

## El síndrome de Rett en el aula.

*(Rett Syndrome in the classroom.)*

Dolores García López  
Universidad de Jaén, España.

*Páginas 66-75*

*Fecha recepción: 25-05-2018*

*Fecha aceptación: 30-06-2018*

### Resumen.

Quando hacemos referencia al síndrome de Rett estamos aludiendo a un síndrome poco conocido en la sociedad que afecta, en su mayoría, a personas de sexo femenino. Por ello, el objetivo principal de esta investigación es acercar al lector al mundo de dicha patología desde una perspectiva pedagógica. Para ello se ha estructurado la misma en dos bloques; un primer bloque que asentará la base de conocimiento del síndrome en sí y un segundo bloque de carácter pedagógico que tendrá como fin mostrar las principales consideraciones a tener en cuenta con el alumnado que nos ocupa. Siguiendo a Hernández y De Barros (2016) utilizaremos preferiblemente el término discapacidad en lugar de deficiencia, aunque preferimos el de diversidad funcional, además siguiendo a Tony Booth, tenemos en cuenta el valor de la inclusión en nuestro día a día (Rodríguez-Martín, 2017). Romero y otros (2018) nos aporta información clave sobre las necesidades educativas especiales en educación infantil.

**Palabras clave:** síndrome de rett; niñas; trastorno general del desarrollo; diversidad funcional; necesidades educativas especiales

### Abstract.

When we do reference to Rett syndrome we are mentioning a syndrome what is few famous in the society. This affect, majority, women. The principal objective of this investigation the reader closer to the world of this pathology since a pedagogical perspective. For that purpose, the survey is structured in two parts; un first part what will set the knowledge basis's of our syndrome and a second part what it will have such aim objective show the principals considerations about our student body. Following to Hernández and De Barros (2016) we use preferably the term discapacity despite of deficiency, although we prefer the term functional diversity, furthermore following to Tony Booth, we consider the value of the inclusion nowadays (Rodríguez-Martín, 2017). Romero and others (2018) give us key information about the special needs in childhood education.

**Keywords:** rett syndrome; girls; persasive development disorder; functional diversity; special needs

## **Introducción.**

Actualmente la investigación en el campo de la Educación Especial se encuentra en un constante crecimiento observando, de este modo, grandes avances. No obstante, esta realidad no es posible en todas las patologías... Como es el caso que nos ocupa, el Síndrome de Rett.

En líneas generales, la patología que nos ocupa se caracteriza principalmente por una clara discapacidad intelectual, dificultades en lo relativo al campo motor y, así como, en el campo del lenguaje.

En lo que respecta a las investigaciones llevadas a cabo desde la primera referencia a este síndrome en 1966 por Andreas Rett, he de decir, tras un análisis de los estudios realizados, que éstas son escasas y que la mayoría pertenecen al campo de la neurología. Por lo que la investigación no médica es la gran olvidada en el mundo del síndrome de Rett.

## **Justificación.**

En la actualidad, encontramos una gran diversidad de alumnado en las aulas de nuestros colegios. Esta realidad posee un carácter positivo para toda la comunidad educativa ya que considero que es una buena oportunidad para fomentar valores relativos a la igualdad y la inclusión. Es por ello que los profesionales que intervienen en el proceso de enseñanza-aprendizaje de nuestros hijos/as y, en especial, los maestros/as de pedagogía terapéutica y audición y lenguaje deben estar formados respecto a las diferencias latentes en nuestras aulas para así proporcionar una atención educativa de calidad. Debido a esto y a las escasas investigaciones relativas al síndrome de Rett en el campo de la atención educativa justifico la realización del presente estudio.

