

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
ESCUELA DE CIENCIAS PSICOLÓGICAS  
UNIDAD DE GRADUACIÓN PROFESIONAL  
CENTRO DE INVESTIGACIONES EN PSICOLOGÍA - CIEPs-  
“MAYRA GUTIÉRREZ”**

**“MANUAL PARA MADRES DE NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT  
PARA LA ESTIMULACIÓN MOTORA”**

**INFORME FINAL DE INVESTIGACIÓN PRESENTADO AL HONORABLE  
CONSEJO DIRECTIVO  
DE LA ESCUELA DE CIENCIAS PSICOLÓGICAS**

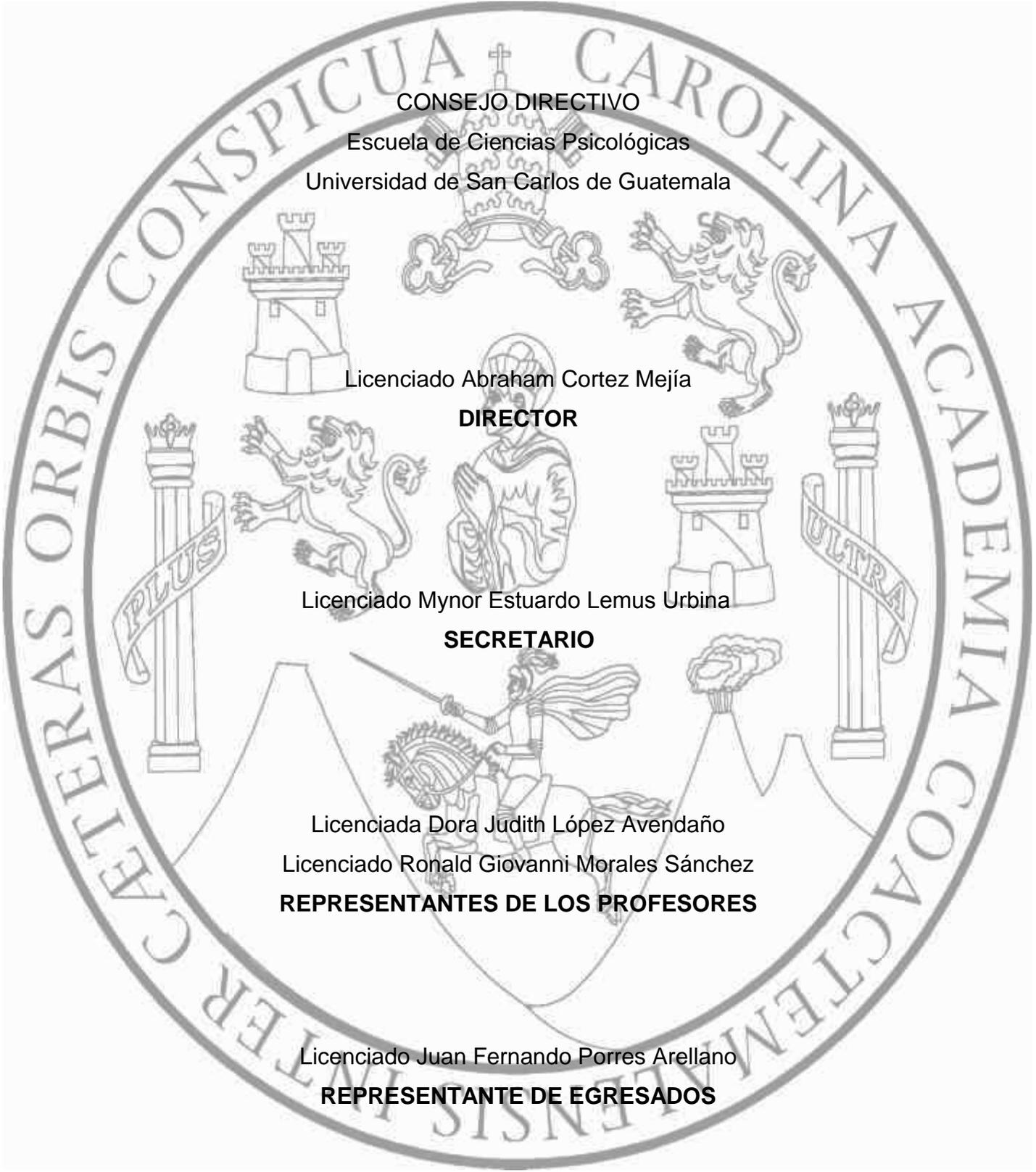
**POR**

**CLARIVEL CASTILLO BARRIENTOS**

**PREVIO A OPTAR AL TÍTULO DE  
PROFESORA EN EDUCACIÓN ESPECIAL**

**EN EL GRADO ACADÉMICO DE  
TÉCNICA UNIVERSITARIA**

**GUATEMALA, AGOSTO DE 2014**

The seal of the University of San Carlos of Guatemala is a large circular emblem. It features a central figure of a man in a hat and robe, surrounded by various symbols including a castle, a lion, and a column. The Latin motto "CETERAS ORBIS CONSPICUA CAROLINA ACCADEMIA COACTEM INTER" is inscribed around the perimeter. The text of the document is overlaid on this seal.

**CONSEJO DIRECTIVO**  
Escuela de Ciencias Psicológicas  
Universidad de San Carlos de Guatemala

Licenciado Abraham Cortez Mejía  
**DIRECTOR**

Licenciado Mynor Estuardo Lemus Urbina  
**SECRETARIO**

Licenciada Dora Judith López Avendaño  
Licenciado Ronald Giovanni Morales Sánchez  
**REPRESENTANTES DE LOS PROFESORES**

Licenciado Juan Fernando Porres Arellano  
**REPRESENTANTE DE EGRESADOS**

C.c. Control Académico  
CIEPs.  
Archivo  
Reg. 101-2011  
CODIPs. 1506-2014

De Orden de Impresión Informe Final de Investigación

13 de agosto de 2014

Estudiante  
Clarivel Castillo Barrientos  
Escuela de Ciencias Psicológicas  
Edificio

Estudiante:

Para su conocimiento y efectos consiguientes, transcribo a usted el Punto DÉCIMO SEGUNDO (12º) del Acta TREINTA Y CUATRO GUIÓN DOS MIL CATORCE (34-2014), de la sesión celebrada por el Consejo Directivo el 12 de agosto de 2014, que copiado literalmente dice:

**“DÉCIMO SEGUNDO:** El Consejo Directivo conoció el expediente que contiene el Informe Final de Investigación, titulado: **“MANUAL PARA MADRES DE NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT PARA LA ESTIMULACIÓN MOTORA”**, de la carrera de Profesorado en Educación Especial, realizado por:

**Clarivel Castillo Barrientos**

**CARNÉ No. 2007-20155**

El presente trabajo fue asesorado durante su desarrollo por la Licenciada Heidi Marie Peña Riley y revisado por el Licenciado Pedro José de León. Con base en lo anterior, el Consejo Directivo **AUTORIZA LA IMPRESIÓN** del Informe Final para los trámites correspondientes de graduación, los que deberán estar de acuerdo con el Instructivo para Elaboración de Investigación de Tesis, con fines de graduación profesional.”

Atentamente,

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”



Licenciado Mynor Estuardo Lemus Urbina  
SECRETARIO

/Gaby

UGP 145-2014  
REG: 101-2011  
REG: 423-2010

INFORME FINAL

Guatemala, 11 de Agosto 2014

SEÑORES  
CONSEJO DIRECTIVO  
ESCUELA DE CIENCIAS PSICOLÓGICAS  
CENTRO UNIVERSITARIO METROPOLITANO

Me dirijo a ustedes para informarles que el Licenciado Pedro de León ha procedido a la revisión y aprobación del **INFORME FINAL DE INVESTIGACIÓN** titulado:

**“MANUAL PARA MADRES DE NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT PARA LA ESTIMULACIÓN MOTORA”**

ESTUDIANTE:  
Clarivel Castillo Barrientos

CARNE No .  
2007-20155

**CARRERA: Profesorado en Educación Especial**

El cual fue aprobado el 29 de Julio del año en curso por la Docente encargada de esta Unidad. Se recibieron documentos originales completos el 21 de Julio del 2014, por lo que se solicita continuar con los trámites correspondientes para obtener ORDEN DE IMPRESIÓN.

**“ID Y ENSEÑAD A TODOS”**

  
M.A. Mayra Friné Luna de Alvarez  
UNIDAD DE GRADUACIÓN PROFESIONAL  
Centro de Investigaciones en Psicología - CIÉPs. “Mayra Gutiérrez”



c.c archivo  
Andrea

UGP. 145-2014  
REG 101-2011  
REG 423-2010

Guatemala, 11 de Agosto 2014

**Licenciada**  
**Mayra Friné Luna de Álvarez**  
**Coordinadora Unidad de Graduación**  
**Escuela de Ciencias Psicológicas**

De manera atenta me dirijo a usted para informarle que he procedido a la revisión del INFORME FINAL DE INVESTIGACIÓN, titulado:

**“MANUAL PARA PADRES DE NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT PARA LA ESTIMULACIÓN MOTORA”.**

**ESTUDIANTE:**  
**Clarivel Castillo Barrientos**

**CARNÉ No.**  
**2007-20155**

**CARRERA: Profesorado en Educación Especial**

Por considerar que el trabajo cumple con los requisitos establecidos por el Centro de Investigaciones en Psicología, emito **DICTAMEN FAVORABLE** el 29 de Julio 2014, por lo que se solicita continuar con los trámites respectivos.

Atentamente,

**“ID Y ENSEÑAR A TODOS”**

**Licenciado Pedro José de León**  
**DOCENTE REVISOR**



Andrea./archivo

Guatemala, 20 de agosto de 2012.

Licenciado  
Marco Antonio García  
Coordinador Centro de Investigaciones en  
Psicología –CIEPs- “Mayra Gutiérrez”  
CUM

Estimado Licenciado García

Por este medio me permito informarle que he tenido bajo mi cargo la asesoría de contenido de informe final de investigación titulado “Manual para Padres de niñas con Síndrome de Rett para la Estimulación Motora”, realizado por la estudiante CLARIVEL CASTILLO BARRIENTOS, carné 200720155.

El trabajo fue realizado a partir de 31 de mayo de 2010 hasta el 30 de agosto de 2010.

Esta investigación cumple con los requisitos establecidos por CIEPs por lo que emito DICTAMEN FAVORABLE y solicito se proceda a la revisión y aprobación correspondiente.

Sin otro particular, me suscribo,

Atentamente,

*Heidi Marie Peña Riley*

Licenciada Heidi Marie Peña Riley  
Colegiado No. 8136

**Heidi Marie Peña Riley**  
**PSICOLOGA**  
Colegiado No. 8.136

Guatemala, 20 de agosto de 2012.

Licenciado

Marco Antonio García

Coordinador Centro de Investigaciones en  
Psicología –CIEPs- “Mayra Gutiérrez”

CUM

Estimado Licenciado García

Por este medio me permito informarle que he tenido bajo mi cargo la asesoría del trabajo de investigación titulado “MANUAL PARA PADRES DE NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT PARA LA ESTIMULACIÓN MOTORA”, realizado por la estudiante CLARIVEL CASTILLO BARRIENTOS, carné 200720155.

Esta investigación fue realizada en el domicilio de las niñas en diferentes zonas de la ciudad capital de Guatemala, debido a que no existe una institución que atienda específicamente al grupo de niñas de la muestra.

Sin otro particular, me suscribo,

Atentamente,

*Heidi Marie Peña Riley*

Licenciada Heidi Marie Peña Riley

Colegiado No. 8136

*Heidi Marie Peña Riley*  
PSICÓLOGA  
Colegiado No. 8.136

**MADRINA DE GRADUACIÓN**

**CARMEN VIRGINIA PAAU ROSALES**

**LICENCIADA EN**

**ADMINISTRACIÓN DE EMPRESAS**

**COLEGIADO 925**

## AGRADEZCO A

Dios,  
por permitirme cumplir mi sueño.

Universidad de San Carlos de Guatemala,  
por ser mi casa de estudios.

Escuela de Ciencias Psicológicas,  
por ser sede de mi formación académica.

Licenciado Edgar Armando Morales Cortez,  
por su apoyo profesional.

Mi familia, en especial a mi hija Clarissa,  
que fue y es mi motivación.

A las madres de niñas con síndrome de Rett, por compartir su tiempo y experiencias para la realización de la presente investigación.

## ÍNDICE

Resumen

Prólogo

| CAPÍTULO I |  | Pág. |
|------------|--|------|
| 1.         | Introducción.....                                | 1    |
| 1.1.       | Planteamiento del problema y marco teórico.....  | 1    |
| 1.1.1.     | Planteamiento del problema.....                  | 1    |
| 1.1.2.     | Marco teórico.....                               | 4    |
| 1.1.2.1    | Antecedentes.....                                | 4    |
| 1.1.2.2    | Síndrome de Rett.....                            | 6    |
| 1.1.2.3    | Etapas de evolución.....                         | 7    |
| 1.1.2.4    | Estadios del síndrome de Rett.....               | 9    |
| 1.1.2.5    | El síndrome de Rett es hereditario.....          | 12   |
| 1.1.2.6    | Etiología.....                                   | 13   |
| 1.1.2.7    | Quienes padecen síndrome de Rett.....            | 14   |
| 1.1.2.8    | Rasgos característicos del síndrome de Rett..... | 15   |
| 1.1.2.9    | Diagnóstico.....                                 | 16   |
| 1.1.2.10   | Criterios diagnósticos según el DSM – IV.....    | 17   |
| 1.1.2.11   | Diagnóstico genético molecular.....              | 18   |
| 1.1.2.12   | Pronostico.....                                  | 19   |
| 1.1.2.13   | Bases en el tratamiento.....                     | 19   |
| 1.1.2.14   | Métodos utilizados y su descripción.....         | 20   |
| 1.1.2.15   | Orientaciones para el trabajo.....               | 22   |
| 1.1.2.15.1 | Ejercicios pasivos .....                         | 23   |
| 1.1.2.15.2 | Ejercicios activos.....                          | 27   |
| 1.1.3.     | Delimitación.....                                | 31   |

## CAPÍTULO II

|     |  |    |
|-----|--|----|
| 2   | Técnicas e instrumentos.....                         | 33 |
| 2.1 | Técnicas e instrumentos de recolección de datos..... | 33 |
| 2.2 | Instrumentos.....                                    | 34 |

## CAPÍTULO III

|       |  |    |
|-------|--|----|
| 3.    | Presentación, análisis e interpretación de resultados..... | 35 |
| 3.1   | Características del lugar y la población.....              | 35 |
| 3.1.1 | Características del lugar.....                             | 35 |
| 3.1.2 | Características de la población.....                       | 35 |
| 3.1.3 | Presentación, Análisis e Interpretación de Resultados..... | 36 |
| 3.1.4 | Manual para madres de niñas con síndrome de Rett .....     | 38 |

## CAPÍTULO IV

|     |                                     |    |
|-----|-------------------------------------|----|
| 4.  | Conclusiones y recomendaciones..... | 59 |
| 4.1 | Conclusiones.....                   | 59 |
| 4.2 | Recomendaciones.....                | 60 |

Bibliografía

Anexos

## **RESUMEN**

### **“Manual para madres de niñas con síndrome de Rett para la estimulación motora”**

**Clarivel Castillo Barrientos**

Se realizó un manual para la estimulación motora para madres de niñas con síndrome de Rett con el propósito de coadyuvar en el tratamiento de sus hijas proporcionando un beneficio a las niñas que no asisten a centros de rehabilitación, lo que hace indispensable la estimulación oportuna; motivo por el cual se elaboró este manual que muestra una rutina de ejercicios dirigidos a las niñas con el fin de prevenir y retrasar la aparición de complicaciones motoras.

