



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

SINDROME DE RETT EN NIÑAS

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE LICENCIADA EN ENFERMERÍA**

AUTORA: KRISTEL MARIBELL CEDILLO NIEVES

DIRECTORA: LCDA. RUTH CECILIA ALLAICO MUYUDUMBAY MGS.

CUENCA – ECUADOR

2023

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

SÍNDROME DE RETT EN NIÑAS

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE LICENCIADA EN ENFERMERÍA**

AUTORA: KRISTEL MARIBELL CEDILLO NIEVES

DIRECTORA: LCDA. RUTH CECILIA ALLAICO MUYUDUMBAY MGS

CUENCA – ECUADOR

2023

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

Declaratoria de Autoría y Responsabilidad

Kristel Maribell Cedillo Nieves portadora de la cédula de ciudadanía N° **0707104873**. Declaro ser el autor de la obra: “**Síndrome de Rett en Niñas**”, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, **21 de noviembre de 2023**

F:

Kristel Maribell Cedillo Nieves

C.I. 0707104873

CERTIFICACIÓN

Yo Ruth Cecilia Allaico Muyudumbay, con cédula de identidad N° 01050584376 en calidad de Directora del Trabajo de Titulación con el tema: “SÍNDROME DE RETT EN NIÑAS”, certifico que el presente trabajo fue desarrollado por KRISTEL MARIBELL CEDILLO NIEVES, bajo mi supervisión.

Lcda. Ruth Cecilia Allaico, Mgs

**DIRECTORA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN
DOCENTE DE LA CARRERA DE ENFERMERÍA**

AGRADECIMIENTO

En primer lugar, agradezco a Dios por ser mi guía, motivación y fortaleza para lograr este trayecto tan importante en mi vida y poder culminar mi carrera universitaria y convertirme en profesional dentro del área de salud.

A la prestigiosa Universidad Católica de Cuenca por impartir conocimientos en el área de salud, agradezco a cada directivo por su labor y gestión, por lo cual no estarían las bases necesarias ni las condiciones para aprender; gracias por abrir sus puertas y brindarme la oportunidad de obtener mi carrera profesional.

A la Unidad Académica de Salud y Bienestar Carrera de Enfermería, en especial a todos los docentes quienes en cada semestre compartieron sus conocimientos, experiencias, brindaron su apoyo incondicional, siendo los promotores para demostrar y saber direccionar nuestras habilidades y destrezas.

Quisiera expresar mi más profundo agradecimiento a mi directora de tesis, Lcda. Ruth Cecilia Allaico Muyudumbay, Mgs. Su experiencia, dedicación, comprensión y paciencia contribuyeron a mi experiencia en el complejo y gratificante camino de la investigación. Siendo guía constante, sin sus palabras y correcciones precisas no hubiese podido lograr llegar a esta instancia tan anhelada. No tengo palabras para expresar mi gratitud por su inmenso apoyo durante esta etapa hacia el logro profesional.

Asimismo, quisiera expresar mi gratitud al Hospital General Machala por los aprendizajes adquiridos en las distintas áreas de rotación; en especial al Lcdo. Christian Alexander Machado Rodas, Mgs. Por haber sido líder y guía en el trayecto de mi formación académica, en base a su experiencia y sabiduría ha sabido direccionar mis conocimientos, por la confianza que depositó en mí, su constante apoyo, sus indicaciones y orientaciones indispensables en mi desarrollo profesional.

Finalmente, un agradecimiento especial al Centro de Salud B Pasaje, a la Lcda. María Tinoco y a la Lcda. Yolanda Yanza por transmitir sus buenas enseñanzas, por su incansable apoyo y orientación durante mi formación profesional; con quienes viví experiencias muy bonitas e inolvidables, A través de su ejemplo, he aprendido el valor del trabajo duro, la dedicación y la perseverancia en la búsqueda del conocimiento y aprendizaje en el área de la salud.

DEDICATORIA

A Dios por permitirme llegar a este momento tan importante y deseado en mi vida, A mí, por no rendirme ante las adversidades y obstáculos de la vida, teniendo presente que estudiar en otra ciudad es muy difícil pero no imposible, aprendí a ser fuerte, constante y perseverante con mis sueños y metas por delante para lograr mi superación personal.

A mi novia, Lcda, Kimberly Rodriguez, Mgs. Que desde hace 5 años ha sido ese amor incondicional, me ha brindado la motivación necesaria para descubrir mis talentos e incentivarlos, por creer plenamente en mí, por sus palabras de aliento, por la paciencia en mis momentos de caos y agotamiento, por el apoyo en todo momento, por sus sabios consejos, por esos abrazos reconfortantes y sobre todo por ayudarme a cumplir uno de mis mayores sueños.

A mis tías, Margot, Yaque, Gaby y Arito siendo personas muy valiosas a quienes aprecio muchísimo, mis más sinceros sentimientos de gratitud por la preocupación en cada viaje hacia la universidad, por su amor y cariño, por sus mensajes de inspiración, por sus consejos, motivación y apoyo en mi formación académica, este logro también es por ustedes, sin duda alguna las palabras para agradecerles me quedan cortas.

Finalmente quiero agradecerles a mis padres Fidel y Catrine es por ser ese ejemplo para mi superación, mismos que me enseñaron a valorar los resultados de un gran esfuerzo y sobre todo a ser diferente para brindar un aporte significativo a la sociedad.

ÍNDICE

RESUMEN	8
ABSTRACT	9
INTRODUCCIÓN	10
METODOLOGÍA	12
Resultados y Discusión	14
Prevalencia del Síndrome de Rett	14
Factores Asociados al Síndrome de Rett	15
Complicaciones del Síndrome de Rett	16
Abordaje Terapéutico del Síndrome de Rett	17
Intervenciones de Enfermería en pacientes con Síndrome de Rett	19
CONCLUSIONES	21
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	23
ANEXOS	31
Anexo 1. Matriz de Consistencia	31
Anexo 2. Palabras Claves	33

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Rett es un trastorno genético de carácter degenerativo y progresivo que altera las funciones neurológicas, motoras y del desarrollo, esta afección es más predominante en niñas, no obstante, no excluye a los niños de padecer este síndrome. **Objetivo:** Analizar las evidencias científicas relacionadas con el Síndrome de Rett en Niñas. **Método:** La presente investigación está estructurada mediante la búsqueda, revisión y análisis de artículos científicos de revistas indexadas en bases de datos como: Scielo, Redalyc, Dialnet, Scopus, Medigraphic, Pubmed, Medline y Biomed; utilizando palabras claves como: “Síndrome de Rett”, “Prevalencia”, “Etapas”, “Complicaciones”, “Cuidados de Enfermería”. **Resultados:** A nivel mundial el Síndrome de Rett se considera como la segunda causa de discapacidad neurológica, donde el 90% de casos son de origen genético, con una incidencia alrededor de 40 países, sobre todo en el sexo femenino específicamente en la primera infancia. El principal factor predisponente de este síndrome es la mutación genética del Gen MECP2. Las complicaciones más frecuentes se dan a nivel neurológico, cardiovascular, respiratorio, gástrico, renal, motor y psicopedagógico, mismas que afectan el estilo de vida de las pacientes. **Conclusión:** Al ser un síndrome que afecta el desarrollo neurológico, implica ciertas complicaciones en las niñas que conllevan a un grado de afección en su organismo, a nivel de órganos, aparatos y sistemas, es fundamental que el Personal de Enfermería tenga los conocimientos adecuados y actualizados referente al Síndrome de Rett, con la finalidad de brindar una atención especializada, mejorando la calidad de vida de las pacientes.