## **1.-El síndrome de Rett.**

### **1.1.-Denominación**

La denominación del síndrome de Rett es compleja debido a la gran diversidad funcional que presentan las personas que lo padecen. Esta complejidad la podemos ver reflejada, por ejemplo, en su definición ya que ha sufrido importantes cambios en los últimos años. Hasta hace poco tiempo, el Síndrome de Rett era incluido en el grupo de los Trastornos Generales del Desarrollo, según el **DSM-IV** (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) y por tanto ésta dependía de la denominación de los Trastornos Generales del Desarrollo pero es en el año 2013 con la publicación del DSM-V cuando la entidad propone dejarlo fuera de dicho grupo.

Dicho esto, el trastorno de Rett se define como un trastorno progresivo neurológico de origen genético cuyo diagnóstico se da, en su inmensa mayoría, en niñas. Se

caracteriza por presentar un diverso desorden en el desarrollo de la persona tras un período normal después del nacimiento. (DSM-IV, 1952; Tamudo, 2005)

## 1.2.-Historia.

Estamos ante un síndrome reciente ya que las primeras aportaciones registradas las hallamos en el año 1966 por lo que estudiamos una patología con un escaso medio siglo de edad. Para hablar de la historia de éste marcaré tres momentos de crucial importancia.

En un primer lugar, nos remontaremos al año 1966, año en el que Andreas Rett, pediatra vienes, llevó a cabo un estudio en el que la muestra fueron dos niñas que presentaban un perfil similar. Más tarde, publicó una investigación en la que participaron 22 niñas con déficits similares a los que hoy relacionamos con el síndrome que nos ocupa. El segundo momento crítico lo encontramos en el año 1983 ya que fue ahí cuando se puso nombre a este conjunto de déficits gracias a Bent Hagberg, Jean Aicardi, Karin Dias y Ramos. Y por último, el año 1999, momento en el que se descubrió que la raíz del síndrome se encontraba en la mutación genética del MECP2 gracias a los estudios llevados a cabo por el equipo de la Dra. Huda Zoghbi. (Rett, 1966; Hagberg et al, 1983; Delgado, 2016)

## 1.3.-Origen.

En lo que respecta al origen de la patología que nos ocupa he de decir que, aunque es aún impreciso, todas las investigaciones postulan que éste se encuentra en el plano genético de sus poseedores.

Estos estudios relatan que las personas que poseen el síndrome de Rett muestran que la principal causa de éste se encuentra en una mutación genética en la región del gen MeCP2 del cromosoma X aunque otras investigaciones postulan la posible alteración, menos frecuente, de otros dos genes como son: CDKL5 y FOXP1. Esta afirmación justificaría el porqué la mayoría de los casos se encuentran en niñas ya que en aquellos casos en que el poseedor es un varón los niños mueren al poco tiempo de nacer o incluso no llegan a nacer. (Tejada, 2006; Hunter, 1999; Villalba et Quispe, 2014; Pantaleon et Tuvier, 2013)

Esta alteración en el gen MECP2 produce una alteración en la producción de una proteína que desencadenará en un futuro un desorden en el desarrollo neurológico. Esta alteración se traduce concretamente en un mal funcionamiento de la plasticidad neuronal, una disfunción de las neuronas aminérgicas con fallos en la sinaptogenia, una detención normal del desarrollo neuronal, entre otros. He de resaltar que ciertas alteraciones genéticas citadas anteriormente las encontramos presentes en otros trastornos como es el caso del Trastorno del Espectro Autista. Por lo que considero que esta última afirmación justificaría el parentesco del Síndrome de Rett y éste último. (Tejada, 2006; Villalba y Quispe, 2014)

El mal funcionamiento del gen citado anteriormente ocasiona en el 80% de los casos la aparición del síndrome que nos ocupa así como en el 40% de los afectados en alguna de los casos atípicos observados.