Para este trabajo de investigación se plantearon las interrogantes siguientes: ¿Qué habilidades motoras adquiridas anteriormente han perdido las niñas a partir del diagnóstico?, ¿Las niñas perdieron el uso funcional de las manos?, ¿Cuántas niñas reciben tratamiento de rehabilitación en algún centro de educación especial?, ¿Qué beneficios puede proporcionarles un manual de estimulación motora a las niñas con síndrome de Rett?, ¿Cómo ayudaría un manual a madres de niñas con síndrome de Rett para la óptima estimulación motora?, por este motivo se propuso el objetivo general de proporcionar un manual de estimulación motora para niñas con síndrome de Rett, desarrollando los objetivos específicos como recopilar información bibliográfica y tratamientos sobre esta patología, identificando las manifestaciones de regresión en las niñas, brindando ejercicios prácticos y factibles a las madres y realizarlos en su casa.

Es mínimo el porcentaje de niñas que asisten a rehabilitación por la dificultad de trasladarse con ellas debido a la carencia de recursos económicos, por esta razón la recolección de datos se realizó por medio de entrevistas, que se efectuó a las madres para conocer la historia clínica de cada niña, se valoró por medio de una lista de cotejo y una pauta de evaluación con la cual se estableció el nivel de funcionabilidad motora antes y después de aplicar los ejercicios.

Se evidencia dentro de sus características, que a partir de un momento determinado del desarrollo, la niña deja de adquirir las funciones consideradas normales para su edad, entre ellos el más importante la capacidad de desplazarse independientemente; para esta investigación la población objeto de la muestra son ocho niñas con diagnóstico clínico de síndrome de Rett, de diferentes edades y con residencia en diversos sectores del municipio de Guatemala del departamento de Guatemala. Al finalizar el estudio se pudo concluir que la estimulación motora es un recurso que favorece el desarrollo y mantenimiento de las habilidades y destrezas en las niñas con síndrome de Rett, razón por lo que se realizó este manual con una serie de actividades de fácil aplicación para realizar dentro del hogar para un mejor desarrollo físico e intelectual y conservando las habilidades adquiridas y favoreciendo al desarrollo de nuevas destrezas.

## PRÓLOGO

En Guatemala existen centros de educación especial donde brindan atención a niños con problemas de diferentes discapacidades y algunas patologías como síndrome de Rett, aunque es poco conocido por la baja prevalencia, es la razón por la cual se aporta a las madres con hijas diagnosticadas con este síndrome la posibilidad de proporcionarles una orientación encaminada a proporcionarle a la niña la oportunidad de desarrollar una rutina de ejercicios que le proporcione de forma sistematizada la creación de un hábito que le ayude a mantenerse activa e independiente lo más posible.

No hay tratamientos específicos para niñas con síndrome de Rett, con el presente manual se plantea estrategias de intervención que permitan a las niñas poder mantener las habilidades que han adquirido, como el uso funcional de las manos, mantener la ambulación y mantener la simetría del cuerpo, de esa forma favorecer el desarrollo motor ofreciéndole un tratamiento individualizado para mantener o incrementar sus potencialidades tanto físicas como cognitivas.

Con este manual para la estimulación motora se pretende coadyuvar en el tratamiento de las niñas con síndrome de Rett, ofreciendo una alternativa que ayude a mantener y retrasar el pronóstico y así fomentar tanto en la niña como en la madre o cuidadora, técnicas de mantenimiento para contrarrestar el deterioro en la niña con síndrome de Rett, manteniendo posturas adecuadas e ir logrando un desarrollo satisfactorio que cubra las necesidades más importantes para la movilidad de la niña con una serie de ejercicios que la madre y padre pueden realizar en casa.

## CAPÍTULO I

### 1. Introducción

#### 1.1. Planteamiento del problema y marco teórico

##### 1.1.1. Planteamiento del problema

El síndrome de Rett es un trastorno sin precedentes del neurodesarrollo que empieza en la etapa lactante, que se da casi exclusivamente en niñas, se encuentra en todos los grupos raciales y étnicos de todo el mundo, independientemente del nivel socioeconómico. “Descrito por primera vez en 1966 por el Doctor Andreas Rett en Viena, Austria. El profesor Andreas Rett, un neuropediatra, vio dos niñas sentadas juntas en la sala de espera de su clínica, ambas haciendo movimientos similares en forma de lavado de manos, le dijo a sus madres que les sostuvieran las manos un momento y cuando las soltaron los movimientos estereotipados empezaron casi inmediatamente, examinó a cada niña encontrando que sus síntomas eran marcadamente parecidos, siendo esto antes de ser reconocido el síndrome por la comunidad médica americana”<sup>1</sup>.

“En el síndrome de Rett se hace imprescindible un diagnóstico genético ya que en muchos casos aparecen niñas diagnosticadas como autistas o parálisis cerebral, también descartar otras posibles enfermedades como el síndrome de Angelman, enfermedades de depósito y trastornos metabólicos”<sup>2</sup>. Cabe señalar que en Guatemala no hay entidades que se encarguen de velar por generar garantías que permitan a las familias de estas personas, acceder de manera pronta y eficiente a los servicios que requieren y les faciliten la labor que realizan con sus hijas. Lamentablemente no existen laboratorios que realicen las pruebas para un diagnóstico temprano y fidedigno.

---

<sup>1</sup> Pineda, Mercé. **Estudio de Síndrome de Rett**. Editorial Fundación San Juan de Dios. Barcelona, España, 1999. Página 105

<sup>2</sup> Palomera Martín, Raquel; Beatriz Sangrador Martínez. **Síndrome de Rett**. Editorial de Universidad de Cantabria. España. 2006. Página 116

“Hay pocos casos identificados de esta enfermedad, se hace más complejo entender la importancia de esta patología, que afecta a 1 de cada 10,000 a 15,000 recién nacidas”<sup>3</sup>. Siendo un desafío en el área de la salud mental y motora que vale la pena explorar, presentan retraso mental severo, comunicación escasa y pronóstico limitado debido a la pérdida de habilidades.

Se realizó una investigación que abarca el estudio de síndrome de Rett de manera que se pudiera evaluar de forma clara, el enfoque de tratamiento engloba muchas disciplinas, cada una utiliza una combinación de intervenciones diversas, encaminadas a mantener y potenciar al máximo las funciones motoras en las niñas, esto requiere un abordaje multidisciplinario en la optimización de conocimiento y desarrollo integral, principalmente la terapia conductista juega un papel importante en la estimulación motora, Skinner dice “moldear la conducta significa construir patrones de conducta por medio de reforzamiento del respuestas”<sup>4</sup>; muchos profesionales reconocen su eficacia en trastornos de la conducta y en casos que se benefician poco con un tratamiento farmacológico.

Con las siguientes interrogantes se pretendió dar respuesta a la investigación sobre síndrome de Rett y las niñas con diagnóstico clínico que viven en la ciudad de Guatemala, observando y evaluando con la lista de cotejo el nivel de deterioro motor que han sufrido debido al síndrome: a) A partir del diagnóstico, las niñas han perdido habilidades motoras que anteriormente habían adquirido? b) Las niñas perdieron el uso funcional de las manos? c) La niña recibe tratamiento rehabilitatorio en alguna institución o centro de educación especial? d) Cómo ayudaría un manual para madres de niñas con síndrome de Rett para la óptima estimulación motora? e) Qué beneficios puede proporcionar un manual de estimulación motora a las niñas con síndrome de Rett?.

---

<sup>3</sup> Pineda, Mercé. **Diagnóstico genético del síndrome de Rett**. Editorial Fundación San Juan de Dios, Barcelona, España. 2009. Página 5.

<sup>4</sup> Dicaprio, Nicholas S. **Teoría de la Personalidad**. Segunda Edición. Editorial Mc Graw Hill. México. 2007. Página 450

La investigación estuvo basada en la importancia que tiene la estimulación motora de las niñas con síndrome de Rett, utilizando para ello diferentes instrumentos como entrevistas, lista de cotejo para determinar el nivel de necesidades motoras en que se encuentran actualmente, la lista consta de 45 ítems y una pauta de evaluación que consta de 19 ítems, clasificados en tres categorías que son locomoción, posiciones/ equilibrio y coordinación de manos, se realizó con ocho madres que tienen una hija diagnosticada con síndrome de Rett, por ser este síndrome de baja prevalencia y la inexistencia de una institución especializada, sin embargo algunos centros de educación especial ofrecen terapias de rehabilitación, por tal razón es difícil trabajar con un grupo de forma sistematizada, siendo la causa por la cual se hizo de manera individual y a domicilio en el municipio de Guatemala, departamento de Guatemala.

Se ha realizado este manual para la estimulación motora con la finalidad de colaborar y orientar a madres de niñas con síndrome de Rett, la intención es completar la información que ya se proporcionó en una introducción y durante el trabajo realizado con cada una esperando que de nuevo sea una herramienta útil para las madres y familiares de personas afectadas por este síndrome.

La siguiente investigación no pretende ser un modelo de abordaje terapéutico para el Síndrome de Rett, sino un tratamiento ajustado a la sintomatología de cada caso particular, con características propias. La idea es ampliar esta presentación para poder abarcar todos casos con necesidades terapéuticas diferentes y de esta manera lograr que la mayoría de ellos queden representados, este trabajo está dirigido especialmente a las madres que recién se inician en este camino y que seguramente se encuentran abrumados y sin saber cómo empezar, como todos los padres en su momento.

## 1.1.2. MARCO TEÓRICO

### 1.1.2.1. Antecedentes

“Se llama Síndrome de Rett por el Dr. Andreas Rett, de Viena, Austria, quien describió el trastorno en 1966, desde entonces, solo se ha encontrado en niñas, afectando aproximadamente a 1 por cada 12,000 mujeres nacidas vivas. Se cree que cada caso se debe a una nueva mutación en un gen del cromosoma X. Normalmente, solo es afectada una niña de la familia, con excepción de las gemelas idénticas (si una está afectada, invariablemente, la otra también lo está), y solo rara vez se ha visto en hermanas no gemelas”<sup>5</sup>. En el año 1966 por primera vez salió una publicación médica alemana sobre el estudio de 22 niñas, sin embargo no tuvo el reconocimiento esperado y la mayoría de médicos no conocieron de la enfermedad debido a la pequeña circulación del artículo.

“El Síndrome de Rett se dio a conocer a la comunidad científica internacional en 1983 cuando el investigador sueco Bengt Hagberg coincidió con el Dr. Andreas Rett en un congreso y comprobaron que ambos hablaban de la misma enfermedad, calificada al principio como una dolencia neurodegenerativa, y actualmente se considera una enfermedad del neuromantenimiento que requiere del trabajo conjunto de pediatras, genetistas y neurólogos”<sup>6</sup>.

En 1992 la clasificación internacional de enfermedades en su 10ª revisión CIE-10, incluye al Síndrome de Rett en el Capítulo V, como uno más de los trastornos mentales y del comportamiento. CIE-10 clasifica al síndrome de Rett dentro de la sección F80-F89 dentro de los Trastornos del Desarrollo Psicológico, constituyendo uno de los Trastornos Generalizados del Desarrollo.

---

<sup>5</sup> Kerr, Dra. A.M. **Síndrome de Rett**. Editorial IRSA. USA. 1995. Página 7

<sup>6</sup> Armstrong, Judith Dra. **Revista Enfermedades Raras, Genoma Investigación y Sociedad**. Editorial Puzzle, S.L. España. 2013, página 28

En 1994 la clasificación psiquiátrica de Norteamérica incluye al síndrome de Rett por primera vez en su cuarta edición de la American Psychiatric Association (APA). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM-IV; APA, 1994), actualmente mantiene los criterios de evaluación clínica para síndrome de Rett dentro de Trastornos Generalizados del Desarrollo.

En 1995 en Guatemala dos neuropediatras y dos psiquiatras infantiles realizaron un estudio que constituye el primer informe del Síndrome de Rett en Guatemala y el primer informe de casos diagnosticados como tal en el medio. “El estudio se realizó con tres niñas entre las edades de un año con siete meses, dos y 14 años de edad que fueron evaluadas por los profesionales ya que compartían similares características y luego de un amplio estudio fueron diagnosticadas clínicamente con síndrome de Rett”<sup>7</sup>. Es de esperarse que a medida que se generalice el conocimiento de este trastorno, aparecerán nuevos casos, y que un mejor conocimiento de esta patología permita un diagnóstico más temprano y un manejo más adecuado de las pacientes y de sus familias. Se recomienda considerar seriamente el diagnóstico de Síndrome de Rett en toda niña que se presente con sintomatología autística.

“Las personas que padecen alguna de las llamadas enfermedades raras o poco frecuentes como el síndrome de Rett son pocas y están geográficamente dispersas, razón por la cual los fabricantes de medicamentos no invierten en investigaciones si las comunidades de enfermedades raras no están organizadas y cuantificadas”<sup>8</sup>. Debido a que estas enfermedades son poco comunes, ni una sola institución y en muchos casos ni el país cuenta con un número suficiente de pacientes para llevar a cabo una investigación clínica.