Palabras Claves: Síndrome de Rett, Prevalencia, Complicaciones, Factores Asociados, Atención de Enfermería, (DeCS).

ABSTRACT

Introduction: Rett Syndrome is a degenerative and progressive genetic disorder that disrupts neurological, motor, and developmental functions. This condition is more predominant in girls; however, it does not exclude boys from experiencing this syndrome.

Objective: To analyze scientific evidence related to Rett Syndrome in girls. **Method:** This research is structured through the search, review, and analysis of scientific articles from journals indexed in databases such as SciELO, Redalyc, Dialnet, Scopus, Medigraphic, PubMed, MEDLINE, and Biomed using keywords such as "Rett Syndrome," "Prevalence," "Stages," "Complications," and "Nursing Care". **Results:** Rett Syndrome is considered worldwide as the second leading cause of neurological disability, with 90% of cases having a genetic origin and an incidence in approximately 40 countries, especially in females, specifically in early childhood. The primary predisposing factor for this syndrome is the genetic mutation of the MECP2 gene. The most frequent complications occur at the neurological, cardiovascular, respiratory, gastric, renal, motor, and psychopedagogical levels, impacting the lifestyle of the patients. **Conclusion:** As a syndrome affecting neurological development, it entails certain complications in girls that result in an impact on their organs, systems, and bodily functions. Nursing personnel must have adequate and up-to-date knowledge regarding Rett Syndrome to provide specialized care, thereby improving the patients' quality of life.

Keywords: According to the Health Sciences Descriptors (DeCS), the following will be included: Rett Syndrome, Prevalence, Complications, Associated Factors, Nursing Care.

Introducción

El Síndrome de Rett se define como la afección genética que altera las funciones neurológicas, motoras y del desarrollo, es considerado como un trastorno de carácter degenerativo y progresivo, a su vez ocupa el segundo lugar dentro de las discapacidades intelectuales más predominantes en la infancia, la incidencia de esta afección es más común en niñas, adolescentes y mujeres hasta los 25 años, no obstante, no excluye a al género masculino de padecerlo (1).

Las niñas que presentan este síndrome han logrado su desarrollo psicomotor de forma gradual durante los primeros 6 hasta 18 meses aproximadamente, sin embargo, conforme avanza su crecimiento y desarrollo van perdiendo habilidades que ya habían adquirido en la infancia (2). Lo predominante de esta afección es determinar el grado de afección, modificación y degeneración de las habilidades neurológicas, motoras y de lenguaje de forma desacelerada, conduciendo a un tipo de discapacidad grave; se estima 1 caso por cada 10.000 nacimientos, donde el 52% de pacientes son diagnosticados en la primera infancia, mientras que el 48% en la adolescencia y adultez, este síndrome se presenta en cualquier grupo social y étnico en América Latina, sin embargo, es mal diagnosticado y confundido con el Síndrome de Asperger o con el Autismo (3).

Methyl CpG- binding protein 2 (Gen MECP2), es el encargado de codificar una proteína misma que permite cumplir el correcto funcionamiento cerebral; el principio de este síndrome surge por la mutación del Gen MECP2 conocido como proteína fijadora de Metilcitosina, por lo general se presenta con la duplicación del material genético, mismo que forma parte del cromosoma X, provocando así cambios a nivel estructural referente a la comunicación simpática y como consecuencia alteraciones en la actividad neuronal lo que provoca déficits cognitivos progresivos desde una edad temprana (4).

Cabe mencionar que las niñas que padecen este síndrome son propensas a movimientos inusuales de las manos como frotamientos repetitivos o palmadas, ritmo anormal del crecimiento, trastornos de marcha, repercusiones lingüísticas, ataxia, hipotonía, convulsiones, escoliosis, discapacidad intelectual, cognitiva y trastornos de hábitos alimenticios; el inicio de cada uno de ellos se desarrolla en 4 etapas conocidas como el inicio temprano, la regresión en el desarrollo, pseudo estacionaria y deterioro motor, mismas que repercuten de forma progresiva en los aparatos y sistemas del paciente (5).

La aplicación del Abordaje Terapéutico empleado en este trastorno se enfoca en tratar el deterioro de las capacidades, mejorar la función articular y muscular por medio de fisioterapia e hidroterapia, estimular por medio de la terapia del habla y lenguaje, farmacoterapia, asistencia física y alimenticia, fomentar el contacto social, la comunicación, educación, apoyo del entorno, afrontamiento y manejo del ámbito psicológico; por medio de la aplicación de los criterios de apoyo e inclusión (5).

En la Actualidad se considera como una patología de gran desafío para el área de salud por su complejidad diagnóstica y de mayor confusión con otros trastornos neurológicos, sin embargo, es importante conocer más a fondo sobre las complicaciones, emociones, el entorno de desenvolvimiento, situaciones familiares y terapéuticas que deben aplicar los pacientes que padecen este trastorno y no solo enfoques teóricos superficiales; por ende es fundamental ir de la mano con los avances tecnológicos, información vigente y estudios experimentales para la aplicación oportuna de los métodos de diagnóstico y tratamiento actuales (6).

Para el personal de enfermería es esencial actuar por medio de distintas acciones de intervención, direccionadas al mantenimiento y estimulación al máximo de las funciones motoras y del lenguaje en las niñas, por ende, se requiere un abordaje multidisciplinario basado en la optimización del conocimiento, el desarrollo funcional e integral de las distintas habilidades de cada niña y el correcto seguimiento para obtener resultados favorables y prolongar una mejor calidad vida (7).

Enfermería es parte del marco estratégico del Sistema Nacional de Salud enfocado hacia el seguimiento, cuidado, tratamiento y rehabilitación de pacientes con Síndrome de Rett, al ser una patología poco recurrente en el país; esta área se enfoca como aporte fundamental en ayudar al diagnóstico temprano, prolongación del estado de salud y fomento de los cuidados pertinentes (8). Ante lo expuesto, por medio de la presente investigación se pretende destacar el conocimiento clínico de enfermería y el abordaje terapéutico del Síndrome de Rett en Niñas (9).