, no obstante quedaría un 20% que estaría constituido por lo que conocemos como caso atípico del síndrome de Rett en el que la alteración genética, a día de hoy, estaría sin concretar. (Monrós et al., 2014; Benitez, 1999; Lopez y Valdez; 1995)

En consecuencia, podemos observar que desde la perspectiva genética encontramos dos grandes formas de presentarse el Síndrome de Rett: perfil típico y el atípico. Cuando hablamos del perfil atípico estamos haciendo referencia a aquellos casos en los que el crecimiento sufre un retraso y el lenguaje no presenta graves alteraciones. (Blanco et al., 2006)

#### 1.4.-Diagnóstico.

Debido a que estamos ante un trastorno de carácter genético, el diagnóstico de éste se podría hallar a través de un estudio clínico. No obstante, numerosas investigaciones creen que este análisis no es suficiente y que es necesario apoyar éste en el cumplimiento de una serie de requisitos para confirmar el diagnóstico del Síndrome de Rett.

Antes de nada, me gustaría comentar que tal y como he comentado anteriormente, algunas de las alteraciones genéticas encontradas en los casos de niñas con Síndrome de Rett las hayamos en otras patologías como es el caso del Trastorno del Espectro Autista es por ello que el diagnóstico del síndrome que nos ocupa presenta una especial importancia para evitar ser confundido con otras patologías.

Dicho esto, los criterios de diagnóstico expuestos previamente fueron definidos en la década de los 80 por Trevathan. No obstante, estos fueron revisados por Hagberg, Hanefeld, Percy y Skjeldal en el año 2001 en la reunión realizada por el *European Paediatric Neurology Society* en Alemania. Dichos criterios de diagnóstico pueden clasificarse en tres grandes grupos: criterios necesarios, criterios de apoyo y, por último, criterios de exclusión. A continuación, presentaré dichos criterios: (Hagberg et al., 2002)

Criterios necesarios:

- Desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 6 meses. Puede estar retrasado desde el nacimiento Perímetro cefálico normal al nacer
- Desaceleración del crecimiento cefálico postnatal en la mayoría.
- Pérdida de las adquisiciones propositivas manuales entre los 6 meses y los 2 años y medio. Aparición de estereotipias manuales intensas tales como retorcimiento, estrujamiento, palmeando, golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción. Aparición de

suspensión de la interacción social, disfunción de la comunicación, pérdida de palabras aprendidas y afectación cognoscitiva.

- Anomalías de la marcha (dispraxia) o no adquisición de la misma.

Criterios de apoyo:

- Disfunción respiratoria en vigilia: hiperventilación, apnea, expulsión forzada del aire y la saliva, ingestión de aire. Bruxismo
- Alteración del patrón de sueño desde la lactancia temprana. Alteraciones vasomotoras periféricas.
- Alteraciones del tono muscular asociado sucesivamente con atrofia muscular y distonía Retraso del crecimiento.
- Escoliosis/cifosis progresiva durante la infancia.
- Pies hipotróficos, pequeños y fríos; manos pequeñas y delgadas

Criterios de exclusión:

- Organomegalia y otros síntomas de enfermedades de almacenamiento
- Retinopatía o atrofia óptica o cataratas
- Evidencia de daño cerebral perinatal o postnatal. Existencia de una enfermedad metabólica identificable o de otra enfermedad neurológica progresiva. Enfermedades neurológicas adquiridas como resultado de una infección severa o un traumatismo craneal

Los criterios presentados son los relativos a los casos típicos del Síndrome de Rett por lo que se consideran incompletos para esa minoría atípica. En consecuencia, se han añadido otros ítems para ayudar a identificar la patología que nos ocupa en aquellos casos que están considerados fuera de la normalidad. Dichos criterios son: (Hagberg et al, 2002)

Criterios de inclusión:

- Al menos 3 de los 6 criterios principales.
- Al menos 5 de los 11 criterios de soporte

Criterios de apoyo (Trevathan, 1988)

- Ausencia o reducción de las habilidades manuales
- Pérdida o reducción del lenguaje "jerga".
- Patrón monótono de estereotipias manuales.
- Reducción o pérdida de las habilidades comunicativas.
- Desaceleración del perímetro cefálico desde los primeros años de vida.
- Perfil de SR: etapa de regresión seguida por una recuperación de la interacción que contrasta con una regresión neuromotora lenta

Criterios de exclusión (Hagberg et Gilbert, 1993)

- Irregularidades de la respiración.