---

<sup>7</sup> Posadas Sosa, Rubén; Edgar Ríos Medina; Carlos Berganza; Carlos Brenner. **Informe Síndrome de Rett: presentación de casos**. Guatemala. 1995. Página 27

<sup>8</sup> Sireau, Nicolás. **Enfermedades Raras**. Editorial Greenleaf Publishing Limited. Reino Unido. 2013. Página 176

### 1.1.2.2. Síndrome de Rett

“El síndrome de Rett es un cuadro característico del sexo femenino, se origina entre los 6 y los 18 meses de edad produciéndose una desaceleración del crecimiento craneal, que puede conducir a una microcefalia, pérdida de habilidades manuales intencionales, hiperventilación y movimientos tales como retorcer las manos, chupárselas, palmotear, mala coordinación de la marcha y pérdida del lenguaje receptivo y expresivo severamente deficitario”.<sup>9</sup>

“En la siguiente etapa del trastorno las niñas pierden habilidades verbales y motoras que habían adquirido, pueden experimentar convulsiones, patrones irregulares en la respiración, esta fase del trastorno puede durar un año o mas viene acompañada de un período de leve mejoría, pero no regresa a su nivel normal de desempeño, el deterioro se presenta nuevamente y esta vez de manera permanente”<sup>10</sup>, en esta etapa las niñas con síndrome de Rett padecen de una discapacidad grave que requiere asistencia máxima y permanente en todos los aspectos de la vida diaria, estando limitadas a una silla de ruedas.

Fue originalmente identificado por el “Doctor Andreas Rett, un médico Austriaco quien lo describió por primera vez en un artículo publicado en 1966. Este trastorno fue reconocido en forma generalizada sólo después de la publicación de un segundo artículo en 1983. Históricamente se creía que el síndrome de Rett afectaba 1 de 10,000 niñas, muchos científicos ahora creen que la prevalencia es en realidad mucho mayor, se sospecha que hay niñas y mujeres mal diagnosticadas por ejemplo con autismo, parálisis cerebral o sin diagnóstico, raramente es posible hallar varones con síndrome de Rett”<sup>11</sup>.

---

<sup>9</sup> Arce Guerschberg, Mariela. **Soluciones Pedagógicas para el Autismo, Que hacer con los TGD.** 2007. México página. 84

<sup>10</sup> Hunter Kathy. **Intervención Educativa y Terapeutica en el Síndrome de Rett.** Edición Asociación Internacional Síndrome de Rett. 1995. USA. Página 7

<sup>11</sup> Hunter Kathy. **The Rett Syndrome Handbook.** Edita International Rett Syndrome Association. 2007. USA. Página 19

La evolución del síndrome de Rett, incluyendo la edad de inicio y la gravedad de sus síntomas, varía en cada niña, aunque antes que los síntomas empiecen la pequeña parece estar creciendo y desarrollándose en forma normal, más tarde se hacen evidentes los síntomas mentales y físicos, siendo el primero el bajo tono muscular (hipotonía), reflejando flacidez, deficiente control de la cabeza o no tenerlo en absoluto, este movimiento involucra el cerebro, la médula espinal, los nervios y los músculos, con el transcurso del avance del síndrome la niña pierde el uso voluntario de las manos y del lenguaje, el inicio de esta etapa de regresión en ocasiones se presenta abruptamente y sin una edad exacta.

“Las personas que padecen síndrome de Rett a menudo presentan comportamientos autistas en las primeras etapas, otro síntoma es caminar en punta de los pies, problemas del sueño, marcha con las piernas muy separadas, bruxismo diurno (rechinar de dientes) y dificultad para masticar, crecimiento retardado, convulsiones, incapacidades cognoscitivas, dificultad para respirar, hiperventilación, apnea y aspiración del aire”<sup>12</sup>. La severidad del cuadro difiere de una niña a otra y la diversidad de síntomas es amplia, el abanico de posibilidades terapéuticas es variado y debe ajustarse a cada caso en particular, la niña o mujer con síndrome de Rett requiere de cuidados y tratamientos que abarquen todas las áreas comprometidas tales como la comunicación, la cognición, el aparato locomotor, el control de las convulsiones y la atención de su sistema digestivo y nutricional de manera constante y durante toda la vida.

### **1.1.2.3. Etapas de evolución**

“**Etapa I inicio prematuro:** inicia entre los 6 a 18 meses de edad, es frecuente ignorar ésta fase del trastorno porque los síntomas pueden ser muy sutiles, los padres y los médicos no notan el retraso leve inicial en el desarrollo, la niña puede empezar a mostrar menos contacto visual y demostrar menos

---

<sup>12</sup> Canós, J. Ignacio. **The official parent’s sourcebook on Rett Syndrome.** Editorial ICON Group International, Inc. USA. 2002. Página 10.

interés en los juguetes, normalmente se les describe como bebés callados y tranquilos”<sup>13</sup>. Tal vez exista retraso en algunos hitos de la motricidad gruesa; como sentarse, andar a gatas o incorporarse. Gradualmente se les nota una falta de atención y algunos movimientos de manos inespecíficos, el crecimiento del perímetro cefálico se ha vuelto más lento, quizá no lo suficientemente significativo como para crear alarma, esta etapa dura meses o más de un año.

**“Etapa II Destrucción acelerada:** comienza entre 1 a 4 años, suele durar semanas o meses, presentando una regresión y pérdida de las habilidades adquiridas, ésta etapa puede ser rápida o gradual a medida que se pierden las habilidades manuales y del habla. Comienzan los movimientos repetitivos (estereotipias) de manos, con frecuencia se inicia llevándoselas a la boca, los movimientos siguientes consisten a menudo en retorcerse y hacer movimiento de lavado de manos, persisten mientras la niña está despierta desaparecen cuando duerme, por lo regular mantienen las manos juntas en la línea central del cuerpo, a los costados en una postura específica, tocando, apretando y soltando al azar, se pueden observar irregularidades respiratorias que pueden incluir episodios de retención de la respiración e hiperventilación asociados a momentos de ausencia”<sup>14</sup>. La respiración es normal mientras duerme.

Algunas niñas parecen autistas, debido a la pérdida de interacción social y de comunicación, se observa falta de juego imitativo e imaginativo, pueden presentar una irritabilidad generalizada e irregularidades en el sueño y al despertarse algunas niñas presentan episodios de risa o llanto inmotivados. Los patrones de la marcha son inestables, con movimientos faltos de coordinación y temblorosos e iniciar actividades motrices puede ser dificultoso. El rechinar de dientes (bruxismo) es común. Se observa un enlentecimiento o estancamiento en el crecimiento del perímetro craneal de la niña llevando a una microcefalia.

---

<sup>13</sup> Idem. Página 22

<sup>14</sup> Idem página 24.

**“Etapa III Estabilización o etapa pseudo – estacionaria:** por lo regular empieza entre los 2 a 10 años de edad, puede durar años, la regresión ha terminado y comienza un periodo estable aunque no es regla general en todos los casos. La apraxia, los problemas motores, la escoliosis y las crisis epilépticas pueden adquirir más protagonismo”<sup>15</sup>. Presentan mejoras en el comportamiento, disminuye la irritabilidad, el llanto y los rasgos autistas, puede mostrar más interés en su entorno, mejoras en el nivel de atención y en las capacidades para comunicarse, muchas niñas permanecen en ésta etapa gran parte de su vida.

**“Etapa IV Deterioro motor tardío:** normalmente empieza después de los 10 años y se caracteriza por una movilidad reducida. La etapa IV-A engloba a aquellas niñas que anduvieron una vez y luego dejaron de hacerlo. La etapa IV-B cubre a las que nunca pudieron caminar, en ésta etapa destacan debilidad muscular, espasticidad, se refiere a músculos tensos y rígidos que interfiere con la actividad de caminar y escoliosis, es una condición que causa una curvatura de lado a lado en la columna vertebral, que contribuyen a la pérdida de las capacidades motoras, los pies a menudo están fríos y azulados, mantienen sus capacidades cognitivas, de comunicación o manuales. El contacto emocional y visual mejora, se inicia la pubertad en la mayoría de ellas, en general, las mujeres con síndrome de Rett, parecen más jóvenes de lo que realmente son”<sup>16</sup>.

#### **1.1.2.4. Estadios del síndrome de Rett**

El síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo que empieza en la primera infancia, afectando principalmente a niñas, aunque ahora estamos viendo que hay varones afectados. Las niñas con síndrome de Rett nacen aparentemente sanas y se desarrollan con normalidad (o casi con normalidad) hasta los 6 a 18 meses de vida.

---

<sup>15</sup> Idem. Página 22

<sup>16</sup> Idem. Página 23

| <b>Estadios del síndrome de Rett</b> |              |   |
|--------------------------------------|--------------|---|
| Estadio I                            | 6 a 18 meses | Desinterés por las actividades de juego; hipotonía.   |
| Estadio II                           | 1 a 3 años   | Regresión rápida, irritabilidad, síntomas parecidos al autismo.   |
| Estadio III                          | 2 a 10 años  | Convulsiones severas, retraso mental, estereotipias en forma de “lavado de manos”, hiperventilación, bruxismo, aerofagia. |
| Estadio IV                           | + 10 años    | Escoliosis (curvatura de la columna); debilidad muscular; rigidez mejoría en el contacto ocular.                          |

**Fuente:** J. Ignacio Canós. The official Parent’s Sourcebook on Rett Syndrome. Editorial ICON Group Internacional, Inc. San Diego California, USA. 2002.

**Se puede resumir algunas cosas sobre el síndrome de Rett:**

- Es un trastorno genético que afecta principalmente a niñas.
- Se sabe que hay varones afectados.
- El síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo.
- No hay una anomalía metabólica consistente.
- El síndrome de Rett está causado por mutaciones en el gen MECP2.

“En el síndrome de Rett, el gen MECP2 sufre una mutación, con lo que se pierde la proteína MECP2 y no está disponible para ayudar a los genes a desactivarse, el resultado es que los genes que normalmente están apagados ahora son capaces de activarse”.<sup>17</sup> Los científicos identificaron el gen MECP2 que contiene instrucciones para la síntesis de una proteína llamada metillocitocina de enlace 2 y no funciona de manera correcta en las personas que tienen síndrome de Rett formándose cantidades escasas de ésta proteína.

---

<sup>17</sup> Idem. Página 13

La ausencia de ésta proteína hace que otros genes se activen y se mantengan activos en las etapas inadecuadas, generando cantidades excesivas de proteína a largo plazo, esto puede causar problemas de desarrollo neurológico que son característicos en este trastorno. “En 2007, el co-autor Adrian Bird, Ph.D., en la Universidad de Edimburgo, sorprendió a la comunidad científica con una prueba de concepto que el Rett es curable revirtiendo los síntomas en ratones adultos”<sup>18</sup>. Sus inesperados resultados estimularon a laboratorios en todo el mundo a buscar múltiples estrategias para extender los descubrimientos pre-clínicos, aunque todavía falta mucho por explorar constituye una esperanza para el futuro de las niñas afectadas por este síndrome.

La fundación internacional de síndrome de Rett junto a una casa farmacéutica de Nueva Zelanda y la Universidad de Alabama, actualmente está estudiando un ensayo clínico en humanos y una población de niñas con síndrome de Rett, “utilizando un nuevo fármaco llamado NNZ -2566 fue desarrollado por Neuren, que ha tenido una considerable cantidad de pruebas de seguridad y se ha demostrado ser segura y bien tolerada por los sujetos humanos. Sin embargo, este hecho no elimina la necesidad de una evaluación de la seguridad en los pacientes con Rett, inició en marzo de 2013 en el hospital infantil de Boston y finaliza en septiembre de 2014”<sup>19</sup>, hasta el momento hay resultados positivos donde las niñas recuperan las habilidades de motricidad, especialmente el uso de las manos y lenguaje que habían perdido.

“Entre el 60 y 80% de las niñas diagnosticadas con el síndrome de Rett, tienen la mutación genética de tipo MECP2, los científicos creen que el 20 a 30% de los casos restantes pueden deberse a mutaciones en otras partes del gen o en genes que aun no han sido identificados, porque se continua investigando

---

<sup>18</sup> Coenraads, Mónica.. **Estudio pre-clínico de terapia génica en síndrome de Rett.** The Journal of Neurosciencie. USA. 20 de agosto de 2013. Página 20

<sup>19</sup> Percy, Dr. Alan. Fundación Internacional de Síndrome de Rett. **Research Digest.** Ensayo clínico. USA. 2014. <http://www.rettsyndrome.org/media-center/research-digest> consultado el 10-04-2014.

otras mutaciones”<sup>20</sup>. En Guatemala no existe laboratorios de genética para realizar la prueba científica molecular para identificar el tipo de mutación y de esta manera poder diagnosticar con certeza el síndrome de Rett en las niñas que se sospeche y presenten las características de acuerdo a los criterios que se encuentran en el Manual de Diagnóstico DSM – IV, razón por la cual se brinda únicamente el diagnóstico clínico, ya que realizar las pruebas en el extranjero tiene un costo oneroso para las familias guatemaltecas con una hija afectada.

#### **1.1.2.5. El síndrome de rett es hereditario**

“Aunque el síndrome de Rett es un trastorno genético, es decir que resulta de un gen o genes defectuosos, en menos del 1% de los casos registrados se transmite de una generación a la siguiente. La mayoría de los casos son esporádicos, significa que la mutación ocurre casualmente y no se hereda”<sup>21</sup>.

Esta situación sin embargo es excepcional: la mayoría de los casos de síndrome de Rett no son familiares. El esfuerzo de la IRSA, (International Rett Syndrome Association), permitió reunir familias para iniciar estudios genéticos. Luego de más de 10 años de búsqueda el equipo científico descubrió que el gen MECP2 es el causante de la mayoría de los casos de síndrome de Rett.

“La historia es diferente para los niños que tienen la mutación MECP2, porque ellos tienen únicamente un cromosoma X que carecen de una copia de seguridad que podría compensar el defectuoso, y no tienen ninguna protección contra los efectos nocivos de la enfermedad, los niños mueren antes o después del nacimiento”.<sup>22</sup> Hasta hace poco se pensaba que el síndrome de Rett afectaba solamente a las mujeres, pero ahora se sabe que también afecta a un número

---

<sup>20</sup> Op. Cit. Página 13

<sup>21</sup> Asociación Valenciana de Síndrome de Rett. **Introducción al Síndrome de Rett**. Editorial Asociación Valenciana. España. 2007. Pág. 9

<sup>22</sup> Op. Cit.. Página 14

reducido de varones, debido a esto la mayoría de estadísticas y de investigaciones sobre este síndrome hacen referencia a las mujeres. En algunas personas con síndrome de Rett, la mutación no está presente o no se detecta.

Las pruebas genéticas también están disponibles para las hermanas de las niñas con síndrome de Rett para determinar si son portadoras asintomáticas del desorden, lo cual es una posibilidad poco frecuente. Asimismo, algunas que si la tienen no muestran las características típicas del síndrome de Rett, este gen produce la proteína que es necesaria para el desarrollo del sistema nervioso, la mutación hace que el gen produzca una cantidad de proteína menor de la necesaria o que la produzca de manera defectuosa que el cuerpo no puede usar.