Por medio del presente trabajo de investigación se ha planteado las siguientes preguntas: ¿Cuál es la Prevalencia del Síndrome de Rett? ¿Cuáles son los Factores Asociados al Síndrome de Rett? ¿Cuáles son las Complicaciones del Síndrome de Rett?

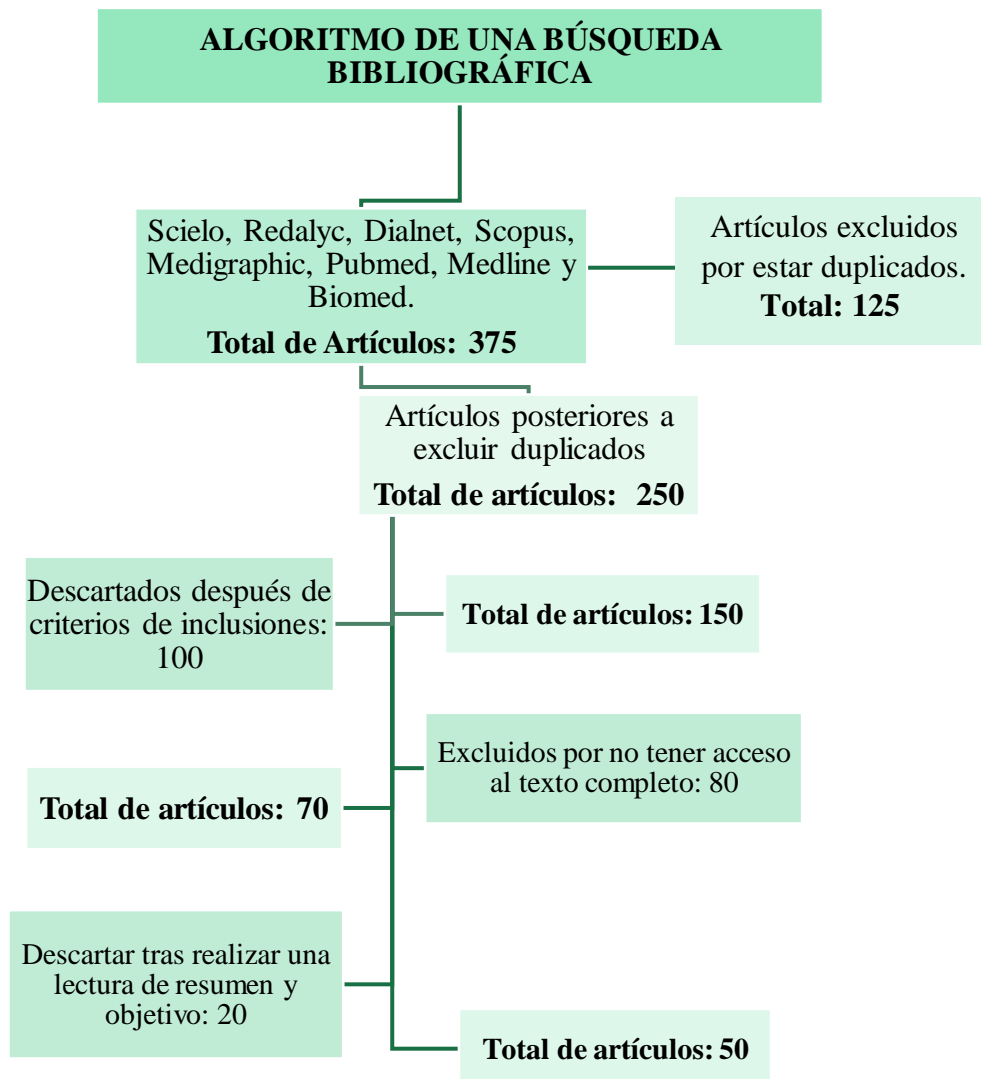
¿Cuál es el Abordaje Terapéutico del Síndrome de Rett? ¿Cuáles son las Intervenciones de Enfermería en pacientes con Síndrome de Rett?

Metodología

Esta investigación es de tipo narrativo descriptiva, fundamentada en la búsqueda y análisis de artículos de revistas indexadas en bases de datos científicos como: Scielo, Redalyc, Dialnet, Scopus, Medigraphic, Pubmed, Medline y Biomed; utilizando palabras claves como: “Síndrome de Rett”, “Prevalencia”, “Etapas”, “Complicaciones”, “Cuidados de Enfermería”; además se incluyen páginas institucionales y nacionales relacionadas al área de salud como la Organización Mundial de la Salud (OMS), Organización Panamericana de Salud (OPS), Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR), Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano Eunice Kennedy Shriver (NICHD). De acuerdo, al Medical Subject Headings (MeSH) y los Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS), se incluirán palabras clave como: Síndrome de Rett, Prevalencia, Complicaciones, Factores Asociados, Atención de Enfermería.

Con el objetivo de perfeccionar la búsqueda se aplicó operadores booleanos como: “AND”, “OR” y “NOT”; los criterios de inclusión considerados fueron, artículos originales disponibles en la base de datos científicas, textos completos, en idiomas español e inglés, se escogieron 30 artículos con fecha de publicación en los últimos 5 años, se excluyeron informes de experiencia, tesis, monografías, documentos que no cumplieran con los criterios antes mencionados y que no den respuesta a las preguntas de la presente investigación.

Gráfico 1: Diagrama de flujo



Fuente: Elaborado por la autora.

Resultados y Discusión

En la búsqueda inicial de acuerdo con los diferentes buscadores se obtuvieron 375 artículos de reportes de caso, estudios comparativos, revisiones sistemáticas, artículos originales sobre Síndrome de Rett en Niñas a nivel mundial utilizando las palabras claves mencionadas; fueron eliminados 125 por contener información repetitiva. De los 300 artículos se depuraron 100 según los criterios de inclusión, después del análisis y revisión fueron excluidos 80 por no tener acceso a texto y finalmente 20 por ausencia de resumen y objetivos, teniendo como resultado final 50 artículos que integran el trabajo de investigación, de las cuales el 17 se encuentran en idioma inglés, 33 en español. En la parte introductoria se utilizan 9 artículos, 5 artículos para la primera pregunta, 6 artículos para la segunda pregunta, 8 artículos para la tercera pregunta, 11 artículos para la cuarta pregunta y 11 artículos para la quinta pregunta.

Prevalencia del Síndrome de Rett

En base a investigaciones y reportes elaborados durante los 5 últimos años se ha evidenciado que a nivel mundial 1 de cada 10.000 nacidos vivos presenta el Síndrome de Rett; la particularidad de este síndrome es el desarrollo en un 95% en el periodo prenatal, donde la mayoría de los casos inicia la manifestación clínica de forma progresiva en la primera infancia, mismo que se desencadena y agrava en la adultez temprana, la presencia de esta patología es de razón genética y se desarrolla sobre todo con mayor prevalencia en el género femenino; desarrollo de este síndrome ha sido evidenciado en más de 40 países a nivel mundial (10).

