

# N I C H D

**El Instituto Nacional de  
Salud Infantil y  
Desarrollo Humano  
Eunice Kennedy Shriver  
(NICHD)**



## **Investigaciones sobre el Autismo en el NICHD**



**Departamento de Salud  
y de Servicios Humanos  
de los Estados Unidos**  
Institutos Nacionales  
de la Salud

## **El síndrome de Rett**

La misión del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano *Eunice Kennedy Shriver* (NICHD\*), que forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH\*), dependencia del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos, es comprender todas las etapas del desarrollo a lo largo de la vida, es decir, desde el nacimiento y la niñez, a través de la adolescencia y la edad adulta hasta la vejez.

Una de las áreas clave de investigación del NICHD es la de *las discapacidades del desarrollo*, es decir, aquellos problemas que comienzan en el período de desarrollo (antes de los 3 años de edad) y que causan retrasos o dificultades en las muchas habilidades que se van adquiriendo desde la infancia hasta la edad adulta. Algunos de estos trastornos son bien conocidos, como los trastornos del espectro autista (ASD\*) y el retraso mental. Otros, como el síndrome de Rett, no son tan comunes y como resultado, menos personas los conocen.

El NICHD ha venido apoyando las investigaciones sobre el síndrome de Rett por más de dos décadas. Es mucho lo que ya se conoce del trastorno, de sus síntomas y de la vida de aquellas familias afectadas por este síndrome, pero también hay mucho que aún queda por conocerse.

Esta hoja informativa describe lo que actualmente sabemos del síndrome de Rett: sus causas, sus síntomas y sus tratamientos. Asimismo, explica algunas de las investigaciones que se están llevando a cabo con apoyo del NICHD para aprender más sobre este síndrome. Al final de esta publicación, también se incluye información sobre dónde pueden dirigirse las familias afectadas por el síndrome de Rett para obtener más información y asistencia.

Los investigadores del NICHD se unen a los padres, a las familias y a las comunidades afectadas por el síndrome de Rett en los esfuerzos para comprender este trastorno de manera que se mejore el diagnóstico y el tratamiento, y tal vez hasta se logre prevenirlo.

---

\* La mayoría de siglas que se utilizan en este documento corresponden a las siglas del nombre en inglés del instituto, gen, trastorno o tratamiento, ya que son las siglas con las que comúnmente se los conoce.

## ¿Qué es el síndrome de Rett?

El síndrome de Rett<sup>1</sup> es un trastorno neurobiológico complejo del desarrollo en el que los bebés parecen crecer y desarrollarse normalmente al principio, pero después dejan de hacerlo y hasta pierden sus destrezas y habilidades.

Por ejemplo, dejan de hablar, aunque antes solían decir ciertas palabras. Pierden su habilidad para caminar bien, a pesar de que ya podían caminar normalmente. Dejan de usar las manos para hacer cosas, si bien ya habían comenzado a sujetar y a señalar. A menudo desarrollan movimientos repetitivos o **estereotipados** de las manos, como retorcerlas, aplaudir, o darse palmadas o golpecitos en las manos. Dejan de responder y de interactuar normalmente con otros, a pesar de que antes sonreían a los demás y les seguían con sus ojos.

Vaya al glosario en las páginas 9-10 para aprender el significado de las palabras en **negrilla**.

Hasta hace poco, los investigadores pensaban que el síndrome de Rett afectaba solamente a las mujeres, pero ahora saben que también afecta a un número reducido de varones.<sup>2</sup> Debido a que son bien pocos los varones con el síndrome de Rett, la mayoría de las estadísticas y de las investigaciones sobre este síndrome hacen referencia a las mujeres. Esta hoja informativa, por ejemplo, se refiere casi exclusivamente a las mujeres cuando se habla del síndrome de Rett.

Aunque muchas personas con el síndrome de Rett viven hasta los 40 ó 50 años, no tienen una vida fácil. Muchas no pueden caminar ni hablar, pero pueden comunicarse con los ojos. Una gran parte necesita dietas, tratamientos y educación especial

para sus diversos problemas. La mayoría de las personas con este síndrome no pueden cuidarse por sí mismas y necesitan que alguien las cuide toda la vida.