#### **1.1.2.6. Etiología**

El diagnóstico equivocado más corriente en niñas con síndrome de Rett es el de autismo infantil y es probable que este falso diagnóstico continúe en muchos lugares. “Un estudio hecho en octubre de 1999 identificaron el gen responsable de la enfermedad en la mayoría de las pacientes, aproximadamente un 80% de las afectadas de síndrome de Rett presentan mutaciones en la región codificante del gen MECP2, el cual se halla en el brazo largo del cromosoma X (Xq28) tal como se había predicho por estudios anteriores”<sup>23</sup>.

En pacientes que no existe esta mutación pero presenta características de síndrome de Rett, puede ser que la presenten en regiones genéticas no analizadas o que exista otro gen implicado en la enfermedad. El gen MECP2 codifica una proteína que tiene la función de silenciar otros genes que deben dejar de actuar de forma sincronizada para regular el desarrollo del cerebro.

---

<sup>23</sup> Pineda, Mercedes. **Asociación Española de Síndrome de Rett**. Capítulo I. Editorial Sergraf. Valencia, España. 2010. Página 5

“La hipótesis tradicionalmente propuesta para explicar el predominio de pacientes del sexo femenino es la letalidad embriológica o perinatal de la mutación en individuos del sexo masculino, aunque existen niños con mutaciones en el gen MECP2 que nacen y sobreviven un año o más, es importante añadir que no se observa una tasa superior de abortos espontáneos en madres de pacientes con síndrome de Rett, lo cual sería de esperar en caso de letalidad embriológica”<sup>24</sup>. Se han descrito algunos casos de varones con mutaciones, pero no cumplían los criterios de diagnóstico de síndrome de Rett.

#### **1.1.2.7. Quienes padecen el síndrome de Rett**

“Las niñas poseen dos cromosomas X, solamente uno está activo en cualquier célula, significa que una niña que padece síndrome de Rett, casi la mitad de las células utilizarán el gen defectuoso, algunas células cerebrales utilizan el gen sano y presentan cantidades normales de proteínas”<sup>25</sup>. Es diferente para los niños que poseen una mutación del tipo MECP2 puesto que ellos poseen solamente un cromosoma X, carecen de una copia de reserva que podría compensar la defectuosa y no tiene ninguna protección contra los efectos dañinos del trastorno, la mayoría de niños que poseen esta mutación mueren antes o después del nacimiento, aunque hay informaciones que existen niños varones con esta mutación, sobreviven y presentan todas las características del síndrome de Rett.

---

<sup>24</sup> Idem. Página 7

<sup>25</sup> Op. Cit. Página 15

#### **1.1.2.8. Rasgos característicos del síndrome de Rett**

Una característica universal en las niñas con síndrome de Rett son sus rasgos faciales y sus vivas expresiones, especialmente los ojos, con un aparente interés por los acontecimientos aunque una respuesta voluntaria sea retardada o no existente. “La niña con síndrome de Rett normalmente nace sana y muestra un periodo inicial del desarrollo aparentemente normal o casi normal hasta los 6-18 meses de vida, momento en que se produce un lento retroceso o estancamiento de las habilidades, luego aparece un periodo de regresión, en el que pierde las habilidades comunicativas y el uso intencionado de sus manos, enseguida, se vuelven más evidentes los movimientos estereotipados de las manos, los trastornos de la marcha y el ritmo normal de crecimiento de la cabeza se hace más lento, también pueden surgir otros problemas como crisis epilépticas y patrones respiratorios alterados cuando está despierta, puede darse un periodo de aislamiento o de introversión cuando se irrita y llora”<sup>26</sup>. Con el tiempo, los problemas motores pueden aumentar, mientras que otros disminuir.

“La apraxia es la incapacidad de programar el cuerpo para realizar movimientos motores, es la discapacidad más grave y severa del síndrome de Rett, puede interferir en cualquier movimiento del cuerpo, incluida la mirada y el habla, dificultando los intentos de la niña de hacer lo que ella quiere”<sup>27</sup>. Debido a esta apraxia y su incapacidad para hablar, resulta muy difícil proceder a una valoración correcta de su inteligencia, muchos métodos tradicionales de practicar pruebas requieren que use sus manos y/o su lenguaje, lo que es prácticamente imposible para las niñas con síndrome de Rett, su movilidad puede estar retrasada y quizá tenga dificultades para gatear o caminar independientemente, sumado a las siguientes características típicas se presentan las siguientes:

---

<sup>26</sup> Op. Cit. Página 4

<sup>27</sup> Idem. Página 5

- “Pérdida de movimientos intencionales de las manos: Pierden la habilidad de hacer cosas como agarrar, alcanzar cosas o tocar con propósito.
- Pérdida del habla: Pueden dejar de decir palabras o frases que antes decían; después hacer sonidos, pero no palabras que tengan propósito.
- Dificultades para respirar: Estos problemas pueden incluir la hiperventilación y apneas, este último consiste en contener la respiración.
- Ansiedad y problemas socio-conductuales: Estos problemas pueden ir desde no sentirse cómodas en lugares o situaciones nuevas como en un centro comercial, hasta características autistas y falta de contacto visual.
- Discapacidad intelectual/retraso mental: La discapacidad intelectual a menudo es significativa. De hecho, el síndrome de Rett es una de las principales causas de discapacidad intelectual en las mujeres”<sup>28</sup>.

#### **1.1.2.9. Diagnóstico**

Los médicos diagnostican el síndrome de Rett observando signos y síntomas durante el crecimiento inicial y el desarrollo de la niña realizando evaluaciones periódicas de su estado físico y neurológico. “Recientemente los científicos desarrollaron una prueba genética para confirmar el diagnóstico clínico de éste trastorno, la prueba involucra buscar la mutación de tipo MECP2 en el cromosoma X del niño o niña. Sabemos que los genes involucrados en éste síndrome puede identificarse hasta un 80%, algunos niños presentan características parecidas al síndrome de Rett con mutaciones genéticas de tipo MECP2 que no satisfacen los criterios para el diagnóstico del síndrome”.<sup>29</sup>

---

<sup>28</sup> Percy, Alan Dr. Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano. Síndrome de Rett. USA. 2006. <http://www.rettsyndrome.org>. Consultado 15-04-2012

<sup>29</sup> Raquel Palomera Martín y Beatriz Sangrador Martínez. Idem. Página 111

Para la confirmación del diagnóstico es necesario que la niña presente el cuadro clínico, en la actualidad la ausencia de mutaciones no excluye, siendo el único síndrome específico incluido en el DSM-IV y el CIE-10 entre los Trastornos Generalizados del Desarrollo, se nos da a entender que se trata de una entidad bien definida. Cuando se cumplen con todos los criterios necesarios se denomina síndrome de Rett Clásico y cuando se reúne la mayoría de los criterios pero difiere del clásico por el inicio, los síntomas iniciales, las manifestaciones clínicas alternadas o incompletas, se denomina síndrome de Rett Atípico. Se establecieron tres subgrupos o fenotipos clínicos de síndrome de Rett Clásico:

- Fenotipo I o síndrome de Rett clásico ambulante
- Fenotipo II o síndrome de Rett clásico ambulante transitorio y
- Fenotipo III o síndrome de Rett clásico no ambulante

En las formas atípicas aparecen más tarde las estereotipias, así como la edad de adquisición y pérdida de la sedestación, deambulación y prensión.

#### **1.1.2.10. Criterios diagnósticos según el DSM – IV**

##### **a. “Todas las características siguientes:**

- Desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento.
- Circunferencia craneal normal en el nacimiento.

**b. Aparición de todas las características siguientes, después del período de desarrollo normal:**

- Desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad.
- Pérdida de las habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados.
- Pérdida de implicación social en el inicio del síndrome (con frecuencia se desarrolla posteriormente).
- Dificultad de coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco.
- Desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave”.<sup>30</sup>

**1.1.2.11. Diagnóstico genético – molecular del síndrome de Rett (Gen MECP2)**

“El estudio genético-molecular del gen MECP2, en la región cromosómica Xq28, se realiza a partir de una muestra de sangre de la cual se extrae el ADN, a partir del mismo se examina en detalle la estructura y la secuencia completa (lectura) del gen. Los estudios realizados por investigadores internacionales usando diversos organismos experimentales, han enseñado que la proteína MECP2 participa en múltiples fenómenos vinculados a la función del sistema nervioso central. Un número importante de investigadores en todo el mundo están concentrados actualmente en los detalles de la función de MECP2 a fin de encontrar tratamientos farmacológicos apropiados a la enfermedad.”<sup>31</sup>

---

<sup>30</sup> López – Ibor, Juan J. Manual de Diagnóstico Estadístico DSM- IV, 4ª Edición, Editorial Masson, Barcelona España. 2005. Página 88

<sup>31</sup> Op. Cit. Página 54

#### 1.1.2.12. Pronóstico

Es preciso decir que cuanto más precoz es la aparición de los signos clínicos, más grave son las formas clínicas, un dato importante es que la epilepsia padecida por estas pacientes, incluso cuando es rebelde a los fármacos antiepilépticos, no interfiere en la conservación de la deambulación.

“Las estrategias de intervención de hoy en día son mucho más contundentes que hace 20 o 30 años, tomando ese único factor, se prevé una mayor expectativa de vida, se sabe que muchas pacientes llegaron a tener 40 o incluso 50 años, y se estima que con alimentación adecuada y el cuidado médico necesario, se logra extender la expectativa de vida en todas las pacientes”<sup>32</sup>. Actualmente el pronóstico de vida de una mujer con síndrome de Rett puede ser alto aunque no se han estudiado suficientes mujeres para llevar a cabo estimados confiables.

#### 1.1.2.13. Bases en el tratamiento

No existe cura para el síndrome de Rett, el tratamiento para el trastorno es sintomático y de apoyo, requiriendo un esquema multidisciplinario; pueden ser tratados algunos problemas asociados con su condición, estos tratamientos generalmente apuntan a retrasar la pérdida de habilidades, mejorar o preservar el movimiento y fomentar la comunicación y el contacto social.

Tenemos cuatro dinámicas sobre los procesos equilibratorios que son:

- **“La dinámica biomecánica:** engloba el ajuste postural en el sentido de acomodación de la respuesta motriz, la importancia del centro de gravedad del cuerpo y las referencias de sustentación humano.
- **La dinámica biológica:** abarca las relaciones sensoriales y los reflejos posturales, dentro de las reacciones sensoriales el equilibrio

---

<sup>32</sup> Percy, Dr. Alan. Fundación Internacional de Síndrome de Rett. **Research Digest**. Ensayo clínico. USA. 2014. <http://www.rettsyndrome.org/media-center/research-digest> consultado el 10-04-2014.

postural humano, se establece sobre la base de las sensaciones plantares, las sensaciones cinestésicas y las sensaciones visuales, respecto a los reflejos posturales se toman en cuenta las reacciones de enderezamiento, las reacciones de equilibrio y los reflejos tónicos.

- **La dinámica psicológica:** incluye los aspectos perceptivos, los asociativos y los de anticipación motriz.
- **La dinámica de la estructura motriz:** une los aspectos de habilidad motriz, rendimiento motor y competencia motriz<sup>33</sup>.

De ahí se podría considerar que un sujeto adquiere competencia en su estructura motriz, cuando desde lo biomecánico genera adecuados ajustes posturales adaptativos, cuando desde lo biológico responde con reflejos posturales a las reacciones sensoriales y desde lo psicológico es capaz de anticipar esos ajustes sobre la base de apropiadas representaciones mentales.

#### **1.1.2.14. Métodos utilizados y su descripción**

Para obtener información y analizar de forma crítica los fundamentos teóricos y la problemática actual del tema que se aborda en ésta investigación, contribuye el estudio de cada uno de los elementos que componen el problema. Analizando documentos que abordan el síndrome de Rett y resultados de investigaciones afines, historias clínicas, manuales de trabajo, para tener la oportunidad de seleccionar y adoptar técnicas de tratamiento adecuadas.

Fundamentar un conjunto de actividades dirigidas a proporcionar un desarrollo psicomotor general en las niñas con Síndrome de Rett, formando un programa de actividades centradas en los principales problemas del síndrome para mejorar las posibilidades psicomotoras de estas niñas y dar a especialistas

---

<sup>33</sup> Fonseca V. **Manual de la Observación Psicomotora**. Edita Hospital universitario Virgen del Rocío. España. 2005. Página 10

y padres de familia un manual para la preparación que le permita intervenir de forma adecuada a esta patología y el tipo de discapacidad grave que produce.

Generalmente los trabajos investigativos en el área de Educación Especial van encaminados a compensar los problemas que limitan el desarrollo de la población infantil con discapacidad. El síndrome de Rett es poco frecuente en Guatemala, en instituciones escolares y centros hospitalarios es raro encontrar una niña diagnosticada con éste síndrome por lo tanto no existe un tratamiento específico ni profesionales especialistas en este campo, dando como resultado una intervención poco adecuada y oportuna en niñas con esta patología.

Con la elaboración de este manual se busca orientar a padres y madres para la intervención en la rehabilitación psicomotora y otras áreas que de forma directa vinculan a ésta, dado que las niñas que tienen síndrome de Rett son un poco desconfiadas cuando empiezan a trabajar con una persona nueva, llevamos a cabo 3 partes:

- **Tiempo de espera o tiempo inicial:** este momento permitirá establecer rapport con la niña, conocer su estado de ánimo y disposición para las actividades del día, puede establecerse a través del contacto, la música, caricias y conversando con la niña.
- **Tiempo intermedio:** permitirá ejecutar los objetivos planificados para la sesión de terapias.
- **Tiempo final:** permitirá consolidar los logros obtenidos en las etapas anteriores, logrando el objetivo de mantener y maximizar la función motora.

#### 1.1.2.15. Orientaciones para el trabajo:

- Utilizar caricias y masajes para incrementar la conciencia corporal, la relajación y disminuir la hipersensibilidad.
- Rotación de articulaciones, haciendo que estas recorran toda la gama de movimientos para prevenir contracturas y pérdida de la movilidad.
- Cargar diferentes pesos para aumentar la respuesta de protección de los brazos.
- Ofrecer actividades motoras gruesas que involucren todo el cuerpo.
- Realizar ejercicios que proporcionen ejercicios vestibulares, como balanceo, rotación para estimular otros sistemas sensoriales.
- Ejercicios de piernas y pies para minimizar deformidades.