En base a la elaboración de estudios epidemiológicos por parte de la Asociación Española enfocada en el estudio del Síndrome de Rett, enfocados en el seguimiento y control del retraso neurológico, motor y psicológico indican que surgen más del 30% de casos con esta afección anualmente (11). Al ser una variante patogénica de novo poco reconocida esta enfermedad suele ser mal diagnosticada e incluso confundida con otros Síndromes de graves disparidades físicas, comunicativas y de desarrollo, lo que conlleva al poco conocimiento de esta afección por parte de la población (12).

La afección de este síndrome se presenta en los distintos grupos étnicos a nivel mundial y es considerado como la segunda causa con mayor prevalencia de retardo mental en el género femenino, misma que forma parte de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD); dentro de los países con mayor probabilidad de presentar este síndrome se encuentran: Estados Unidos en un rango de edad de 0 - 18 años, Noruega de 3 - 19 años, Australia de 5 - 18 años, Italia de 6 - 18 años, en Venezuela de 6 - 19 años, Ecuador 7 - 20 años y en la mayoría de países de América Latina es diagnosticado entre los 6 - 18 años de edad (13).

El Síndrome de Rett puede encontrarse de dos tipos, el primero de ellos es el típico aquel que se desarrolla en los primeros 6 a 8 meses de vida donde la variación y aparición del síndrome depende del grado de afección en cada paciente, mismo que suele darse en un 95% siendo el más común y por otro lado se encuentra el atípico el cual se diferencia por ser similar a otros síndromes, presentar ciertas particularidades o características en el comportamiento y actitud de las niñas, sin embargo el diagnóstico diferencial excluye de ser esta patología, encontrándose entre un 50 a 70%, la presencia de esta afección va a depender mucho de la mutación genética en cuanto a las variaciones que presente el gen MECP2, los cuales se encargan de clasificar este síndrome en distintos estadios y episodios (14,15).

En base al análisis expuesto, se determina que el Síndrome de Rett se encuentra dentro de las patologías con mayor prevalencia en el género femenino, por lo general se desarrolla en el periodo de la primera infancia. Se considera a nivel mundial como la segunda patología de retraso neurológico; si bien es cierto, el seguimiento o monitoreo continuo permite la identificación oportuna de casos, permitiendo así datos exactos para que las entidades de salud logren enfatizar un mayor control y prevención ante este síndrome.

Factores Asociados al Síndrome de Rett

En 1999, gracias a los aportes científicos e investigaciones por parte del Instituto Nacional de Salud infantil y Desarrollo Humano Eunice Kennedy Shriver (NICHD), en base a los estudios más recientes se ha podido evidenciar que dentro de los factores asociados con este síndrome se basan desde aspectos biológicos hasta genéticos. El Gen

MECP2 se encarga de la regulación en la expresión genética, actuando de forma esencial en las distintas moléculas y proteínas reguladoras del organismo (16,17).

Brain et al. (18), Martínez et al. (19), afirman que la variación que ocurre en el tipo genético es el responsable del grado de afección; mismo que se da por la mutación de la Proteína Fijadora de la Metilcitosina, Gen MECP2 mismo que se localiza en el Cromosoma X y que se encarga del correcto desarrollo del cerebro y la óptima funcionalidad del sistema nervioso, al ocurrir un fallo en la función del Gen, hace que esté produzca cantidades deficientes de proteína o que esté defectuosa, impidiendo ser utilizada por él organismo, esto provoca alteraciones funcionales, estructurales en la actividad neuronal y comunicación sináptica llevando a déficits cognitivos que progresan de forma desacelerada.

Arancibia et al. (20), Aron et al. (21), dan a conocer que por lo general ocurre en el intercambio genético, lo particular de que este síndrome sea más común en sexo femenino se debe a que ellas presentan dos Cromosomas X uno normal y el otro mutado, en la aplicación celular determinada, solo un Cromosoma X es aquel que estará activo durante toda la vida y las células son las encargadas de seleccionar el Cromosoma activo mismo que desencadena graves complicaciones, a diferencia del sexo masculino, ellos no presentan dos Cromosomas X, por lo cual es raro la presencia de este síndrome y en caso de darse ocurre un óbito fetal o no llegan a cumplir la primera infancia, teniendo en cuenta que este trastorno genético no se hereda.

Según los resultados expuestos, el principal factor asociado a este síndrome es la variación genética de la Proteína Fijadora de la Metilcitosina (Gen MECP2), afectando de forma regresiva el desarrollo normal del cerebro, posteriormente el sistema nervioso y termina comprometiendo el resto de los aparatos y sistemas. Este síndrome es genético no hereditario, no obstante, los cambios genéticos causan problemas a nivel de la producción correcta de las proteínas esenciales para el correcto funcionamiento cerebral.

Complicaciones del Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett es considerado como una de las afecciones con mayor incremento en los desórdenes neurológicos ocurridos en la primera infancia convirtiéndose así en una problemática de salud a nivel mundial, las consecuencias que presenta el desorden genético engloba una serie de complicaciones a lo largo del

crecimiento y desarrollo de las niñas; por lo general las complicaciones ocurren con periodos de regresión en el paciente, acorde al estadio en el que se encuentre se desarrollan varias anormalidades, déficits, trastornos o deterioro de distintos órganos, aparatos y sistemas (22,23).

En base a los criterios establecidos por el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD), afirma que el grado de afección de este síndrome se da en base a cuatro estadios, el primero de ellos, es el inicio prematuro el cual se caracteriza por presentar problemas de crecimiento y desarrollo, evidenciado por dificultad a nivel de movimientos corporales donde el 58% lo presenta hasta los primeros 6 meses y el 42% manifiesta movimientos estereotipados a nivel de las manos, pérdida del contacto visual, periodos de apnea e hiperventilación durante la primera infancia y desarrollo; por otro se encuentra la destrucción acelerada, misma que se da con un retroceso de las habilidades ya adquiridas, como el movimiento de extremidades (Ataxia, estrujamiento, frotación, golpes o aplausos), afasia, deterioro neurológico avanzado, pérdida de interacción social, problemas respiratorios y del metabolismo (24–26).

Del mismo modo se incluye la estabilización, donde el retroceso disminuye o en muchos casos es menos evidente, sin embargo, no se detendrá, lo más significativo en este periodo es la aparición de convulsiones, deterioro mental, pérdida motora, dificultad en el crecimiento y desarrollo, persistiendo movimientos estereotípicos a nivel de las manos, la ausencia en la interacción social y comunicativa, bruxismo y disfagia; el último hace referencia al Deterioro Motor Tardío, considerada como la etapa más grave de este síndrome mismo que se presenta por la hipertonía, distonía, rigidez y en muchos casos paraplejía o cuadriplejía, escoliosis y distintas alteraciones neurofisiológicas, gastrointestinales, de conducta y aprendizaje, aquí pueden disminuir las crisis convulsivas, no obstante, los problemas a nivel motor incrementan de forma progresiva (27–29).