- Ingestión de aire / Hinchazón abdominal.
- Bruxismo / sonido áspero
- Marcha anormal.
- Escoliosis / cifosis.
- Amiotrofia de miembros inferiores.
- Pies fríos violáceos, habitualmente con retraso del crecimiento.
- Disfunción del sueño (incluidos crisis de gritos nocturnos).
- Crisis de risa o gritos.
- Disminución de la respuesta al dolor.
- Contacto ocular intenso / mirada que "apunta"

#### 1.5.-Estadios clínicos del Síndrome de Rett.

Tras la investigación del desarrollo de la patología que nos ocupa, numerosos estudios postulan la existencia de cuatro estadios del desarrollo del Síndrome de Rett. No obstante, he de decir que estos poseen un carácter general ya que, como bien he comentado en líneas anteriores, encontramos formas atípicas dentro de la población que nos ocupa. A continuación, los mostraré con sus respectivas características que los definen. Para ello, he seguido los datos recogidos por diversos profesionales del mundo de Rett. (Percy et Lane, 2004; Campos-Castelló et al, 1988; Espinar-Sierra et al, 1990; Hagberg et Witt-Engerstrom, 1986)

Estadio 1: es el denominado *estancamiento precoz*; corresponde a los primeros signos aparentes del síndrome. La aparición se encuentra, aproximadamente, entre los 6 y 18 meses de edad. Se caracteriza principalmente porque la población manifiesta un retraso madurativo de carácter inespecífico así como una regresión en el plano psicomotor y de la comunicación. Finalmente encontramos que el contacto ocular es escaso al igual que en la población que presenta el trastorno del Espectro Autista.

Estadio 2: aparece, por norma general, entre el primer año de vida y los 4 primeros años. Estamos ante el estadio denominado *regresión funcional rápida*. Su característica principal es la aparición de estereotipias y la pérdida de hitos madurativos.

Estadio 3: es el estadio apelado como *período pseudoestacionario*. Se caracteriza principalmente porque los casos muestran una regresión neuromotora lenta. El momento de aparición es variable ya que depende de cuando inició el anterior estadio. La duración al igual que la aparición es subjetiva ya que puede durar años o, incluso, décadas.

Estadio 4: por último lugar encontramos el estadio llamado *deterioro motor tardío*. Al igual que el estadio anterior, el momento de aparición es variable ya que depende de cuando surgió el estadio 3. Se define por una discapacidad funcional de carácter severo así como la posible existencia de una extrema rigidez que conllevaría la utilización de una silla de ruedas.

## 2.-El alumno con Síndrome de Rett.

Una vez asentada la base de conocimientos relativa a la población con Síndrome de Rett me dispongo a acercar al lector a la realidad que viven los alumnos y alumnas con Síndrome de Rett en el aula actualmente. Tal y como he citado en líneas anteriores, a pesar de los 50 años de historia de éste, actualmente el síndrome de Rett sigue siendo un gran desconocido. Esta realidad se acentúa conforme nos acercamos al plano de la educación.

Este segundo apartado del presente estudio tiene como objetivo mostrar una breve visión de la experiencia que pude vivir como maestra de pedagogía terapéutica en una asociación en la que tuve la gran suerte de conocer de primera mano el síndrome que nos ocupa. Dicho epígrafe estará estructurado en dos grandes partes; una primera que presentará a la alumna y, una segunda parte, que detallará las necesidades educativas especiales que presentaba en aquel momento ya que como hemos dicho anteriormente, estamos ante un síndrome progresivo. Considero que es la mejor forma de acercar al mundo de la educación este síndrome. A la hora de referirme a la alumna emplearé el nombre ficticio de María para conservar así su privacidad.