Los ejercicios los podemos dividir en:

- **Flexibilidad:** significa estirar bien los músculos y tendones mientras se mantiene la movilidad de las articulaciones, estas actividades previenen la rigidez y la reducción de la movilidad, la debilidad muscular y la espasticidad, estiramos para mejorar los músculos y favorecer la coordinación. Los estiramientos serán siempre utilizando movimientos rítmicos y suaves para relajar.
- **Fuerza:** incrementando la fuerza, tonificamos los músculos y ayudamos a reducir la fatiga.
- **Equilibrio y coordinación:** son ejercicios que ponen en funcionamiento los mecanismos que nos permiten movernos y controlan nuestra postura. El tronco del cuerpo juega un papel importante en este control.
- **Ejercicios para reeducación del movimiento:** buscan mejorar el modo en que movemos brazos y piernas, proporcionando mayor fuerza y coordinación, involucrando articulaciones y músculos venciendo resistencias, con el fin de mejorar la ejecución del movimiento.

- **Ejercicios para la marcha:** van encaminados a reentrenar las diferentes fases de la marcha, estos cambios tratan de reducir la fatiga al ahorrarnos esfuerzos y evitar malas posturas al mejorar las zonas de apoyo.
- **Actividades para hipertonía o Espasticidad:**
  - ✓ Mantener la amplitud de los movimientos articulatorios con ejercicios de estiramiento.
  - ✓ Flexión y extensión de miembros inferiores en posición decúbito supino y prono.
  - ✓ Flexión, rotación y extensión de miembros superiores e inferiores en posición decúbito supino.

El objetivo de este manual es complementar las intervenciones terapéuticas que la niña reciba con una serie de actividades que las madres pueden llevar a cabo a lo largo del día y todos los días, de manera que facilite la acción de los terapeutas, con el interés común de disminuir los síntomas y retrasar la aparición de complicaciones. Se refiere a funciones que se pueden mejorar con la estimulación motora, las normas y ejercicios que se van a indicar son aquellos que se pueden llevar a cabo con facilidad en el hogar y para los que no requieren aparatos ni conocimientos exhaustivos, que tampoco sustituyen la atención profesional especializada.

#### **1.1.2.15.1 Ejercicios pasivos**

“Para mantener la movilidad de las articulaciones en toda su amplitud, consiste en mover las articulaciones lentamente hasta conseguir su máxima extensión, manteniéndose en esta posición unos 30 segundos y hacer varias repeticiones. La niña debe estar relajada, procurar hacerlo en el momento adecuado para que no haya resistencia al ejercicio, si el movimiento se lleva a cabo demasiado rápido puede que la niña ofrezca resistencia o se asuste. El ejercicio de estiramiento no debe llegar a producir dolor, aunque sí una

sensación de tirantez suave y sostenida”<sup>34</sup>. Hay que ser constante para evitar que se desarrollen contracturas, los movimientos deben hacerse diario después de un baño caliente, aunque algunas niñas al principio protestan, una vez establecida la rutina van ganando confianza, por lo general dejan de protestar.

**Los tobillos:** la niña acostada de espalda, procurando que se relaje, situándose usted a su lado coloque una mano sobre la planta del pie, con los dedos dirigidos al talón, debe sujetar firmemente, mientras con la otra mano debe mantener estirada la rodilla, suave, firme empuje el pie hasta lograr un ángulo de 90° o lo más cercano al mismo, no permitir que se doble la rodilla, cuando encuentre una resistencia o tirantez debe mantener la presión unos momentos y luego gradualmente vaya aumentando el movimiento del pie hasta ganar unos grados más, manteniendo esta posición durante 30 segundos. El movimiento debe repetirse al menos 20 veces en cada pie, asegúrese de realizar el movimiento en todo el pie y no solo los dedos o el empeine.

**Las rodillas:** generalmente en estas articulaciones, únicamente se desarrollan contracturas ligeras antes que la niña llegue a estar en silla de ruedas, sin embargo hay que evitarlas porque su aparición dificultará la marcha. La niña se coloca en la misma posición, con una mano se toma firmemente el talón y con la otra ejerce presión sobre el muslo, justo encima de la rodilla, el pie se mueve hacia arriba levantando el talón para estirar la rodilla, repetir 20 veces. Otra manera de estirar las rodillas es cambiando la posición de la niña de manera que quede boca abajo y poniéndole un cojín debajo del muslo (no de la rodilla), permitiendo que el peso de la extremidad inferior y del pie, estire la articulación de la rodilla, es más fácil de realizar si la niña está acostada en una cama o camilla con los pies colgando fuera del borde de la misma.

---

<sup>34</sup> García Aymerich, Dr. Vicente. **Guía para padres de niñas con Síndrome de Rett**. Ejercicios Físicos. España 2007, Página 322

**Las caderas:** los dos grupos musculares con más tendencia a contracturarse son los que elevan o flexionan los muslos moviendo la cadera hacia afuera o lateralmente, hay tres formas de estirar los músculos flexores de la cadera. (Repetir 10 veces cada lado).

- La niña acostada con las piernas estiradas, poner una mano sobre la cadera, para que ésta no se mueva y deslice la otra mano sobre el muslo de la misma pierna, llevándola hacia atrás y hacia usted de forma que estire la cadera.
- La niña acostada boca abajo, apoye una mano sobre los glúteos y la otra debajo del muslo, cerca de la rodilla, luego levante el muslo hacia arriba, manteniendo toda la pierna en extensión. (Repítalo del otro lado).
- La niña acostada boca arriba. Una pierna se mantiene recta sobre la colchoneta y la otra se flexiona hacia el pecho y se mantiene contra el mismo firmemente unos 30 segundos, luego se repite con la otra pierna. Algunos músculos de la cadera unen la parte inferior de la espalda con las piernas, ayudan a controlar el ángulo de la pelvis y pueden afectar la curvatura de la columna vertebral. La tensión de estos músculos puede notarse si al andar la niña gira la pierna hacia adentro, se puede observar si cuando está de pie se apoya más en una pierna que sobre la otra. (Repetir el ejercicio 10 veces en cada pierna).

**Codos, muñecas y dedos:** durante los primeros estadios del síndrome de Rett, es raro que estas articulaciones presenten problemas a pesar de la tendencia a la flexión secundaria a los movimientos manipulativos repetitivos y sin función, aunque las estereotipias se mantienen y sobre todo cuando la niña debe permanecer en silla de ruedas, es importante iniciar los ejercicios de estiramiento de estas articulaciones para prevenir la aparición de contracturas, todos los ejercicios de codo y muñeca deben repetirse 10 veces cada lado.

- Se toma el brazo firmemente con una mano mientras que la otra mano mantiene la mano de la niña con la palma hacia arriba, luego se estira el codo hacia abajo y muy suavemente.
- Los movimientos rotatorios a nivel del antebrazo, aunque no son grandes movimientos son importantes porque permiten que la niña se lleve la mano a la boca o agarre con mayor facilidad los objetos. Para preservar estos movimientos, siga sosteniendo el brazo, ahora con su otra mano sostenga la mano de la niña como si fuera a darle la mano con los dedos extendidos, luego gire la palma de la mano de la niña hasta ponerla mirando hacia arriba y después hacia abajo manteniendo el hombro fijo.
- La muñeca se estira sujetando el brazo de la niña con una mano, coloque la palma de la otra mano contra la palma de la mano de la niña y empuje la muñeca de la niña hacia atrás. Procurando tener los dedos estirados, porque si el puño está cerrado desaparece la acción de estiramiento sobre esos tendones.

**Ejercicios para las alteraciones circulatorias:** “los ejercicios para tratar las alteraciones de la circulación, son una combinación de tratamiento postural y movilizaciones pasivas, efectuándose en la hora del baño”<sup>35</sup>, y complementándose siguiendo este orden:

- Tratamiento postural: permanecer sentada o acostada durante 20 minutos con los pies elevados (apoyados en almohadas) por encima de la altura de la pelvis.
- En esta posición pueden realizarse los ejercicios pasivos indicados en tobillos y pies.
- Colocamos dos palanganas, una con agua entre 45 y 50°, la otra con agua a 5 - 10°, manteniendo alternativamente los pies 3 minutos en cada palangana (al inicio puede cambiar ligeramente las temperaturas y el tiempo, hasta que

---

<sup>35</sup> Idem Página 325

la niña se acostumbre) se puede repetir hasta 5 veces, esto a lo largo plazo puede mejorar el estado de los pies, reduciendo la frialdad y el amoratamiento que suelen presentar las niñas Rett.

- Música de relajación
- Pueden finalizar los ejercicios con un suave masaje, partiendo de los pies hacia las íngles.

#### **1.1.2.15.2. Ejercicios activos**

**Mantenimiento de la marcha.** “en el caso de la niña que haya aprendido a caminar es primordial que mantenga esta capacidad durante el mayor tiempo posible, debe mantener una forma sistemática de paseos programados diariamente sujetos a las condiciones de cada una. Si la niña camina agarrada de una mano puede hacer los ejercicios con ayuda, se añade el mantenimiento de pie al máximo tiempo posible apoyada en barras o mesas con los antebrazos, incluso si la niña está en fase de uso habitual de silla de ruedas, conviene intentar los ejercicios y utilizar un balancín para entrenar las reacciones de enderezamiento sentada”<sup>36</sup>.

- Si la niña camina sin ayuda, la duración del paseo debe ser constante y por lugares conocidos, observando el momento en que empieza a cansarse y analizando ante cada disminución, las posibles circunstancias que puedan interferir.
- Ocasionalmente por alguna convalecencia o incluso como rechazo a nuevas situaciones puede llegar a perder la marcha. Es un momento que debe ser considerado por los especialistas, con alguna intervención terapéutica simple podría recuperar la marcha perdida.

---

<sup>36</sup> Idem. Página. 326.

- Conviene verificar si es capaz de marchar con falsos apoyos, para esta comprobación sirven los palitos (o dos cubiertos o dos lápices) a los que agarra la niña de un extremo, mientras nosotros dirigimos la marcha por el otro, cuando gane seguridad se van soltando alternadamente uno de los palillos y es probable que siga marchando sin ninguna ayuda real con los palillos en sus manos. Si esto ocurre hay que incorporarlo a la pauta de ejercicios de mantenimiento de la marcha.
- Para reforzar la postura de pie independiente (sin apoyo), mientras la tenga firme conviene colocarla unos minutos sobre balancines de equilibración (con poco ángulo de movimiento) con el fin de potenciar las reacciones de enderezamiento.

**Actividades motoras:** estas actividades se usan para mejorar el conocimiento del cuerpo, la percepción espacial, la fuerza y la resistencia, la estabilidad de las articulaciones y para mejorar sobre todo el equilibrio y la coordinación.

- Rodar con las manos hacia arriba y las piernas rectas, esta actividad se usa para incrementar el conocimiento del cuerpo, conocimiento sensorial y para mejorar la calidad de los movimientos a través del espacio.
- Gatear, aproximadamente unos 20 ó 25 pies, si es necesario con ayuda.
- Andar de rodillas unos 20 ó 25 pies, con ayuda si es necesario.
- Estimular a que suba y baje escaleras, usando barandilla para ayudarse.
- Actividades de movimiento vestibular, observar y controlar las reacciones de la niña ante este tipo de movimiento, tomar en cuenta si le gusta o no.
  - ✓ Colgada boca abajo
  - ✓ Sentada hacerla girar sobre si misma (silla giratoria)
  - ✓ Balancearla en un columpio
  - ✓ Balancearla en un balancín

- ✓ En general actividades que impliquen movimientos rápidos y sacudidas que supongan cambios de dirección. Cambios bruscos de sentido.

**Potenciación de los erectores dorsales:** uno de los mayores riesgos para la salud de la niña Rett es la estructuración a largo plazo de las desviaciones de la columna. Sería deseable poder preparar muscularmente a la niña para evitar o retrasar la aparición de la escoliosis.

Recomendamos la realización de dos veces al día los siguientes ejercicios:

- **Equilibración sentada en un balancín:** inclinándola suavemente hacia un lado, hacerle perder la estabilidad, hasta el punto en que ella misma, ante el peligro de caída recupere la alineación de la columna. Si no lo consigue por sí misma el ejercicio es inútil y podemos desecharlo. Debe intentarse en la dirección de los 4 puntos cardinales y no superar 5 minutos en total.
- **Sobre un balón terapéutico:** colocar a la niña y llevarla hacia adelante (buscando el apoyo frontal de las manos en el suelo sin llegar) y hacia atrás. En ambas situaciones lo que se busca es la extensión de la columna.
- **El mismo trabajo sobre un cilindro de goma espuma:** sin sobrepasar los 5 minutos. En el caso que haya adquirido la acción de gatear, potenciarla al máximo siempre que no presente peligro para la independencia de la marcha erecta. La actitud profiláctica de la escoliosis se complementa con un adecuado tratamiento postural.

**“Corrección postural:** la niña afectada con Síndrome de Rett tiene la desventaja que debido a la debilidad muscular, adopta posturas poco correctas, por ello son muy importantes todos los esfuerzos que se hagan cuando está sentada, corregir las posturas anormales”.<sup>37</sup>

---

<sup>37</sup> Asociación Valenciana. **Problemas ortopédicos en el Síndrome de Rett.** Edita Hospital Universitario Virgen del Rocío. España, 2007 Página 5

En el trabajo diario con las niñas debe intentar que sea lo más ameno posible para que así participen activamente en el tratamiento en la medida de sus posibilidades. Se puede utilizar juguetes, libros, pinturas, comida, cualquier cosa que les anime o estimule a participar en el juego, el trabajo ha de realizarlo como un juego para que se convierta más en un deseo que en una obligación.

No es necesario realizar todos los ejercicios descritos, se debe escoger los que mejor se ajustan a la niña y a su entorno con los que ella se sienta más a gusto y se observe que los resultados sean mejores.

**Las siguientes premisas son válidas para todos los ejercicios:**

- Debe controlar constantemente que la espalda quede lo más simétrica posible y alineada con la cabeza y las piernas.
- En caso de escoliosis dorsal derecha, se elevará el brazo izquierdo a manera de lograr una simetría en los hombros.
- En caso de escoliosis dorsal izquierda, se elevará el brazo derecho a manera de lograr una simetría en los hombros.
- Erectores de tronco: la niña acostada boca abajo intentando que todo el cuerpo esté lo más recto posible, le pone un juguete adelante a manera que ella vaya elevando su cabeza y estirando los brazos.
- Erectores de tronco modificado: la posición será la misma que la del ejercicio anterior, se pone un rollito o almohadita debajo del pecho abarcando las axilas, que eleve la cabeza y brazos extendidos.