De acuerdo con los datos investigados, las complicaciones se describen por 4 estadios que se presentan con el inicio prematuro, seguido de la destrucción acelerada, posterior la estabilización y finaliza con el deterioro motor tardío, este síndrome se caracteriza por la regresión del desarrollo psicomotor, aparición de movimientos estereotipados de las manos, microcefalia, hipotonía muscular, entre otros; lo particular

de esta afección es la aparición de estas complicaciones después de haber presentado un periodo de desarrollo aparentemente normal.

Abordaje Terapéutico del Síndrome de Rett

Torres Arreola L. et al. (30), Marzo Simón M. et al. (31), mencionan que no existe una cura pero si una guía de tratamientos paliativos, no obstante, el tratamiento va a depender del grado o estadio que presente la paciente, si bien es cierto, es importante enfocarse en la estimulación, entrenamiento, marcha, control, drenaje y movilización postural, ejercicios respiratorios, terapia de lenguaje, fisioterapia, terapia ocupacional, apoyo nutricional y metabólico, logopedia, intervenciones, seguimiento en el comportamiento y comunicación, la aplicación y soporte de equipos o aparatos ortopédicos, tratamiento farmacológico, servicios de apoyo y asesoramiento familiar.

Es fundamental brindar un enfoque en el ámbito comunicativo y multidisciplinario, para un mejor énfasis en el tratamiento, aplicando herramientas que permitan mejorar el desarrollo de las funciones, potenciar las habilidades cognitivas, mejorar la inteligencia sensoriomotora, controlar las tendencias repetitivas, aliviar el estrés; del mismo modo, la aplicación de la medicina alternativa ha sido significativamente efectiva en las pacientes, mismos que se basan en la terapia asistida, masoterapia, musicoterapia, hidroterapia, deportes adaptados y las distintas actividades recreativas que mejoren y favorezcan su desenvolvimiento (32–34).

Varios autores coinciden en que el tratamiento depende de la afección neuronal que se ve implicada en este síndrome por lo cual se basan en una serie de medicamentos que controlen e impidan una mayor afectación a nivel de aparatos, órganos y sistemas; Trofinetide (Daybue), se considera como el medicamento central de este síndrome, mismo que actúa como antiinflamatorio a nivel cerebral, lo cual evita que las células emitidas por el mismo reaccionen de forma hiperactiva y a su vez logra aumentar el valor de la proteína natural producido por la hormona IGF-1 misma que se encarga de regular el crecimiento y desarrollo (35–37).

De igual manera, se deben acompañar con medicamentos basados para las afecciones respiratorias y motoras e incluso antiepilépticos y anticonvulsivos acorde al estadio por el que este cursando la paciente, entre los más empleados se encuentran:

Carbamacepina, Lamotrigina, Risperidona, Fenobarbital, Acido Valproico, Fenitoína, Levodopa, Naltrexona, Bromocriptina, Aminoácidos Esenciales como: Tirosina, Triptófano y L – Carnitina, los cuales favorecen el incremento en la síntesis de neurotransmisores. De igual forma, es importante el acompañamiento de suplementos, minerales y vitaminas para el aporte del correcto funcionamiento celular, desarrollo y crecimiento oportuno en la paciente (38–40).

En base a la información antes mencionada, el abordaje terapéutico sintomático de primera opción es el Trofinetide (Daybue) mejora la comunicación social, la respiración y las habilidades motoras finas. Sin duda alguna, en la actualidad no existe cura exacta solo tratamiento sintomático, es importante el control y seguimiento médico de forma periódica, sin bien es cierto, conforme se da la regresión de este síndrome se puede complementar con analgésicos, antiepilépticos, anticonvulsivos acompañados de suplementos, minerales o vitaminas, estén aprobados y bajo la supervisión médica.

Intervenciones de Enfermería en pacientes con Síndrome de Rett

Es importante para el personal de enfermería brindar un apoyo y seguimiento constante a las niñas con Síndrome de Rett y sobre todo a la familia y su entorno, se debe tener presente que esta patología es muy poco conocida e inclusive es confundida y asociada con otros síndromes lo que causa un nivel de complejidad en las distintas intervenciones que deben ser aplicadas, por lo tanto, para evitar distintas complicaciones y un avance en el deterioro de las funciones del organismo que implica este síndrome, se debe regir una guía de asesoramiento y cuidados oportunos (41,42).

La aplicación del método fisioterapéutico y de rehabilitación forma parte de los cuidados primordiales en las niñas, las terapias que se realizan ayudan al correcto desarrollo de las capacidades logrando una apropiada comprensión y autonomía en actividades básicas como alimentarse, vestirse, labores de aseo personal, actividades recreativas y relaciones interpersonales; estos mecanismos ayudan al desarrollo de habilidades neuromotoras, las cuales mejorarían la taxia, la presencia de movimientos involuntarios, apraxia e hipertonía, no obstante, también se cuenta con el tratamiento psicopedagógico que ayuda a mejorar las capacidades cognitivas (43,44).

El rol que ejerce la enfermera se basa en el apoyo de las emociones y conductas de la paciente al padecer este síndrome, teniendo en cuenta que la aparición de manifestaciones clínicas y complicaciones conlleva a cambios de humor y retos difíciles de adaptación. Las intervenciones de enfermería aplicadas engloban aspectos emocionales, físicos, sociales y cognitivos del individuo, aplicando así los 11 Patrones Funcionales de Marjory Gordón mismos que son: Percepción y Gestión de la Salud, Nutrición – Metabólico, Eliminación, Actividad – Ejercicio, Sueño – Descanso, Cognición – Percepción, Autopercepción – Autoconcepto, Rol – Relaciones, Sexualidad – Reproducción, Tolerancia al estrés y Valores – Creencias; mismos que contribuyen al mejoramiento de la salud, promocionando el bienestar, con el objetivo de mantener y potenciar la calidad de vida de cada niña (45,46).

Dentro de las distintas actividades y procedimientos que ejecuta el Personal de Enfermería, están relacionados con la estimulación, apoyo emocional, asistencia en la salud mental, alivio en la ansiedad, estrés y relajación, apoyo fisioterapéutico, educación a familiares sobre las generalidades más importantes del síndrome, seguimiento, rehabilitación psicosocial y apoyo en el tratamiento farmacológico; la capacitación de cada enfermera es de forma constante, para que pueda actuar con enfoque de servicios en base a la satisfacción de las necesidades de cada paciente. El Cuidado de Enfermería hacia las niñas con Síndrome de Rett esta basado en la promoción de vida, confort, autocuidado, dialogo, autonomía de ejercicio y procesos de desarrollo y planificación asistencial (47,48).