## ¿Qué causa el síndrome de Rett?

Para la mayoría de las mujeres con el síndrome de Rett, este trastorno es el resultado de un cambio en un solo **gen**.

## ¿Qué son los genes?

Los genes son segmentos de ADN, el material que contiene toda la información necesaria para “crear” una persona. Los genes son **hereditarios**, lo que significa que los padres los pasan a sus hijos.

La mayoría de este material genético se encuentra en el **núcleo** de la célula, que es el “área de almacenaje” donde se acumula toda esta información. El núcleo almacena el material genético en paquetes llamados **cromosomas**.

Casi todas las personas tienen 46 cromosomas en la mayoría de sus células: 23 que vienen de la madre y 23 del padre. Cada cromosoma está compuesto por diferentes cantidades de genes individuales.

Los genes contienen la información que el cuerpo necesita para producir las **proteínas**, que son los bloques constitutivos del cuerpo. Las proteínas forman la estructura de los órganos y de los tejidos y el cuerpo las necesita para las vías y las funciones químicas interactivas. Cada proteína realiza una tarea específica en cada uno de los diferentes tipos de células del cuerpo y la información para

producir por lo menos una proteína usualmente se encuentra contenida en un solo gen.

El patrón o la secuencia de los genes se parece a un plano o mapa que le muestra al cuerpo cómo construir sus diferentes partes. Por ejemplo, los genes controlan la altura, el color del pelo y de los ojos, y otras características del cuerpo y de la mente. Cualquier cambio o **mutación** en esas plano o mapa genético puede producir cambios en la forma como crece y se desarrolla el cuerpo o la mente.

### ¿Cómo causan los genes el síndrome de Rett?

En 1999, científicos apoyados por el NICHD<sup>3</sup> descubrieron que la mayoría de las niñas con el síndrome de Rett tenían un cambio en el patrón de un gen en particular en el cromosoma X, el que codifica la proteína de enlace Metil-CpG 2 (*Methyl-CpG-binding Protein 2 gene – MECP2\**). Entre un 90 y un 95 por ciento de las niñas con el síndrome de Rett tiene una mutación en este gen.<sup>4,5</sup>

Este gen produce la proteína de enlace MeCP2, que es necesaria para el desarrollo del sistema nervioso, especialmente del cerebro. La mutación hace que el gen produzca una cantidad de proteína menor de la necesaria o que produzca una proteína defectuosa que el cuerpo no puede usar. Como resultado, puede que no haya suficiente cantidad de la proteína utilizable para que el cerebro se desarrolle normalmente.

Los investigadores están tratando de comprender exactamente cómo el cerebro utiliza la MeCP2 y cómo los problemas con esta proteína causan las

características típicas del síndrome de Rett. Normalmente, la MeCP2 ayuda a “apagar” ciertos genes que fabrican diferentes proteínas en las células nerviosas y en otras células. Sin la MeCP2, el cuerpo continúa produciendo estos materiales, aun cuando ya no los necesita. Después de un tiempo, el hecho de tener una cantidad elevada de estos materiales en el cuerpo comienza a perjudicar el sistema nervioso y causar los problemas del síndrome de Rett.

Sin embargo, no todas las personas con el síndrome de Rett tienen una mutación genética. En un 5 por ciento<sup>4,6</sup> de las personas con el síndrome de Rett, la mutación *MECP2* no está presente o no se detecta. Asimismo, algunas personas que tienen mutaciones en el gen *MECP2*, no muestran las características típicas del síndrome de Rett. Los investigadores están examinando diferentes genes para ver si ellos también pueden causar los síntomas de este síndrome.