- Decúbito lateral: la niña acostada sobre el lado de la concavidad (lado más hundido de la espalda), estirando hacia adelante y hacia la cabeza el brazo que está en contacto con el suelo, el brazo que queda arriba puede apoyarse sobre una almohada o quedar libre.
- Posición de gato: en esta posición sobre las rodillas y manos jugamos a levantar la mano hacia adelante y arriba. (Recordando que según el tipo de escoliosis, se levantará un brazo u otro)
- Estiramiento boca abajo: desde la posición de gato, se logra que la niña se siente sobre sus pies, manteniendo la espalda estirada sobre sus piernas y ambos brazos estirados hacia delante, descansando en el suelo. Podría hacer que la niña intente alcanzar un objeto alejado, en este ejercicio se estiran ambos brazos a la vez porque se quiere alongar axialmente la columna.
- Estiramiento sentada o parada: si la niña camina o se para se puede poner en una escalera de blanqueación de manera que estire los brazos al máximo hacia arriba, si no camina, sentada frente a una escalera o una barra para que estire los brazos de igual manera.

### **1.1.3. Delimitación**

La delimitación geográfica de las niñas con síndrome de Rett que son objeto de estudio para esta investigación viven en distintas zonas del municipio de Guatemala, del departamento de Guatemala, dado que no todas asisten al mismo centro de educación especial, se decidió realizar el trabajo de campo a domicilio y de forma individual, otra de las razones por las cuales se hizo individual fue que algunas ya son adultas y las familias no cuentan con los

medios ni recursos económicos para trasladarse de su domicilio a un centro de rehabilitación, observando que la mayoría de niñas y jóvenes cuando llegan a la adolescencia ya no recibe tratamiento de rehabilitación ni médico adecuado.

La cobertura o delimitación temporal del estudio se refiere a ocho niñas con diagnóstico clínico de síndrome de Rett que recibieron tratamiento de estimulación motora entre marzo y noviembre del año 2012, de acuerdo a estudios relacionados a esta patología se ha observado que algunas niñas nunca aprenden a caminar, otras aprenden pero otro porcentaje alto pierde la habilidad durante la adolescencia, con este estudio se pretende brindar un aporte a las madres con hijas que tienen síndrome de Rett para darles un tratamiento paliativo o de mantenimiento al momento de no poder asistir a centros de rehabilitación y coadyuvar con la terapia que reciben actualmente.

La delimitación temática acerca de la evolución de las niñas con síndrome de Rett no refleja un buen pronóstico y la limitante más grande es que las madres se cansan física, económica y emocionalmente, dejando de asistir a las terapias con sus hijas, provocando para ellas un deterioro severo en su movilidad y motricidad, tomando en cuenta que en Guatemala no existen leyes que protejan a las personas con este tipo de patologías, se ha elaborado un manual de ejercicios para la estimulación motora y motivar a las madres para realizar una rutina de ejercicios con su hija dentro de su hogar y detener el deterioro o evitar las contracturas por la falta de actividad física.

## **CAPÍTULO II**

### **2. TÉCNICAS E INSTRUMENTOS**

La población utilizada para la realización de este manual fue un grupo de madres que tienen una hija con diagnóstico clínico de síndrome de Rett, se llevó a cabo en el municipio de Guatemala, departamento de Guatemala, efectuándose en las zonas 2, 3, 8, 12, 13, Villa Nueva y Villa Canales respectivamente que es donde residen las familias, debido a la baja prevalencia de esta patología las niñas asisten a diferentes centros de educación especial y rehabilitación, razón por la cual se realizó a domicilio, de manera individual, seleccionando para ello una muestra intencionada de ocho niñas diagnosticadas con este síndrome, con un rango de edades de 4, 7, 9, 12, 22, 26 y 36 años de edad; el nivel socioeconómico de las familias varía de medio alto y bajo algunas viven en colonias residenciales donde se observa seguridad y ambiente agradable pero la mayoría vive en colonias populares aunque de igual manera existen ambientes tranquilos y seguros para la población en general, para la selección de la muestra no se tomó en cuenta la escolaridad ya que fueron escogidas por diagnóstico, las niñas y jóvenes ninguna tiene escolaridad, razón por la cual este manual está aplicado con las técnicas descritas y adecuando los ejercicios a la necesidad de cada niña o jovencita con síndrome de Rett.

#### **2.1. Técnicas e instrumentos de recolección de datos**

La recolección de datos se realizó por medio de entrevistas, listas de cotejo y una pauta de evaluación con la cual se estableció la condición de discapacidad que presenta cada niña para evaluar el área motora y aplicar los ejercicios del Manual de Tratamiento para Madres de niñas con síndrome de Rett, realizando el trabajo a domicilio de forma individual en la Ciudad de

Guatemala, contando con el apoyo de las madres en la aplicación del tratamiento rehabilitatorio, ya que el tratamiento es individual y personalizado.

- La entrevista: es una técnica para obtener datos que consisten en un diálogo entre dos personas, se realizó con el fin de obtener información sobre la evolución de la niña a partir del diagnóstico, este instrumento sirvió para que la madre brindara datos sobre el estado motor, estableciendo el estado actual de la niña, haciéndose de forma individual y a domicilio.
- Lista de cotejo: es una herramienta que se utiliza para observar sistemáticamente un proceso de evolución en el desarrollo motor de las niñas y se realiza por medio de una lista de enunciados, a través del uso de esta herramienta se analizan los problemas y se establece la solución para la implementación de manera adecuada, esperando que aporte los resultados previstos o valorar los avances. Para este caso se utilizó una lista de cotejo y una pauta de evaluación aplicándose dos veces, antes y después de poner en práctica los ejercicios del manual, se realizó de forma individual a cada niña con su mamá respondiendo sí o no a los ítems establecidos, evidenciado los beneficios de la estimulación motora y logros alcanzados.
- Este manual para madres de niñas con síndrome de Rett para la Estimulación Motora, fue realizado para brindar una orientación en los ejercicios de motricidad gruesa ya que es el área más afectada en este síndrome. Se evaluó individualmente a cada niña, previo a la aplicación se estableció rapport con ella, para la cual utilizamos una pauta de evaluación motora y una lista de cotejo para evaluar los logros obtenidos.

## **2.2. Instrumentos**

- Se realizó una guía para la entrevista siendo un instrumento que sirvió para recabar información necesaria sobre el estado actual de la motricidad gruesa de la niña y establecer su condición actual, se hizo de forma personal e individual con las madres de cada una de las niñas.
- La guía de cotejo se aplicó dos veces en las niñas con síndrome de Rett, antes y después de poner en práctica el manual, se hizo con las niñas y las madres respondiendo sí o no a los ítems establecidos, logrando de esta manera evidenciar los beneficios que tiene la estimulación motora y los logros que alcanzan las niñas.

## **CAPÍTULO III**

### **3. Presentación, Análisis e Interpretación de Resultados**

#### **3.1 Características del lugar y la población**

##### **3.1.1 Características del lugar**

El trabajo de campo fue realizado en el municipio de Guatemala en el departamento de Guatemala, por tratarse de una investigación sobre una patología poco frecuente como es el síndrome de Rett y no hay suficiente población en un solo centro de educación especial, razón por la cual se realizó a domicilio y de forma individual, las familias de las niñas que participaron en la muestra viven en diferentes sectores como zona 2, 3, 7, 8, 12 y 13 de la ciudad, algunas familias viven en colonias residenciales donde se observa seguridad y ambiente agradable y la mayoría vive en colonias populares pero de igual manera existen ambientes tranquilos y seguros para la población en general.

##### **3.1.2 Características de la población**

En la población muestra para este estudio todas las familias tienen una hija diagnosticada con síndrome de Rett, se pudo observar que predomina el nivel socioeconómico de clase media baja y baja, el trabajo abarcó un tiempo de varios meses que fueron de marzo a octubre del año 2012 donde se entrevistó a la madre y se valoró la condición motora de la niña para aplicar los ejercicios del manual, en relación al espacio se realizó en la casa de cada una debido a las distancias y las condiciones difíciles de movilizarse con sus hijas, la cantidad de la muestra se limita a ocho niñas debido a la baja prevalencia de esta patología, tomándose en cuenta por diagnóstico sin importar la edad o condición física, en este caso todas las familias que fueron objeto de la muestra se mostraron interesadas en colaborar para beneficiar a sus hijas.

### **3.1.3 Presentación, análisis e interpretación de resultados**

Actualmente en Guatemala las personas con necesidades especiales tienen mucha importancia dentro de la familia y la sociedad, en el caso de las niñas con síndrome de Rett que son totalmente dependientes, la madre se convierte en auxiliar terapéutico al colaborar con su hija y se observó que las niñas pueden progresar si se les ofrece el apoyo adecuado, ya que el sistema de salud pública tiene poca cobertura para ayudar a las familias que tienen una niña con este síndrome, el objetivo de este manual es orientar y capacitar a la madre para facilitarle la vida diaria en casa con su hija con síndrome de Rett.

En este manual se describen los objetivos e indicaciones para su aplicación, las actividades a realizar y los beneficios que se obtienen, tomando en cuenta la lista de cotejo para registrar paso a paso el logro de cada una de las actividades y una pauta de evaluación que sirvió para establecer el estado actual y poder valorar los logros después de la aplicación de la rutina de ejercicios del manual, contando para esta investigación con la participación de ocho niñas y sus madres a la cual se les realizó una entrevista donde proporcionaron información sobre la historia y evolución de su hija en el área motora a partir del diagnóstico y la aparición de las características típicas de esta patología.

La lista de cotejo y la pauta de evaluación se aplicó a las niñas al inicio para establecer el estado actual y se pudo observar que cuatro presentan escoliosis, dos cifosis, tres caminan con ayuda, una de manera independiente y el resto no camina, todas presentan convulsiones, problemas de estreñimiento y pérdida del uso funcional de las manos, todas estas características les afectan al momento de alimentarse, dormir, respirar y mantener una adecuada simetría del cuerpo, esto repercute en su desarrollo motor limitando una evolución adecuada.

En la práctica los ejercicios del manual que se realizaron junto con la madre de las niñas, se eligieron tres áreas de ejercicios pasivos, activos y vestibulares los cuales se trabajaron una vez por semana, donde se observó el interés de las niñas por las actividades que más les agradaban, se pudo comprobar los logros llenando la lista de cotejo en la cual se indica si realizaba las actividades, se confirma los resultados obtenidos comparando la lista de cotejo final con la primera, de esta manera se realiza un aporte a las familias de niñas con síndrome de Rett y profesionales que trabajan con esta patología.

De acuerdo a la pauta de evaluación y la lista de cotejo final se pudo comprobar que hubo cambios significativos en las niñas aunque este síndrome se caracteriza por pérdida de las habilidades adquiridas, conlleva un esfuerzo mayor porque requiere mucha disciplina y constancia para ver cambios, con la ayuda de las madres para realizar el trabajo se puede decir que las niñas mejoraron y otras mantuvieron las habilidades adquiridas como coordinación de manos utilizándolas con uso funcional intencionado, se muestran más alertas a su entorno, mejoraron su postura corporal y equilibrio inhibiendo la escoliosis y cifosis, mejorando la locomoción en las niñas que aun caminan, consecuentemente se observaron cambios en la respiración disminuyendo las apneas y con la rutina de ejercicios también se activó el sistema digestivo propiciando una mejor evacuación, favoreciendo y estimulando el sueño.

Para comprobar las evaluaciones y resultados se realizó un formulario de validación por medio del cual las madres pudieron evaluar los aspectos que contempla el manual para la estimulación motora, respondiendo a los ítems de manera positiva y expresando las ventajas que obtienen al realizar los ejercicios en casa con elementos sencillos, prácticos y de fácil acceso que se adaptan a todas las niñas sin distinción de edad.

**Universidad de San Carlos de Guatemala  
Escuela de Ciencias Psicológicas  
Centro de Investigaciones en Psicología –CIEPs-  
“Mayra Gutierrez”**

**“Manual para madres de niñas con síndrome de Rett  
para la estimulación motora”**



**Clarivel Castillo Barrientos  
Guatemala, agosto de 2014**

## INTRODUCCIÓN

El propósito de este manual es colaborar con las madres de niñas con síndrome de Rett en Guatemala, ya que hay poca información sobre este síndrome y tratamientos del mismo, porque la prevalencia diagnosticada clínicamente es muy baja. En el trabajo diario con las niñas se intenta que sea lo más ameno posible para que así participen activamente con el tratamiento en la medida de sus posibilidades, no es necesario realizar todos los ejercicios descritos, se debe escoger los que mejor se ajustan a la niña y a su entorno con los que ella se sienta más a gusto y la madre vea que los resultados sean de mayor beneficio.

La estimulación motora es una de las áreas más importantes porque el movimiento ayuda a las niñas a conocer mejor el mundo que les rodea, los ejercicios propuestos en este manual pretenden prevenir y mantener las habilidades motoras adquiridas con ejercicios simples y elementos sencillos, advirtiéndole que el éxito del tratamiento es la disciplina y frecuencia con que se realicen. El interés para realizar este manual fue adquirir mayores conocimientos sobre la estimulación motora en niñas con síndrome de Rett y así aportar un manual de tratamiento, que contribuya en brindar a las niñas una intervención que llene sus necesidades motoras, además de propiciar la motivación y aumentar la seguridad en sí misma.

## INDICE

### EJERCICIOS PASIVOS, ACTIVOS Y VESTIBULARES

Introducción

| <u>Ejercicios pasivos</u>     | Pág. |
|-------------------------------|------|
| 1 Masaje.....                 | 4    |
| 2 Tobillo.....                | 5    |
| 3 Rodillas.....               | 6    |
| 4 Caderas.....                | 7    |
| 5 Codos, muñecas y dedos..... | 8    |
| 6 Corrección postural.....    | 9    |
| 7 Estiramiento acostada.....  | 10   |

#### Ejercicios Activos

|                                       |    |
|---------------------------------------|----|
| 8 Mantenimiento de la marcha.....     | 11 |
| 9 Rollos.....                         | 12 |
| 10 Gateo.....                         | 13 |
| 11 Estiramiento sentada o parada..... | 14 |

#### Ejercicios vestibulares

|  |    |
|--|----|
| 12 Equilibrio sentada en un balancín.....            | 15 |
| 13 Equilibrio sobre un balón terapéutico.....        | 16 |
| 14 Colgada de los pies.....                          | 17 |
| 15 Colgada de los brazos.....                        | 18 |
| 16 Subir y bajar gradas.....                         | 19 |
| Referencia para información de síndrome de Rett..... | 20 |

## EJERCICIOS PASIVOS

### **1. Masaje.**

**Objetivo:** proporcionar a la niña seguridad y confianza a la vez regular y aliviar la tensión para el inicio de una rutina de tratamiento.