Para finalizar según la guía propuesta por Rett Expertise Centre Netherlands-GKC, indica que el abordaje de enfermería empleado en este síndrome debe basarse en estrategias educativas, para el desarrollo del esquema corporal, para la estimulación de conductas comunicativas, para la memoria visual, para optimizar el contacto, habilidades funcionales, desarrollo motor y aportes nutricionales basados en suplementos vitamínicos y calóricos; por lo cual es importante el control y seguimiento médico en los primeros meses de vida para el diagnóstico oportuno, mismo que ayudara a un tratamiento adecuado evitando el desarrollo de complicaciones que comprometan la salud y bienestar de cada paciente (49,50).

El personal de enfermería debe aplicar intervenciones basadas en el aprendizaje motor, entrenamiento cognitivo, estimulación multisensorial, fisioterapia, apoyo nutricional, terapia ocupacional y servicios de apoyo; es esencial el acompañamiento del equipo multidisciplinar sanitario para el diagnóstico temprano, seguido de un tratamiento e intervención para disminuir el rápido avance de la patología y mejorar la calidad de vida del paciente.

Conclusiones

El Síndrome de Rett es considerado como una de las afecciones neurológicas de mayor prevalencia en el sexo femenino, mismo que ha sido identificado a nivel mundial en alrededor de 40 países, si bien es cierto, este síndrome es predisponente en países desarrollados y subdesarrollados presentándose en ambos sin rango diferencial, lo peculiar de este síndrome es el grado de afección en la primera infancia mismo que incide progresivamente hasta la adolescencia y se agrava en la adultez temprana.

Entre los factores relacionados a este síndrome se encuentran todos relacionados a la variación genética que se da en el Gen MECP2, localizado en el cromosoma X el cual se encarga de la funcionalidad cerebral y del sistema nervioso, al existir una mutación genética el daño que desencadena en la paciente se ve involucrado en el correcto crecimiento, habilidades comunicativas, desarrollo de habilidades motoras, cognitivas y de relación interpersonal, lo que conduce a un agravamiento de la salud.

Las complicaciones del Síndrome de Rett involucran distintos aparatos, órganos y sistemas del cuerpo humano, dentro de ellos se encuentra alteración del sistema nervioso, daño neurológico, cambios en el sistema cardiovascular, daño renal, afecciones respiratorias, enfermedades gastrointestinales, incapacidad motora y problemas psicopedagógicos, mismos que disminuyen la calidad de vida en las niñas que padecen este síndrome.

El tratamiento se determina en base al grado de afección neuronal de la paciente, por lo general se administra Trofinetide (Daybue) el cual actúa como antiinflamatorio cerebral y aumenta el valor de la proteína natural que regula el crecimiento y desarrollo, a su vez, se complementa con distintos medicamentos que favorecen al correcto funcionamiento de los aparatos y sistemas, entre ellos se consideran analgésicos, anticonvulsivos, antiepilépticos, aminoácidos, del mismo modo, se acompañan de

suplementos vitamínicos y minerales los cuales ayudan a una recuperación oportuna, disminuyendo el grado de afección.

La Intervención de Enfermería está enfocada en el apoyo, seguimiento, educación, promoción hacia la paciente, familia y entorno sobre el autocuidado, tratamiento, estilo de vida, técnicas de rehabilitación y fisioterapia, terapias de lenguaje, estrategias de motivación y superación ante la afección, fundamentados en los Patrones Funcionales de Marjory Gordon como técnica para el mejoramiento de la calidad de vida de la paciente, fomento de promoción y bienestar.

Referencias Bibliográficas

1. Liberona R. Andrés, Albornoz Miranda Manuel. Aspectos neurobiológicos del Síndrome de Rett. [Internet]. Santiago de Chile: Revista chilena de neuro-psiquiatría [Internet]; 2023. [Citado el 01 de 08 de 2023]. 61(1): 107-117. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-92272023000100107&lang=es.
2. Jara Ettinger AC, Suárez Hortiales S, De la Torre García. Síndrome de Rett: reporte de una nueva variante patogénica y revisión de la literatura a propósito de dos casos clínicos [Internet]. Scielo. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 78(4). Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462021000400356&lang=es.
3. Alexandrou , Papaevripidou , Alexandrou I, Theodosiou , Evangelidou , Kousoulidou , et al. Mutación de novo mosaico MECP2 en mujer con síndrome de rett. [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023].7(2): p. 366-370. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6389470/> .
4. Utria Rodríguez E, Nieto Capador. Factores de riesgo perinatal asociados al trastorno del espectro autista y al síndrome de Rett [Internet]. Scielo. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023].14(2): p. 13-26. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1900-23862020000200013&lang=es.
5. García López. El síndrome de Rett en el aula [Internet]. Redalyc. 2018; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 4(3): p. 66-75. Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/5746/574660907015/>.
6. Gómez Taibo ML, Paramos Alonso. Documentación de habilidades comunicativas y de lenguaje receptivo en un caso de Síndrome de Rett [Internet]. Dialnet. 2022; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 12(2): p. 2174-5218. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8774609>.

7. Remedios López , Padilla Góngora D, Rodríguez Martín R, Martínez Cortés MdC, Miras Martínez F. EL SÍNDROME DE RETT: UNA INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR [Internet]. Redalyc. 2018; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 4(1): p. 547-552. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/3498/349832319059.pdf>.
8. Candala Ramirez , Berrocal Elu , Jurado Pulgar , Palacín Nieto P, Palacín Nieto. Síndrome de Rett [Internet]. Redalyc. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 2(3): p. 321-332. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/sindrome-de-rett/>.
9. Valer Pelarda C, Mallor López E, Souto Ayerbe C, Vera Blasco N, Jubero Puntos A, Maldonado Lario A. Introducción al síndrome de Rett, artículo monográfico [Internet]. Redalyc. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 10(2): p. 522-536. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/introduccion-al-sindrome-de-rett-articulo-monografico/>.
10. Iglesia López P, Cuéllar Álvarez J, Rodríguez Calvo MD. Diagnóstico de Rett. Presentación de un caso [Internet]. Scopus. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 21(1): p. 51-58. Disponible en: <https://revgmespirituana.sld.cu/index.php/gme/article/view/1948/html>
11. Hernández Rivero MDO, Pérez Fernández DA, Hernández Rivero LO. Síndrome de Rett. Informe de caso [Internet]. Medigraphic. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 13(1): p. 84-88. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medicadelcentro/mec-2019/mec191j.pdf>.
12. Tirolli Rett M, Mota Santana J, Anastacia Paplinskie S, Cecchi Salata M, Nunes de Lima ÉA, Silva Gallo RB, et al. Prevalence and impact of urinary symptoms on quality of life during the last month of pregnancy [Internet]. Scielo. 2022; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 35(3): p. 35-43. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/fm/a/DndkQ5LyjzGsBb74JRdyHYQ/?format=pdf&lang=en>.