### Si el síndrome de Rett es un trastorno genético, ¿significa que se hereda?

En más del 99,9 por ciento<sup>2</sup> de los casos del síndrome de Rett, la mutación genética es espontánea, lo que significa que ocurre aleatoriamente o al azar. Este tipo de mutaciones generalmente no se hereda ni se pasa de una generación a otra. En un porcentaje muy pequeño de familias —alrededor del 1 por ciento<sup>5</sup>— las mutaciones de Rett se heredan, pasando a la siguiente generación a través de las mujeres portadoras del gen. Los científicos están tratando de aprender más sobre estas familias para comprender cómo surge esta mutación hereditaria.

## ¿Cuántas personas padecen del síndrome de Rett?

Hasta la fecha, los investigadores no saben exactamente cuántas personas tienen el síndrome de Rett, pero los cálculos actuales sobre su **prevalencia** indican que alrededor de una de cada 10.000<sup>7</sup> mujeres padece del trastorno.

## ¿Cuáles son las características típicas del síndrome de Rett?

Entre los 3 meses y los 3 años de edad, la mayoría de los niños con el síndrome de Rett comienzan a mostrar algunos de los siguientes síntomas:

- **Pérdida de movimientos voluntarios o intencionales de las manos:** Pierden la habilidad de hacer cosas con las manos, tales como agarrar con los dedos, alcanzar cosas, o tocar cosas a propósito.
- **Pérdida del habla:** Al principio, pueden dejar de decir palabras o frases que antes decían; después pueden hacer sonidos, pero no dicen palabras que tengan propósito.
- **Problemas con el equilibrio y la coordinación:** Estos problemas pueden comenzar como torpeza o dificultad para caminar. Alrededor de un 60 por ciento<sup>8</sup> de las personas con el síndrome de Rett aún pueden caminar más adelante; otras pueden perder la habilidad de sentarse o de caminar y hasta pueden volverse inmóviles.

- **Movimientos estereotipados:** Una de las características únicas del síndrome de Rett son los movimientos repetitivos o estereotipados de las manos —tales como pasarse retorciéndoselas— que pueden intensificarse y hacerse casi continuos.
- **Dificultades para respirar:** Estos problemas pueden incluir la **hiperventilación** y el **apnea**, este último que consiste en sostener o contener la respiración. Estos problemas ocurren solamente cuando la persona con el síndrome de Rett está despierta, no durante el sueño.
- **Ansiedad y problemas socio-conductuales:** Estos problemas pueden ir desde no sentirse cómodo en lugares o situaciones nuevas como en un centro comercial, hasta a características autistas, como falta de contacto visual con otras personas.
- **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 y autismo en las mujeres.

Durante los últimos años, los investigadores han definido una serie más amplia de características para el síndrome de Rett. Algunas personas con este síndrome pueden estar afectadas por estos síntomas en mayor o menor grado que otras. Algunas personas con el síndrome de Rett aún pueden decir palabras sueltas, mientras que otras nunca podrán hablar. Algunas no pueden sentarse solas y permanecer sentadas rectas, mientras que otras no tienen problemas para sentarse.

## ¿Hay otros problemas asociados con el síndrome de Rett?

Hay algunos problemas que las personas con el síndrome de Rett tienen en común. Sin embargo, el hecho de tener estos problemas no determina el diagnóstico del síndrome de Rett. Entre estos problemas se incluyen:

- Aproximadamente el 80 por ciento<sup>8</sup> de las niñas con el síndrome de Rett tienen **escoliosis**. En algunos casos, la curvatura de la columna vertebral es tan grave que requiere cirugía. Para algunas, el uso de un soporte ortopédico alivia el problema, evita que empeore, o retrasa o elimina la necesidad de someterse a una cirugía.
- Los **episodios epilépticos** también son un problema común<sup>9</sup> para quienes padecen del síndrome de Rett. Los episodios epilépticos pueden afectar al cuerpo entero como en el caso de una convulsión o pueden ser episodios de mirada fija sin movimiento alguno.
- Muchas personas con el síndrome de Rett sufren de **estreñimiento** y **reflujo gastroesofágico**. También pueden tener problemas de la vesícula biliar<sup>10</sup> que pueden ir desde **cálculos biliares** a dolor o malestar abdominal.
- Algunas personas<sup>11,12</sup> con el síndrome de Rett tienen problemas cardíacos, específicamente con el ritmo del corazón. Por ejemplo, pueden tener pausas anormalmente largas entre los latidos cardíacos (según se miden usando un **electrocardiograma o ECG**), o pueden experimentar otros tipos de **arritmia**.
- Muchas niñas<sup>2</sup> con el síndrome de Rett no se pueden alimentar por sí mismas. Algunas tienen dificultad para tragar y otras nunca desarrollan la habilidad para masticar adecuadamente la comida. En algunos casos, a pesar de tener buen apetito, las niñas con el síndrome de Rett no aumentan de peso o tienen dificultad para mantener un peso saludable. Como resultado, algunas niñas con el síndrome de Rett dependen de **tubos de alimentación**.
- Problemas con el sueño, especialmente patrones de sueño interrumpido por la noche (durante la niñez), y un aumento en el sueño total así como en el sueño diurno (después de los 5 años de edad) también son comunes<sup>13</sup> en las personas con el síndrome de Rett. Algunos investigadores<sup>14</sup> sugieren que la dificultad con el sueño es uno de los síntomas más tempranos del síndrome de Rett y puede aparecer entre el mes y los dos meses de nacido.

## ¿Cuál es el curso normal del síndrome de Rett?

Como se indicó anteriormente, los niños con el síndrome de Rett parecen desarrollarse normalmente de bebés, para después retroceder o perder sus habilidades. Muchas personas con el síndrome de Rett también experimentan un período de estabilidad.

Basándose en los **criterios de consenso**,<sup>15</sup> los proveedores de atención médica dividen el comienzo de los síntomas en cuatro etapas:

- *Etapa de iniciación temprana:* El desarrollo se estanca o se detiene. Algunas veces, el estancamiento o el detenimiento es tan sutil que al principio ni los padres ni los proveedores de atención médica se dan cuenta.
- *Etapa de destrucción acelerada:* El niño pierde sus habilidades rápidamente (sufre una regresión). En general, las primeras habilidades que se pierden son los movimientos intencionales o voluntarios de las manos y el habla. Las dificultades con la respiración y los movimientos estereotipados de las manos también comienzan usualmente en esta fase.
- *Etapa de nivelación o estabilización:* La regresión es más lenta y otros problemas parecen disminuir o mejorar. Los episodios epilépticos y los problemas de movimiento son comunes en esta etapa. La mayoría de las personas con el síndrome de Rett pasan la mayor parte de su vida en esta tercera etapa.
- *Etapa de deterioro motor tardío:* Las personas con el síndrome de Rett pueden mostrar rigidez o perder tono muscular, algunas volviéndose inmóviles. La escoliosis puede ser grave, requiriendo el uso de un soporte ortopédico o cirugía. Los movimientos estereotipados de las manos y las dificultades para respirar parecen disminuir.

Los investigadores anteriormente pensaban que la primera etapa comenzaba alrededor de los 6 meses de nacido. Sin embargo, después de analizar las filmaciones hechas de personas con el síndrome de Rett desde que nacieron, ahora saben<sup>16</sup> que algunos bebés con este síndrome solamente *parecen*

desarrollarse normalmente. De hecho, estos bebés muestran problemas en su desarrollo desde un comienzo. En un estudio,<sup>17</sup> todos los bebés con el síndrome de Rett mostraron problemas con los movimientos corporales desde el nacimiento hasta los 6 meses de nacidos. Otro 42 por ciento<sup>17</sup> mostró movimientos estereotipados de las manos durante este período de tiempo.

En vista de estos nuevos hallazgos, algunos proveedores de atención médica creen que es esencial realizar pruebas genéticas para detectar el síndrome de Rett para así asegurar que estos bebés obtengan ayuda lo más pronto posible. Sin embargo, dado que las pruebas genéticas no detectarían a un 5 por ciento de los bebés que tienen este trastorno, también es fundamental hacer un seguimiento clínico<sup>18</sup> para establecer un diagnóstico.