**Actividad:** acostar la niña boca abajo sobre una colchoneta y con crema o aceite con fragancias relajantes se empieza por frotar las manos de mamá y luego proceder con suavidad, lentitud y delicadeza, deslice las manos desde el cuello hasta los glúteos, haciendo en la parte lateral de la espalda hacia adentro para ayudar a corregir o prevenir la escoliosis, sin tocar la columna vertebral. Utilice las manos tanto como pueda ejerciendo ciertas presiones en las áreas más tensas, deslizando el codo en los laterales de la columna vertebral, sin levantarlo solo cuando haya terminado y haciendo la misma cantidad de repeticiones a cada lado. (10 veces cada lado)



**Beneficio:** aumenta los niveles de energía ya que mantener el cuerpo tenso utiliza menos energía y de esta manera se incrementa la sensibilidad y capacidad de percepción en la niña.



## EJERCICIOS PASIVOS

### 2. Los tobillos

**Objetivo:** prevenir contracturas y atrofas que limitan la marcha en niñas con síndrome de Rett.

**Actividad:** la niña acostada de espalda, procurando que se relaje, situándose usted a un lado coloque una mano sobre la planta del pie, con los dedos dirigidos al talón, el cual debe sujetar firmemente, mientras con la otra mano debe mantener estirada la rodilla, suave pero firme empuje el pie hasta lograr un ángulo de 90° o lo más cercano al mismo, pero no permitir que se doble la rodilla, cuando encuentre una resistencia o tirantez debe mantener la presión unos momentos y luego gradualmente vaya aumentando el movimiento del pie hasta ganar unos grados más, manteniendo esta posición durante 30 segundos, debe repetirse 20 veces en cada pie.



**Beneficios:** mantener flexibilidad y equilibrio en niñas ambulatorias, además de prevenir deformidades como pie equino y mantener por más tiempo la bipedestación o marcha.



## EJERCICIOS PASIVOS

### **3. Las rodillas**

**Objetivo:** evitar contracturas y pérdida de la marcha.

**Actividad:** la niña se coloca en posición supina (boca arriba), con una mano se toma firmemente el talón y con la otra ejerce presión sobre el muslo, justo encima de la rodilla, el pie se mueve hacia arriba levantando el talón para estirar la rodilla, repetir 20 veces.

Otra manera de estirar las rodillas es cambiando la posición de la niña de tal manera que quede boca abajo y poniéndole un cojín debajo del muslo (no de la rodilla), permitiendo que el peso de la extremidad inferior y del pie, estire la articulación de la rodilla, es más fácil de realizar si la niña está acostada en una cama o camilla con los pies colgando fuera del borde de la misma.



**Beneficio:** este ejercicio ayudará a mantener por mas tiempo la marcha, generalmente en estas articulaciones se desarrollan contracturas ligeras antes que la niña llegue a estar en silla de ruedas.



## EJERCICIOS PASIVOS

### **4. Las caderas**

**Objetivo:** mantener la simetría y el ángulo de la pelvis y la columna vertebral.

**Actividad:** con la niña acostada boca abajo, apoye una mano sobre los glúteos y la otra debajo del muslo, cerca de la rodilla, luego levante el muslo hacia arriba, manteniendo toda la pierna en extensión. (Repítalo del otro lado).

La niña acostada boca arriba, una pierna se mantiene recta sobre la colchoneta y la otra se flexiona hacia el pecho y se mantiene contra el mismo firmemente 30 segundos, se repite con la otra pierna. La tensión de estos músculos puede notarse si al caminar la niña gira la pierna hacia adentro o de pie se apoya más en una pierna. (Repetir el ejercicio 10 veces en cada pierna).



**Beneficio:** mejorar y evitar la rotación de la cadera y las piernas para nivelar la simetría del cuerpo.



## EJERCICIOS PASIVOS

### **5. Codos, muñecas y dedos**

**Objetivo:** evitar contracturas.

**Actividad:** se toma el brazo firmemente (puede ser uno por uno o los dos a la vez) con una mano mientras que la otra mano mantiene la mano de la niña con la palma hacia arriba, luego se estira el codo hacia abajo y muy suavemente. Para preservar estos movimientos, siga sosteniendo el brazo, pero ahora con su otra mano sostenga la mano de la niña como si fuera a darle la mano con los dedos extendidos.

La muñeca se estira sujetando el brazo de la niña con una mano, coloque la palma de la otra mano contra la palma de la mano de la niña y empuje la muñeca de la niña hacia atrás. Procurando tener los dedos estirados, porque si el puño está cerrado desaparece la acción de estiramiento sobre esos tendones.



**Beneficios:** mantener la flexión y extensión de las manos y evitar el desuso de las mismas.



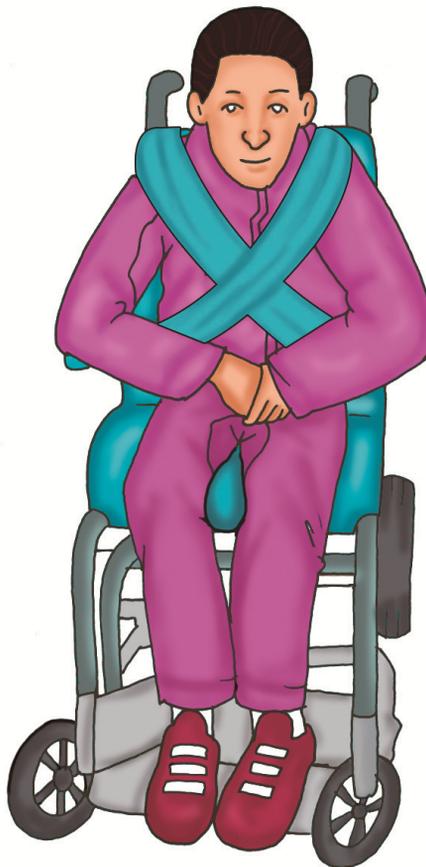
## EJERCICIOS PASIVOS

### **6. Corrección postural**

**Objetivo:** prevenir y corregir el aumento de la escoliosis o cifosis.

**Actividad:** los pies deben estar colocados en un ángulo de 90° y que tengan una base para que no queden en el aire.

Las rodillas dirigidas hacia delante, la silla debe ser firme y recta, máximo 10° inclinado hacia atrás. Son útiles cojines o cuñas para adaptar una silla a las necesidades de la niña.



**Beneficios:** mantener erguida la espalda y en postura adecuada para mejorar la respiración.

## EJERCICIOS PASIVOS

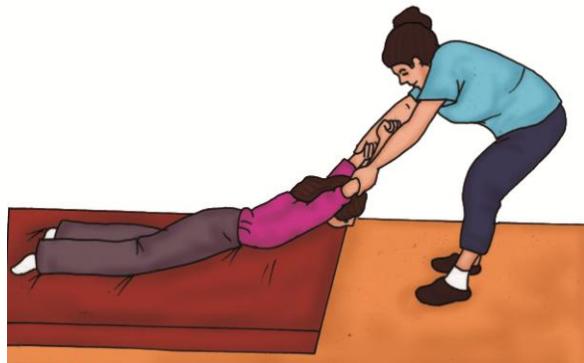
### 7. Estiramiento acostada

**Objetivo:** evitar contracturas y disminuir la espasticidad.

**Actividad:** la niña acostada boca arriba extendiendo los brazos y piernas (primero un lado luego del otro) y acostada boca abajo intentando que todo el cuerpo esté lo más recto posible a manera que ella vaya elevando su cabeza, estirando los brazos y la columna vertebral y si ella no es capaz de hacerlo le podemos ayudar tomándola por la parte de los codos (nunca de las manos o muñecas), pueden ser cinco series de 1 minuto cada una.



**Beneficio:** mantener y fomentar en la niña la postura correcta, evitando dolor debido a la curva de la escoliosis.



## EJERCICIOS ACTIVOS

### 8. Mantenimiento de la marcha

**Objetivo:** preservar la marcha por más tiempo.

**Actividad:** en el caso de la niña que haya aprendido a caminar es primordial que mantenga esta capacidad durante el mayor tiempo posible, por ello debe mantener una forma sistemática de paseos programados diariamente sujetos a las condiciones de cada niña.

Si ella camina agarrada de una mano puede hacer los ejercicios con nuestra ayuda, añadiremos el mantenimiento de pie al máximo tiempo posible apoyada en barras o mesas con los antebrazos, incluso si la niña ya está en fase de uso habitual de silla de ruedas, conviene intentar los ejercicios con verticalizadores.



**Beneficio:** mejorar el tono muscular, disminuye la espasticidad y ayuda en la respiración, la digestión y la circulación.



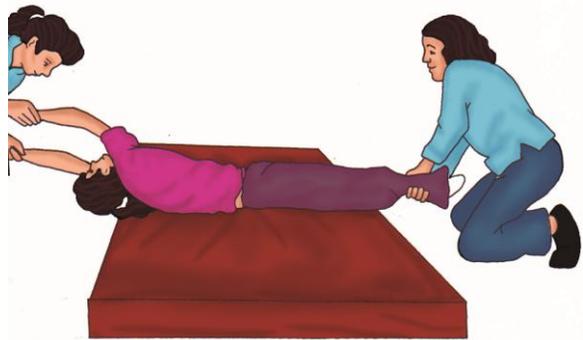
## EJERCICIOS ACTIVOS

### 9. Rollos

**Objetivo:** mejorar el equilibrio y la coordinación motora.

**Actividad:** si la niña no lo hace sola, se debe ayudar a rodar tomándola por las muñecas cerca de los codos con las manos hacia arriba y las piernas rectas.

Esta actividad se usa para incrementar el conocimiento del cuerpo, conocimiento sensorial y para mejorar la calidad de los movimientos a través del espacio.



**Beneficio:** mejorar el conocimiento del cuerpo, la percepción espacial, la fuerza, la resistencia, la estabilidad de las articulaciones y sobre todo el equilibrio.



## EJERCICIOS ACTIVOS

### **10. Gateo**

**Objetivo:** estimular la coordinación motora.

**Actividad:** lograr que la niña mantenga la posición cuadrúpeda y si gatea, motivarla a mantener la habilidad ya que es un ejercicio armónico, simétrico y coordinado, realizarlo en un área limpia y alfombrada o usando rodilleras.



**Beneficio:** tonificar y fortalecer toda la musculatura de la columna de manera simétrica, corrigiendo el aumento de la escoliosis, cifosis, malas posturas y contracturas.

## EJERCICIOS VESTIBULARES

### 11. Estiramiento sentada o parada

**Objetivo:** evitar la abducción de la espalda. y contracturas.

**Actividad:** la niña sentada; en caso la escoliosis sea dorsal derecha, se elevará el brazo izquierdo; escoliosis dorsal izquierda, se elevará brazo derecho.

En una escalera tipo braqueación puede sostener de pie a la niña para lograr la extensión de los músculos de la espalda y brazos y si la niña camina le ayudará más que camine en forma de patrón cruzado.



**Beneficio:** disminuir las contracturas de abducción de la cadera, los brazos y la espalda.



## EJERCICIOS VESTIBULARES

### 12. Equilibración en un balancín

**Objetivo:** mantener la simetría de la columna y mantener el equilibrio.

**Actividad:** puede hacerse parada pero para la mayoría de niñas se facilita sentada inclinándola suavemente hacia un lado y otro, hacerle perder la estabilidad, hasta el punto que ella misma, ante el peligro de caída recupere la alineación de la columna, no superar 5 minutos.



**Beneficios:** mantener la simetría del cuerpo, de la columna y buena coordinación motora.

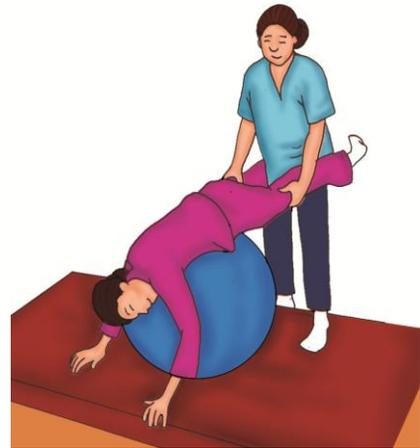
## EJERCICIOS VESTIBULARES

### **13. Equilibración en un balón terapéutico**

**Objetivo:** mantener la extensión de la columna.

**Actividad:** colocar a la niña boca abajo sobre el balón, tomarla por las piernas y lograr el apoyo frontal de las manos al piso y halarla hacia atrás, realizar sesiones de 15 repeticiones.

Luego invertimos las postura y la tomamos de los brazos y extendemos la columna con movimientos hacia delante y arriba, también realizamos sesiones de 15 repeticiones.



**Beneficio:** ayudar a la postura correcta de la columna y tonificar los músculos y articulaciones.

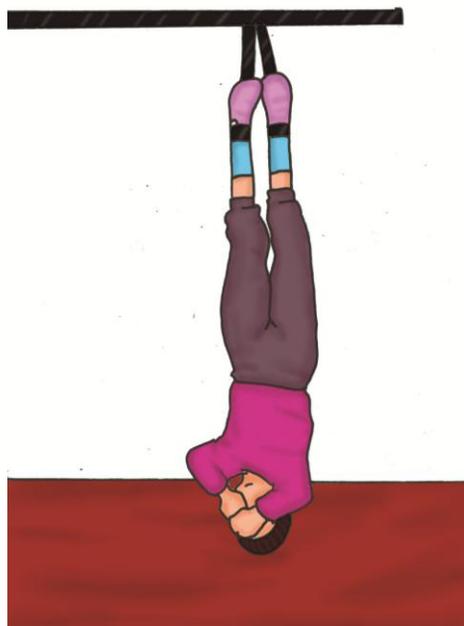


## EJERCICIOS VESTIBULRES

### **14. Colgada boca abajo**

**Objetivo:** potenciación de los erectores dorsales y miembros inferiores.

**Actividad:** si la niña es pequeña se puede hacer manualmente, sino con un arnés amarrado a los tobillos y un casco en la cabeza cuidando que esté protegida, mantenerla por 3 minutos. Girar el cuerpo hacia un lado por un minuto, al otro lado otro minuto y con los brazos extendidos por un minuto más halándolos hacia un lado y otro de forma horizontal.



**Beneficio:** preparar muscularmente a la niña para evitar o retrasar la aparición de escoliosis y a la vez la extensión de las piernas.

## EJERCICIOS VESTIBULARES

### 15. Colgada de los brazos

**Objetivo:** potenciación de los erectores dorsales y miembros superiores.

**Actividad:** si la niña es pequeña se puede hacer manualmente agarrada de un palito, sino con ayuda de otras personas mantenerla colgada por 2 minutos, para lograr la extensión de los brazos y la columna vertebral.



**Beneficio:** preparar muscularmente a la niña para evitar o retrasar la aparición de escoliosis y a la vez estimular la extensión de la columna y los brazos.

## EJERCICIOS VESTIBULARES

### 16. Subir y bajar gradas

**Objetivo:** mejorar el equilibrio y control postural.

**Actividad:** en las niñas que caminan con o sin ayuda debemos estimular el ejercicio de subir y bajar gradas, de esta manera inducirlas a mantener la marcha.



