así como las intervenciones y terapias realizadas para el Síndrome que se referencian en la literatura científica, como la primera fase de una investigación por etapas.

ABSTRACT

This paper was intended do research on Rett Syndrome; emphasize theoretically symptomatological characteristics, diagnostic criteria, instruments, interventions and therapies performed for the syndrome which are referenced in the scientific literature such as the first stage of a phased investigation.

Área de Conocimiento

El proyecto se ubica en el área de las Ciencias de la Salud, en conjunto con las Ciencias Sociales.

Palabras Clave

Síndrome de Rett, Diagnóstico, Características.

1. INTRODUCCIÓN

Se presenta la propuesta de investigación sobre el Síndrome de Rett, con la intención de adelantar el proyecto de grado, el cual será una propuesta de estimulación cognitiva, que contribuya mantener los niveles de funcionamiento cognitivo en la persona diagnosticada con Síndrome de Rett, mejorando su calidad de vida al retrasar el deterioro normal de esta enfermedad.

Para la presente propuesta, que corresponde el inicio del proyecto de grado, en la Fase 1, se revisará la literatura científica sobre el

Este material es presentado al *VI Encuentro Institucional de Semilleros de Investigación UNAB*, una actividad carácter formativo. La Universidad Autónoma de Bucaramanga se reserva los derechos de divulgación con fines académicos, respetando en todo caso los derechos morales de los autores y bajo discrecionalidad del grupo de investigación que respalda cada trabajo para definir los derechos de autor. **Conserve esta información**

tema, con el fin de fundamentar el trabajo conceptualmente desde una mirada disciplinar: los síntomas, criterios diagnósticos, instrumentos de diagnóstico e intervenciones y terapias realizadas.

Esta propuesta tiene como propósito a corto plazo, reforzar los procesos investigativos de las autoras que lo desarrollan y comprender la problemática del Síndrome.

En la segunda fase de la investigación, se identificarán los criterios, procesos y herramientas diagnósticas utilizadas por los profesionales de la salud que diagnostican el Síndrome de Rett en el Área Metropolitana de Bucaramanga y se determinarán las características sociodemográficas de los casos con Síndrome de Rett, detectados en el Área Metropolitana de Bucaramanga.

Para concluir, la tercera fase será la creación de un programa de estimulación cognitiva que contribuya al mantenimiento de los niveles de funcionamiento cognitivo y la regulación de la pérdida en la persona diagnosticada con Síndrome de Rett, mejorando su calidad de vida y la de sus cuidadores.

El Síndrome de Rett, es un trastorno neurológico poco estudiado, por lo cual, los profesionales del área de la salud, en especial el equipo médico, tienden a confundirlo en sus primeras etapas con el Trastorno Autista por las características que comparten (1). El Síndrome de Rett está especificado en el DSM IV-R y en el CIE-10 como un Trastorno del Espectro Autista -TEA- o como parte de los Trastornos Generalizados del Desarrollo -TGD-.

La dificultad para diferenciar el Síndrome de Rett del Autismo, afecta significativamente el ejercicio médico y de los profesionales de la salud, como los psicólogos, en referencia a la intervención efectiva para el manejo de los signos característicos

(1). Igualmente, conlleva a la afectación de las familias de las personas diagnosticadas y a sus hábitos de vida, pues al no ser suficientemente conocida y por ende, asimilada, los familiares y cuidadores no saben cómo enfrentarse a los síntomas de la enfermedad.

En este sentido, al ser una enfermedad poco conocida, pese a que es la "segunda causa de retraso mental grave en el sexo femenino, tiene una incidencia estimada en la población general de un caso por cada 10.000 mujeres" (Coronel Carvajal, 2002; Temudo, 2002; Narbona, 1999; citado en (1)).

Las probabilidades de vida no han sido abordadas hasta el momento; es factible que la expectativa de vida sea al menos hasta los 25 años aproximadamente. En una niña con Síndrome de Rett, su expectativa de vida es aproximadamente hasta los 45 años de edad y la muerte está relacionada en varios casos con convulsiones, desnutrición, neumonía por aspiración y accidentes

(2).

El síndrome de Rett, al ser una enfermedad neurológica y de tipo degenerativo a nivel físico, hace que quienes la padecen, se vuelvan totalmente dependientes de sus padres o tutores, pues es característico del síndrome que se presenten retrocesos en el desarrollo alcanzado en los primeros meses de vida del niño. Esto implica que el diagnóstico médico es complejo, puesto que no existen test específicos que diagnostiquen el Síndrome, razón por la cual suele confundirse con el autismo y la parálisis cerebral (3).

Muchas personas con síndrome de Rett viven hasta la edad adulta y la mayoría de ellas tienen discapacidades graves, por lo que necesitan cuidados diarios durante toda su vida. Aunque muchas veces no pueden hablar o caminar, generalmente tienen su sensibilidad intacta y a menudo se comunican mediante los ojos

(4).