En un primer lugar, he de decir que cuando hablamos del alumnado con Síndrome de Rett hemos de hacer referencia al alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo y, más concretamente, al alumnado con Necesidades Educativas Especiales tal y como queda establecido en el Título II "Equidad de la Educación" de la Ley Orgánica de Educación de la legislación española. Así mismo, desearía resaltar que la legislación establece que la escolarización de todos los alumnos y, en especial, la población que nos ocupa ha de estar regida por los principios de inclusión y normalización.

En mi llegada al aula, me encontré en la situación que numerosos maestros se hallan actualmente, es decir, en el desconocimiento del Síndrome de Rett. Por lo que puedo afirmar, de primera mano, que estamos ante una patología poco conocida. En consecuencia, opté por la investigación de ésta para así poder proporcionarle a la alumna una educación de calidad.

### 2.1.-María.

María, es una niña de 11 años que presenta el síndrome de Rett en su forma atípica. Grosso modo, ella muestra una discapacidad intelectual moderada por lo que su competencia curricular corresponde al primer ciclo de Educación Primaria. Así mismo, presenta graves dificultades en el lenguaje aunque ésta manifiesta buenas actitudes de comunicación ya que emplea la utilización de pictogramas como apoyo al pobre lenguaje. En lo que respecta al plano motor, María no muestra graves dificultades ya que puede ejercer sus actividades cotidianas por sí misma. No obstante, recibe apoyo de un fisioterapeuta en la asociación para reforzar lo relativo al plano psicomotor.

## 2.2.-Necesidades Educativas Especiales.

Para delimitar las Necesidades Educativas Especiales he llevado a cabo una clasificación en ámbitos de aprendizaje que corresponden a las áreas instrumentales, es decir, lengua y matemáticas; así como el área relativa a contenidos actitudinales.

- Lectura: María presenta dificultades importantes tanto en el proceso de lectura y en la comprensión de textos pequeños. En consecuencia, precisa consolidar los procesos relativos a la lectura y fomentar la comprensión de textos sencillos con la ayuda de pictogramas.
- Escritura: María requiere consolidar los procesos relativos a la escritura así como fomentar la escritura creativa a partir de pictogramas.
- Numeración: requiere consolidar el Sistema de Numeración Decimal del 1 al 100 así como relacionar una cifra con su correspondiente valor.
- Cálculo: la alumna necesita interiorizar los procesos relativos a la adición y sustracción sin llevadas.
- Resolución de problemas: María precisa fomentar el saber matemático en situaciones diarias sencillas
- Hábitos y comportamiento: Requiere reforzar hábitos de autorregulación

### **Conclusión.**

El estudio y análisis de los estudios llevados a cabo desde el momento del descubrimiento del síndrome de Rett me ha permitido extraer una serie de conclusiones las cuales mostraré en las siguientes líneas.

En un primer lugar, he de decir que el número de investigaciones llevadas a cabo en este campo son escasas en comparación a otras patologías. Así mismo, he podido observar que, actualmente, estamos ante un síndrome poco conocido. Esto último considero que es consecuencia de haber sido la sombra de otros síndromes más "famosos" como es el caso del Trastorno del Espectro Autista.

En un segundo lugar, me gustaría resaltar que en mi análisis me ha causado real interés observar como, a pesar de estar ante un trastorno genético, no basta el plano clínico para identificarlo sino que al estudio clínico se le ha de sumar el cumplimiento de una serie de criterios.

En tercer y último lugar, hablaré del plano educativo. Las escasas investigaciones llevadas a cabo en este ámbito hicieron que la tarea educativa que llevé a cabo con María fuera un reto para mí debido al desconocimiento de la patología que nos ocupa. Es por ello que, tras esta revisión bibliográfica y presentación de un caso, manifiesto la investigación del Síndrome de Rett para que en un futuro sea posible ofrecer una educación de máxima calidad.