**Beneficio:** mantener la función motora.

**Sitio sugerido donde encontrar información sobre:**

**Síndrome de Rett Guatemala**

**Email: [sindromederettguatemala@gmail.com](mailto:sindromederettguatemala@gmail.com)**

**y en Facebook**



**Síndrome de Rett  
Guatemala**

## CAPÍTULO IV

### 4. Conclusiones Y Recomendaciones

#### 4.1. Conclusiones

Este manual para madres de niñas con síndrome de Rett para la estimulación motora, brinda una serie de ejercicios prácticos que permiten:

- Se pudo establecer que las niñas han perdido habilidades motoras que habían adquirido antes de ser diagnosticadas.
- Las niñas perdieron el uso funcional de las manos, aunque no se da a la misma edad en todas, algunas conservan limitado uso funcional.
- Cuatro niñas de ocho reciben tratamiento de rehabilitación en un centro de educación especial.
- Este manual para la estimulación motora proporciona una serie de actividades de fácil aplicación, se puede realizar dentro del hogar para un mejor desarrollo físico e intelectual.
- Los ejercicios del manual puede proporcionar beneficios para mantener las funciones motoras estables, evitando deterioro.

## **4.2. Recomendaciones**

Para educadores especiales y especialmente a madres de familia.

- Con los ejercicios descritos en este manual se ofrece una intervención adecuada que favorece la conservación de las destrezas en la niña con síndrome de Rett.
- Mantener a la niña en actividades que fomente el uso funcional de las manos, utilizar férulas en manos y codos para evitar la autoestimulación.
- Para las niñas que no asisten a terapias de rehabilitación, se estima conveniente diseñar un ambiente agradable en el área de la casa para realizar los ejercicios y la niña no pierda las habilidades adquiridas.
- Este manual proporciona una serie de beneficios para la niña con síndrome de Rett y su familia, puede realizar actividades donde se involucren los familiares, lo cual contribuirá su adecuado desarrollo integral.
- Al aplicar los ejercicios del manual en las niñas, se beneficiará a nivel integral manteniendo sus habilidades y evitando deterioros en su área motora.

## Bibliografía

- Amstrong, Judith Dra. **Revista Enfermedades Raras, Genoma Investigación y Sociedad**. Editorial Puzzle, S.L. España. 2013, Páginas 60
- Arce Guerschberg, Mariela. **Soluciones Pedagógicas para el Autismo: Que hacer con los TGD**. España, Talleres gráficos pelaraña. 2008. Páginas 346
- Asociación Valenciana de Síndrome de Rett. **Introducción al Síndrome de Rett**. Editorial Asociación Valenciana. Valencia, España. 2007. Páginas 48
- Asociación Valenciana. **Problemas Ortopédicos en el Síndrome de Rett**. Edita Hospital Universitario Virgen del Rocío. España, 2007 Páginas 20
- Canós, J. Ignacio. **The Official Parent's Sourcebook on Rett Syndrome**. Editorial ICON Group International, Inc. USA. 2002. Página 180
- Coenraads, Mónica. **Estudio pre-clínico de terapia génica en síndrome de Rett**. The Jurnal of Neurosciencie. USA. 20 de agosto de 2013. Páginas 30
- Dicaprio, Nicholas S. **Teoría de la Personalidad**. Segunda Edición. Editorial Mc Graw Hill. México. 2007. Página 450
- Fonseca V. **Manual de la Observación Psicomotora**. Edita Hospital Universitario Virgen del Rocío. España. 2005. Páginas 65
- García Aymerich , Dr. Vicente. **Guía para padres de niñas con Síndrome de Rett**. Ejercicios Físicos. España 2007, Páginas 322

Hunter Kathy. **Intervención Educativa y Terapéutica en el Síndrome de Rett.** Edición Asociación Internacional Síndrome de Rett. 1995. USA. Páginas 100

Hunter Kathy. **The Rett Syndrome Handbook.** Edita International Rett Syndrome Association. 2007. USA. Páginas 30

López – Ibor, Juan J. **Manual de Diagnóstico Estadístico DSM- IV,** 4ª Edición, Editorial Masson, Barcelona España. 2005. Páginas 1050

Pineda, Mercedes. **Diagnóstico genético del síndrome de Rett.** Editorial Sergraf, Valencia, España. 2009. Páginas 74

Pineda, Mercedes. **Asociación Española de Síndrome de Rett.** Capítulo I. Editorial Sergraf. Valencia, España. 2010. Páginas 56

Posadas Sosa, Dr. Rubén; Dr. Edgar Ríos Medina; Dr. Carlos Berganza; Dr. Carlos Brenner. **Informe Síndrome de Rett: presentación de casos.** Guatemala. 1995. Páginas 35

Sarason, Irwin G. y Barbara R. Sarason **Psicopatología. Psicología anormal: el problema de la conducta inadaptada.** Undécima edición. México, Pearson educación. 2006. páginas 676

Sireau, Nicolás. **Enfermedades Raras.** Editorial Greenleaf Publishing Limited. Reino Unido. 2013. Páginas 340

**ANEXOS**

## Anexo 1

Universidad de San Carlos de Guatemala  
Escuela de Ciencias Psicológicas  
Centro Universitario Metropolitano C.U.M.  
Profesorado en Educación Especial  
Revisor: Licenciado Pedro de León  
Estudiante Investigadora: Clarivel Castillo Barrientos

### Entrevista a las madres

#### Objetivo:

Buscar información acerca del conocimiento y orientación que han recibido las madres en cuanto a la intervención de sus hijas con síndrome de Rett.

#### Instrucciones:

Conteste las siguientes preguntas sobre el desarrollo de su hija.

#### Mamá:

Realizamos una investigación sobre el síndrome de Rett y deseáramos conocer sobre diagnóstico, tratamiento e intervención que ha sido sometida su hija.

**Gracias.**

1. ¿Qué edad tiene su hija? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
2. ¿Durante el embarazo y parto tuvo complicaciones? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
3. ¿A qué edad notó algún cambio en su hija? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
4. ¿A qué edad fue diagnosticada? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

5. ¿Qué tipo de evaluación le hicieron para dar el diagnóstico? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

6. ¿Qué tipo de tratamiento recibe actualmente? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

7. ¿Su hija camina? \_\_\_\_\_

¿Nunca ha caminado? \_\_\_\_\_

¿A qué edad dejó de caminar? \_\_\_\_\_

8. ¿Utiliza las manos con propósito? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

9. ¿Presenta su hija escoliosis, cifosis o cifoscoliosis? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

10. ¿Está satisfecho (a) con el tratamiento que recibe su  
hija? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## Anexo 2

- Formulario de Validación

### Instrucciones:

Posterior a la lectura del manual de estimulación motora para niñas con síndrome de Rett, basada en ejercicios activos, pasivos y vestibulares responda los siguientes enunciados.

| No. | ASPECTO  | Si | No |
|-----|--|----|----|
| 1   | Las instrucciones del manual son comprensibles.  |    |    |
| 2   | Se establecen las instrucciones necesarias para el cumplimiento de cada actividad mencionada dentro del manual.      |    |    |
| 3   | Son funcionales los ejercicios para la estimulación motora.  |    |    |
| 4   | Los materiales para cada ejercicio son accesibles.   |    |    |
| 5   | Las actividades se adaptan a las niñas con síndrome de Rett.   |    |    |
| 6   | Podría utilizarse este manual para otro tipo de discapacidad.  |    |    |
| 7   | Podría utilizarse este manual para diferentes edades.  |    |    |
| 8   | Considera de fácil manejo este manual.   |    |    |
| 9   | Los ejercicios del manual corresponden al área indicada.   |    |    |
| 10  | Considera que este manual cumple con todas las áreas motoras.  |    |    |
| 11  | Son comprensibles las fases de aplicación del manual.  |    |    |
| 12  | Considera de fácil aplicación los ejercicios, para que los realicen los padres y madres en casa.                     |    |    |
| 13  | Considera como una ventaja el trabajo en equipo (padres- maestros) para el desarrollo de las actividades del manual. |    |    |
| 14  | Considera importante la divulgación del manual dentro de las instituciones que brindan educación especial.           |    |    |

Observaciones: \_\_\_\_\_

---

---

---

**Anexo 3**

**Universidad de San Carlos de Guatemala  
Escuela de Ciencias Psicológicas  
Centro Universitario Metropolitano C.U.M.  
Profesorado en Educación Especial  
Revisor: Licenciado Pedro de León  
Estudiante Investigadora: Clarivel Castillo Barrientos**

**PAUTA DE EVALUACIÓN  
EVALUACIÓN DE LA PSICOMOTRICIDAD  
EN NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT  
(Hoja de anotación)**

**Edad:** \_\_\_\_\_

**Fecha de aplicación:** \_\_\_\_\_

**LOCOMOCIÓN**

|   |                               | Lo hace bien | Lo hace con alguna dificultad | No lo hace o tiene muchas dificultades para ello |
|---|-------------------------------|--------------|-------------------------------|--|
| 1 | Se para sola.                 |              |                               |  |
| 2 | Se para con ayuda.            |              |                               |  |
| 3 | Camina sola.                  |              |                               |  |
| 4 | Camina con ayuda.             |              |                               |  |
| 5 | Sube y baja gradas sola.      |              |                               |  |
| 6 | Sube y baja gradas con ayuda. |              |                               |  |

### POSICIONES Y EQUILIBRIO

|    |  | Lo hace bien | Lo hace con alguna dificultad | No lo hace o tiene muchas dificultades para ello |
|----|--|--------------|-------------------------------|--|
| 7  | Se mantiene sentada sola.              |              |                               |  |
| 8  | Se mantiene sentada con apoyo.         |              |                               |  |
| 9  | Mantiene simetría del cuerpo sentada.  |              |                               |  |
| 10 | Mantiene simetría del cuerpo parada.   |              |                               |  |
| 11 | Mantiene simetría del cuerpo acostada. |              |                               |  |
| 12 | Mantiene posición de gato.             |              |                               |  |
|    | Puntuaciones                           |              |                               |  |

### COORDINACIÓN DE MANOS

|    |                               | Si | A veces | No |
|----|-------------------------------|----|---------|----|
| 13 | Mantiene sus manos agarradas. |    |         |    |
| 14 | Se lleva las manos a la boca. |    |         |    |
| 15 | Usa las manos con propósito.  |    |         |    |
| 16 | Come sola con las manos.      |    |         |    |
| 17 | Come sola con cuchara.        |    |         |    |
| 18 | Toma sola en vaso.            |    |         |    |
| 19 | Toma en vaso con ayuda.       |    |         |    |
|    | Puntuación                    |    |         |    |

**Anexo 4**

**Universidad de San Carlos de Guatemala  
Escuela de Ciencias Psicológicas  
Centro Universitario Metropolitano C.U.M.  
Profesorado en Educación Especial  
Revisor: Licenciado Pedro de León  
Estudiante Investigadora: Clarivel Castillo Barrientos**

**LISTA DE COTEJO  
EVALUACIÓN DE LA PSICOMOTRICIDAD  
EN NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT  
(Hoja de anotación)**

**Edad:** \_\_\_\_\_

**Fecha de aplicación:** \_\_\_\_\_

| <b>No.</b> | <b>Ítem</b>                | <b>Lo realiza</b> | <b>No lo realiza</b> |
|------------|----------------------------|-------------------|----------------------|
| <b>1</b>   | Camina sin ayuda.          |                   |                      |
| <b>2</b>   | Camina con ayuda.          |                   |                      |
| <b>3</b>   | Se sienta sin apoyo.       |                   |                      |
| <b>4</b>   | Se sienta con apoyo.       |                   |                      |
| <b>5</b>   | Se para sola.              |                   |                      |
| <b>6</b>   | Se para con apoyo.         |                   |                      |
| <b>7</b>   | Sostiene posición de gato. |                   |                      |
| <b>8</b>   | Gatea.                     |                   |                      |
| <b>9</b>   | Se gira boca abajo.        |                   |                      |

|           |   |  |  |
|-----------|---|--|--|
| <b>10</b> | Se gira boca arriba.                                    |  |  |
| <b>11</b> | Presenta escoliosis.                                    |  |  |
| <b>12</b> | Presenta cifosis.                                       |  |  |
| <b>13</b> | Presenta cifoscoliosis.                                 |  |  |
| <b>14</b> | Le han realizado radiografías.                          |  |  |
| <b>15</b> | Presenta una curva mayor a 25°.                         |  |  |
| <b>16</b> | Radiografía de la columna en posición parada y lateral. |  |  |
| <b>17</b> | Radiografía de la columna sentada y lateral.            |  |  |
| <b>18</b> | Radiografía de la columna en posición supina y lateral. |  |  |
| <b>19</b> | Presenta luxación de la cadera.                         |  |  |
| <b>20</b> | Presenta rotación de la cadera.                         |  |  |
| <b>21</b> | Presenta rotación de las piernas.                       |  |  |
| <b>22</b> | Presenta pie equino.                                    |  |  |
| <b>23</b> | Usa las manos con propósito.                            |  |  |
| <b>24</b> | Mantiene las manos agarradas frotándolas.               |  |  |
| <b>25</b> | Se lleva las manos a la boca.                           |  |  |
| <b>26</b> | Presenta autoestimulación.                              |  |  |
| <b>27</b> | Come sola con las manos.                                |  |  |
| <b>28</b> | Come sola con cuchara.                                  |  |  |
| <b>29</b> | Toma en vaso ella sola.                                 |  |  |
| <b>30</b> | Toma en vaso con ayuda.                                 |  |  |
| <b>31</b> | Presenta espasticidad.                                  |  |  |

|           |                            |  |  |
|-----------|----------------------------|--|--|
| <b>32</b> | Presenta microcefalia.     |  |  |
| <b>33</b> | Presenta convulsiones.     |  |  |
| <b>34</b> | Presenta bruxismo.         |  |  |
| <b>35</b> | Hiperventilación.          |  |  |
| <b>36</b> | Duerme bien.               |  |  |
| <b>37</b> | Recibe fisioterapia.       |  |  |
| <b>38</b> | Recibe hidroterapia.       |  |  |
| <b>39</b> | Recibe equinoterapia.      |  |  |
| <b>40</b> | Terapia ocupacional.       |  |  |
| <b>41</b> | Recibe Educación Especial. |  |  |
| <b>42</b> | Recibe Quiropráxia.        |  |  |
| <b>43</b> | Usa férulas.               |  |  |
| <b>44</b> | Usa corsé.                 |  |  |
| <b>45</b> | Tiene alguna operación.    |  |  |

**Observaciones:** \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

---

---

---