13. Spagnoli C., Fusco C., Pisani F. Espectro del síndrome de Rett en epilepsias y encefalopatías epilépticas del desarrollo monogénicas: una revisión [Internet]. Medigraphic. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 12(8): p. 11-57. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8394997/>.
14. Tascini G. , Battista Dell'Isola G, Mencaroni E, Di Cara G, Striano, Verrotti A. Trastornos del sueño en el síndrome de Rett y trastornos relacionados con Rett: una revisión narrativa [Internet]. Pubmed. 2022; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 13(81): p. 71-95. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8923297/>.
15. Pejhan S, Rastegar M. of DNA Methyl-CpG-Binding Protein MeCP2 in Rett Syndrome Pathobiology and Mechanism of Disease [Internet]. National Library of Medicine. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 11(1): p. 75-80. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7827577/>
16. Utria Rodríguez Ó, Nieto Capador D. Perinatal risk factors associated with autistic spectrum disorder and the Rett syndrome [Internet]. Scielo. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 14(2): p. 13-26. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1900-23862020000200013&lang=es.
17. Amir RE, Veyver Vd. ¿Qué causa el síndrome de Rett? [Internet]. Scopus. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 23(2): p. 185-188. Disponible en: <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/rett/informacion/causas>
18. Brain Institute, National Institute of Neurological Disorders and S , National Institutes of Health , Department of Health and Human Services. Síndrome de Rett [Internet]. U.S. DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 9(48): p. 1-20. Disponible en: <https://catalog.ninds.nih.gov/sites/default/files/publications/sindrome-de-rett.pdf>
19. Roche Martínez A, Armstrong Morón , Pineda Marfa. Síndrome de Rett [Internet]. Scopus. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 9(5): p. 85-89. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-pdf-S1696281811700427>.

20. Arancibia , Pardo R, Barrientos P. Síndrome de Rett, una mirada actual [Internet]. Scielo. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 94(1): p. 94-103. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2452-60532023005000201&lng=es.
21. Aron W. C, Rauch L. , Benavides G. F, Repetto L. MG. Síndrome de Rett: Análisis molecular del gen MECP2 en pacientes chilenas [Internet]. Scielo. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 90(2): p. 152-156. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062019000200152&lng=es.
22. Campos Castello J, Fernandez Mayoralas , Muñoz Jareño N, San Antonio Arce V. Síndrome de Rett: 50 años de historia de un trastorno aun no bien conocido [Internet]. Scielo. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 67(6): p. 531-542. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802007000700002&lng=es.
23. Centros de Referencia de Enfermedades Raras (CRMR) , Sociedad Francesa de Medicina de Urgencias (SFMU , Agencia de biomedicina (ABM). Síndrome de Rett [Internet]. Scopus. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 4(1): p. 330-361. Disponible en: https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/es/SindromeRett_ES_es_EMG_ORPHA778.pdf.
24. Gómez Taibo L, Paramos Alonso S. Documentación de habilidades comunicativas y de lenguaje receptivo en un caso de Síndrome de Rett [Internet]. Dialnet. 2022; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 12(2): p. 43. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8774609>.
25. de Freitas Faleiro I, Ribeiro Dultra J, Luz Abreu V, Helou de Oliveira L, Villas Boas Zambrin , Nicolai NL. Rett Syndrome: a diagnostic approach, clinical evolution and review [Internet]. Dialnet. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 6(5): p. 2595-6825. Disponible en: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/63098/45371>.

26. Cuéllar Álvarez J, Iglesia López P, Rodríguez Calvo MD. Diagnosis of Rett. Presentation of a case [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 21(1): p. 51-58. Disponible en: <https://scholar.archive.org/work/faptph2bqfb6xdbcmtvqbfjofm/access/wayback/https://revgmespirituana.sld.cu/index.php/gme/article/download/1948/pdf>.
27. Costa de Oliveira ER, Cavalcante Neto J. THE RETT SYNDROME AND THE IMPLICATIONS OF COVID-19: A NARRATIVE SYNTHESIS [Internet]. Redalyc. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 4(14690): p. 1-11. Disponible en: <https://www.revistas.uneb.br/index.php/saudecoletiva/article/view/11955/11910>.
28. Salud INdl, Unidos DdSydSHdlE. El síndrome de Rett [Internet]. Scopus. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 42(16): p. 1-12. Disponible en: <https://www.govinfo.gov/content/pkg/GOVPUB-HE20-PURL-LPS113683/pdf/GOVPUB-HE20-PURL-LPS113683.pdf>.
29. International Rett Syndrome Foundation , Rett Syndrome Association of Australia , International Rett Syndrome Database (InterRett) , Division of Pediatric Orthopaedics of Morgan Stan. Escoliosis en el Síndrome de Rett [Internet]. Scopus. 2020; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 8(55): p. 1-24. Disponible en: <https://rett.telethonkids.org.au/siteassets/media-docs---rett-syndrome/scoliosis-guidelines-rett-booklet-spanish-final.pdf>.
30. Torres Arreola DLdP, Arias Guerra DRM, Álvarez Mejía DJC, Gasca Gutiérrez DIA, Hernández Chávez DM. Diagnóstico y Tratamiento de los Trastornos del Espectro Autista [Internet]. Scopus. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 45(10): p. 1-74. Disponible en: <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/528GER.pdf>.
31. Marzo Simón MA, Cuartero Vintaned RA, Puzo Lerís C, Soria Bercebal S, Martínez Ponz S, Espinosa Plo A. SÍNDROME DE RETT [Internet]. Pubmed. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 6(3): p. 162. Disponible en: <https://revistamedica.com/sindrome-rett-evolucion/>.

32. Buzón García O, Romero García C. METODOLOGÍAS ACTIVAS CON TIC EN LA EDUCACIÓN DEL SIGLO XXI [Internet]. Scopus. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 1(32): p. 2565-2579. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8364579>.
33. Townend GS, Bartolotta TE, Urbanowicz A, Wandin H, G. Curfs LM. Pautas de Comunicación del Síndrome de Rett [Internet]. Scopus. 2020; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 36(2): p. 1-116. Disponible en: https://rett.es/wp-content/uploads/2021/03/20210315-Guia_Comunicacion_Rett.pdf.
34. Pinto Pereira JL, Pedroso JL, Barsottini P. OG, Meira AT, Teive G. HA. Rett syndrome: the Brazilian contribution to the gene discovery [Internet]. Scielo. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 77(12): p. 896-899. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/anp/a/3XVwzkHLMqhNR7rZPF5t4Fc/?format=pdf&lang=en>.
35. Coenraads M, Coenraads R, Hehn JV. DAYBUETM (Trofinetide): Información importante para Padres [Internet]. Dialnet. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 1(33): p. 1-8. Disponible en: https://reverserett.org/site/assets/files/8428/daybue_key_facts_for_parents-spanish.pdf.
36. Canga Espina C, Vidal Adroher C, Díez Suárez A, Vallejo Valdiviels M. Diagnostic and therapeutic protocol for autism spectrum disorders [Internet]. Scopus. 2023; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 13(86): p. 5096-5101. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0304541223002305>.
37. Vidal S, Xiol C, Pascual Alonso A, O'Callaghan M, Pineda M, Armstrong J. Genetic Landscape of Rett Syndrome Spectrum: Improvements and Challenges [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 20(12): p. 25-39. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6719047/pdf/ijms-20-03925.pdf>.
38. Vashi , Justice J. Treating Rett syndrome: from mouse models to human therapies [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 30(15): p. 90–110.