## **Bibliografía.**

- Benitez, A. (2009) Genes y Lenguaje. En Benitez, A. (Ed). *Aspectos ontogenéticos.* ( pp.192 – 196). Barcelona, España: Reverté.
- Blanco, N. M., Manresa, V. S., Mesch, G. J. & Melgarejo M. J. (2006). Síndrome de Rett: criterios diagnósticos. *Revista de Posgrado de la Vía Cátedra de Medicina.* 153,22-28.
- Campos, J., Fernandez, D. M., Muñoz, N. y San Antonio-Arce, V. (2007). Síndrome de Rett: 50 años de historia de un trastorno aun no bien conocido Asociació catalana de la Síndrome de Rett. *Medicina.* 67(6), 531-542.
- Campos, J., Peral, M., Riviere, A., et al. (1988). Síndrome de Rett: estudio de 15 casos. *An Esp Pediatric.* 4, 286-292.
- Coronel, C. (2002). Síndrome de Rett: un nuevo reto para los pediatras. Revisión bibliográfica. *Revista Cubana Pediatría.* 74(2), 162-167.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. (1952).*DSM-IV.* Barcelona, España: Masson.
- Espinar, J., Toledano, M., Franco, C., Campos, J., Gonzalez, M., Oliete, F., García, M. (1990).Rett's syndrome: a neurophysiological study. *Neurophysiological Clinic.* 20(1), 35-42.
- Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K., Ramos, O. (1983). Progressive syndrome of autism, dementia, ataxia and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Annals Neurology.* 14, 471-479.
- Hagberg, B., Gilbert, C. (Ed). (1993). Rett variants: rettoid phenotypes. *Rett syndrome: clinical and biological aspects.* London, England: MacKeith Press.
- Hagberg, B., Goutieres, F., Hanefeld, F., Rett, A., Wilson, J. (1985).Rett syndrome: criteria for inclusion and exclusion. *Brain Dev.* 7(3),372-373.
- Hagberg, B., Hanefeld, F., Percy, A., Skjeldal, O. (2002) An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. *European Journal Paediatric Neurology.* 6(5),293-297.

- Hagberg, B, Witt-Engerstrom, I.(1986). Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *American Journal Medical Genetic Supplement.* (1),47-59.
- Hagberg, B., Hanefeld, F., Percy, A. y Skjeldal O. (2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology.* (6), 293-297.
- Hunter, K. (1999). *Manual del Síndrome de Rett.* Valencia, España: Asociación Valenciana del Síndrome de Rett.
- Kennedy, E. (2006). *El síndrome de Rett.* Documento recuperado el 14 de Octubre de 2010 de [nichd.nih.gov/pubs/el\\_sindrome\\_de\\_rett\\_06.pdf](http://nichd.nih.gov/pubs/el_sindrome_de_rett_06.pdf)
- López, J.J y Valdez M. (1995). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Trastornos generalizados del desarrollo.* Barcelona, España: Masson S.A
- Monrós, E., Armstrong, J., Aibar, E., Poo, P., Canós, I., Pineda, M. Síndrome de Rett en España: Análisis de mutaciones y correlaciones clínicas. Barcelona, España: <http://www.rettcatalana.es> Recuperado de <http://www.rett.es/gestion/archivosges/0912316609.pdf>
- Percy, A., Lane J. (2004). Rett síndrome: clinical and molecular update. *Curr Opin Pediatric.* 16, 670-677.
- Rett, A. (1966). Uber ein eigarties hinartrophisches Syndrom bei Hyperammoniamie in Kindesalter. *Wien Med Wochenschr.* (116)
- Ruíz, C. (2010). Como trabajar con el alumnado con trastorno generalizado del desarrollo. *Revista digital Innovación y experiencias educativas.* 34(15)
- Tejada, M. (2006). Síndrome de Rett: actualización diagnóstica, clínica y molecular. *REVISTA DE NEUROLOGIA.* 42(1), 55-59.
- Temudo, T. (2005). Discinecia en el Síndrome de Rett. *Revista de neurología.* 40,167-171.
- Trevathan, E., Moser, H., (1988). Diagnostic criteria for Rett Syndrome. *Annals Neurology.* (23)