Pese a que las investigaciones han demostrado que las niñas con diagnóstico de Síndrome de Rett pueden continuar aprendiendo y adquiriendo habilidades a lo largo de su vida y por tanto, las terapias son esenciales para el desarrollo y mantenimiento de las habilidades, las intervenciones se han realizado desde la fisioterapia, la terapia ocupacional, la logopedia, la hidroterapia y la musicoterapia (3), pero no existe una intervención efectiva desde la psicología que pueda responder a las características y necesidades de la población.

Al revisar investigaciones o cualquier indicio de antecedente para esta propuesta de trabajo, en el país, no se detectó hasta el momento, evidencia sobre el Síndrome de Rett, la sintomatología y características de las personas que son diagnosticadas, los métodos utilizados para el diagnóstico, al igual que intervenciones efectivas que ayuden al mejoramiento de la calidad de vida de dichas personas.

Teniendo en cuenta lo anterior, se plantea el siguiente interrogante: ¿Cuáles son las características sintomatológicas, los criterios e instrumentos diagnósticos, las intervenciones y terapias realizadas a las personas diagnosticadas con el Síndrome de Rett que refiere la literatura científica?

2. CONTENIDO DEL ARTÍCULO

2.2. Objetivo

Comprender las características sintomatológicas, criterios e instrumentos diagnósticos, así como las intervenciones y terapias realizadas a las personas diagnosticadas con el Síndrome de Rett.

2.2 Objetivos Específicos

- Identificar desde la literatura científica, las características sintomatológicas, criterios e instrumentos diagnósticos, así como las intervenciones y terapias realizadas a las personas diagnosticadas con el Síndrome de Rett.
- Elaborar un Estado del Arte sobre las características sintomatológicas, criterios e instrumentos diagnósticos, así

como las intervenciones y terapias realizadas a las personas diagnosticadas con el Síndrome de Rett.

3. MÉTODO

La presente es una investigación de tipo documental. Respecto a los antecedentes de investigación en la ciudad, en la región y en el país, no se encuentran estudios científicos acerca del síndrome. Como producto de la investigación se elaborará un Estado del Arte del Síndrome de Rett.

Sujetos: No se utilizarán sujetos para esta primera fase de la investigación, dado que se hará revisión de la literatura.

Instrumentos: Están referidos a fichas bibliográficas, bases de datos y textos de consulta.

Procedimiento: 1. Revisión de referentes teóricos y antecedentes de investigación, en el que se revisen las características sintomatológicas, criterios diagnósticos, instrumentos de diagnóstico e intervenciones y terapias realizadas. 2. Elaborar el estado del arte sobre lo encontrado en la literatura.

4. RESULTADOS

Una vez se cumpla con el plan de trabajo se presentarán los resultados en forma de un documento informativo, condensando datos sobre las características sintomatológicas, criterios diagnósticos, instrumentos de diagnóstico e intervenciones y terapias realizadas las del Síndrome de Rett.

5. IDENTIFICACION DEL PROYECTO

Nombre del Semillero	Semillero de Investigación en Procesos Cognitivos "SIProC"
Tutor del Proyecto	Patricia Díaz Gordon - Gladys Lucía Arias Chacón
Grupo de Investigación	Calidad de vida y salud pública
Línea de Investigación	Calidad de Vida y Psicología
Fecha de Presentación	Marzo 14 del 2013

6. REFERENCIAS

- [1] Blanco, N., Manresa, V., Mesch, G., & Melgarejo, M. (Enero de 2006). Síndrome de Rett: Criterios Diagnósticos. *Revista de Posgrado de la VI Cátedra de Medicina* (153), 22-28. <http://med.unne.edu.ar/revista/revista15376153.pdf>
- [2] MedlinePlus. Versión en inglés: Kaneshiro, N. Reviewed by A.D.A.M. Health Solutions, Ebix, Inc., Editorial Team: David Zieve, MD, MHA, David R. Eltz, Stephanie Slon, and Nissi Wang. Traducción y localización realizada por: DrTango, Inc. (11 de Diciembre de 2012). *Síndrome de Rett*. Recuperado el 20 de Diciembre de 2012, de MedlinePlus: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001536.htm>
- [3] Asociación Española de Síndrome de Rett. (SF). Manual de Síndrome de Rett. *Síndrome de Rett*. Recuperado el 20 de

Diciembre de 2012, de Asociación Española de Síndrome de Rett: <http://www.rett.es/documentacionrett.asp?cod=8>

[4] Amir, R. (SF). Síndrome de Rett. Recuperado el 20 de Diciembre de 2012, de Fondo BioRett, RETT Research Trust: <http://www.fondobiorett.es/>

[5] Peláez, A., Rodríguez, J., Ramírez, S., Pérez, L., Vázquez, A., González, L. (SF). Entrevista. Recuperado el 7 de Marzo

de 2013, de Universidad Autónoma de Madrid:

[http://www.uam.es/personal_pdi/stmaria/jmurillo/InvestigacionEE/Presentaciones/Curso10/Entrevista trabajo.pdf](http://www.uam.es/personal_pdi/stmaria/jmurillo/InvestigacionEE/Presentaciones/Curso10/Entrevista%20trabajo.pdf)

[6] Sattler, J., Hoge, R. (2008). Evaluación Infantil. Aplicaciones conductuales, sociales y clínicas. 5 Ed. México: Manual Moderno.