Disponible en: <https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s00335-019-09793-5.pdf>.

39. Spagnoli C, Fusco C, Pisani F. Rett Syndrome Spectrum in Monogenic Developmental-Epileptic Encephalopathies and Epilepsies: A Review [Internet]. Pubmed. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 12(10): p. 11-57. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34440332/>.
40. Kaur S, Christodoulou , Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, et al. Trastornos de MECP2 [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 34(6): p. 7-17. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1497/>.
41. Casas Méndez C, Martínez Álvarez M, Santiago Aranda F, Maldonado Salgado M, Romero Zarallo G. Abordaje de enfermería en el Síndrome de Rett [Internet]. Dialnet. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 15(11): p. 9-57. Disponible en: <https://acortar.link/2M6Wmy>.
42. Fernández Mosquera A, Pons Tubío A. Trastornos del Desarrollo con Discapacidad Intelectual [Internet]. Pubmed. 2019; 42(1): p. 1-102. Disponible en: https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud_5af1956dde00f_0_trastorno_intelectual.pdf.
43. Pérsico M, Ricciardello A, Cucinotta. La psicofarmacología del trastorno del espectro autista y el síndrome de Rett [Internet]. Scopus. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 165(24): p. 391-414. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780444640123000241?via%3Dihub>.
44. Sabus A, Feinstein J, Romani P, Goldson E, Blackmer A. Management of Self-Injurious Behaviors in Children with Management of Self-Injurious Behaviors in Children with [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 39(6): p. 645–664. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6555654/pdf/nihms-1014268.pdf>.
45. Fernández Suárez P, Espinoza Soto2 AE. Salud mental e intervenciones para padres de niños con trastorno del espectro autista: una revisión narrativa y la relevancia de

- esta temática en Chile [Internet]. Scielo. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 37(2): p. 643-682. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/psico/v37n2/a12v37n2.pdf>.
46. Sánchez Arenas A, Rubio Mendoza JM, Rodríguez Cubides S, Sarmiento Collante DV, Suárez Quintana Y. Abordaje de enfermería en el cuidado de niños con trastorno del espectro autista, desde la teoría del cuidado humanizado y la teoría de la interacción para la evaluación de la salud infantil [Internet]. Scopus. 2022; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 5(1): p. 1-18. Disponible en: <https://revistas.unillanos.edu.co/index.php/bsif/article/view/824/1003> .
47. Glaze G, Neul J, Kaufmann W, Berry Kravis E. Double-blind, randomized, placebo-controlled study of trofinetide in pediatric Rett syndrome [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 92(16): p. 1912-1925. Disponible en: <https://n.neurology.org/content/neurology/92/16/e1912.full.pdf>.
48. Gogliotti R, Niswender CM. A Coordinated Attack: Rett Syndrome Therapeutic Development [Internet]. Pubmed. 2019; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 40(4): p. 233–236. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6482467/pdf/nihms-1024467.pdf>.
49. Borloz E, Villard L, Christophe Roux J. Rett syndrome: think outside the (skull) box [Internet]. Pubmed. 2021; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 10(59): p. 22–37. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8265562/pdf/facrev-10-59.pdf>.
- 50 Asociación Internacional Síndrome de Rett , Asociación Valenciana de Síndrome de Rett. INTERVENCION EDUCATIVA Y TERAPEUTICA EN EL SÍNDROME DE RETT [Internet]. Scopus. 2020; [Citado el 01 de 08 de 2023]. 2(5): p. 1-100. Disponible en: <https://acortar.link/dn7BcZ>.

Anexos

Anexo 1. Matriz de Consistencia

Objetivos de Investigación	Preguntas de Investigación	Técnica de Investigación (Recopilación)	Técnica de Análisis	Fuente/Sujetos Sociales	Categoría (Variables)	Instrumento de Recolección de la Información	Preguntas/Contenido del Instrumento
<p>General: Analizar las evidencias científicas relacionadas con el Síndrome de Rett en Niñas.</p> <p>Específicos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Determinar la prevalencia del Síndrome de Rett en Niñas. - Identificar los principales factores que están asociados del Síndrome de Rett en Niñas. - Determinar las complicaciones del 	<p>Central: ¿Cuáles son las evidencias científicas relacionadas con Síndrome de Rett en Niñas?</p> <p>Específicos:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. ¿Cuál es la Prevalencia del Síndrome de Rett? 2. ¿Cuáles son los Factores Asociados al Síndrome de Rett? 3. ¿Cuáles son las Complicaciones del Síndrome de Rett? 4. ¿Cuál es el Abordaje Terapéutico del Síndrome de Rett? 	Documental	Ficha de Análisis	Análisis científicos, literatura gris y documentos oficiales de organismos internacionales y nacionales.	No aplica	<ul style="list-style-type: none"> - Ficha de contenido. - Ficha bibliográfica. - Registro electrónico. 	<p>Contenido de la Tabla de Datos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Autor - Año de Publicación - Título - Objetivo - Resultados - Conclusiones

<p>Síndrome de Rett en Niñas.</p> <p>- Describir el abordaje terapéutico del Síndrome de Rett en Niñas.</p> <p>- Establecer las intervenciones de enfermería en pacientes con Síndrome de Rett.</p>	<p>5. ¿Cuáles son las Intervenciones de Enfermería en pacientes con Síndrome de Rett?</p>						
---	---	--	--	--	--	--	--

Fuente: Elaborado por la autora.

Anexo 2. Palabras Claves**Título:** Síndrome de Rett en Niñas.

Síndrome de Rett	Rett syndrome	Síndrome de Rett
Prevalencia	Prevalence	Prevalencia
Complicaciones	Complications	Complicaciones
Factores Asociados	Associated factors	Factores Asociados
Discapacidades	Disabilities	Discapacidades
Cuidados de Enfermería	Nursing care	Cuidados de Enfermería

Fuente: Elaborado por la autora.



Kristel Maribell Cedillo Nieves portadora de la cédula de ciudadanía N° **0707104873**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación **“Síndrome de Rett en Niñas”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, **21 de noviembre de 2023**

F:

Kristel Maribell Cedillo Nieves

C.I. 0707104873