## ¿Hay alguna cura para el síndrome de Rett?

Hasta la fecha no existe una cura para el síndrome de Rett. Sin embargo, las investigaciones<sup>19</sup> muestran que es importante un diagnóstico temprano de los trastornos del desarrollo, como el síndrome de Rett, para mejorar los resultados. Las intervenciones que se realizan temprano en la vida de las personas con estos trastornos han mostrado surtir mayores efectos positivos con relación a sus habilidades y síntomas posteriores. Mientras más pronto comience el tratamiento, mayor será la oportunidad de aprendizaje. No obstante la edad que tengan, la mayoría de las personas con el síndrome de Rett se benefician de las intervenciones bien diseñadas.

## ¿Hay algún tratamiento para el síndrome de Rett?

Hay una variedad de maneras de ayudar a minimizar los efectos del síndrome de Rett. En vez de manejar el síndrome de forma integral, la mayoría de los tratamientos<sup>20</sup> intentan reducir síntomas específicos de este síndrome. Estos tratamientos generalmente se enfocan en disminuir la pérdida de las habilidades, mejorar o preservar el movimiento, y fomentar la comunicación y el contacto social.

Las personas con el síndrome de Rett con frecuencia se benefician del enfoque de equipo, que incluye no sólo a muchos diferentes tipos de proveedores de atención médica, sino también a los miembros de la familia, todos desempeñando un papel en el cuidado del paciente. Entre los miembros de este equipo de cuidados se incluyen (pero no se limitan a):

- Fisioterapeutas, quienes ayudan a los pacientes a mejorar o conservar su movilidad y equilibrio y a reducir la deformación de la espalda y de las extremidades.
- Terapeutas ocupacionales, quienes ayudan a los pacientes a mejorar o mantener el uso de las manos y a reducir los movimientos estereotipados de las mismas.
- Terapeutas del habla, quienes ayudan a los pacientes a usar formas no verbales de comunicación y a mejorar su interacción social.

Otros miembros del equipo pueden incluir especialistas del desarrollo, pediatras del desarrollo, cirujanos ortopédicos, gastroenterólogos,

neumólogos, cardiólogos, neurólogos, proveedores de educación especial y enfermeras. La participación de los miembros de la familia también es esencial para asegurar el bienestar de los que padecen del síndrome de Rett.

También son eficaces otras opciones, tales como los medicamentos o la cirugía. Por ejemplo, la cirugía puede corregir la escoliosis en algunas personas con el síndrome de Rett. Asimismo, los medicamentos anticonvulsivos pueden controlar eficazmente las convulsiones en muchos de los afectados por este síndrome. Otros medicamentos pueden reducir los problemas respiratorios y pueden eliminar los problemas del ritmo cardíaco. Hay remedios que se pueden obtener sin necesidad de prescripción médica que pueden aliviar la indigestión o el estreñimiento. Los suplementos de calcio y otros minerales pueden ayudar a fortalecer los huesos, lo que retrasa el progreso de la escoliosis.

Si usted tiene alguna pregunta sobre los tratamientos, hable con su proveedor de atención médica o consulte una de las organizaciones de apoyo para familias afectadas con el síndrome de Rett que están listadas en la sección *¿Dónde puedo conseguir información adicional sobre el síndrome de Rett?* de esta hoja informativa.

## ¿Qué investigaciones se están realizando sobre el síndrome de Rett?

El NICHD y otras organizaciones continúan sus esfuerzos para apoyar investigaciones para entender el síndrome de Rett, con la esperanza de aprender como demorar, detener o revertir sus efectos.

El hallazgo del gen *MECP2* en 1999 constituyó un gran avance y ha abierto muchos caminos nuevos para la investigación. Algunos científicos<sup>21</sup> sugieren que el tipo específico de mutación en el gen *MECP2* afecta cuán leves o graves sean los síntomas del síndrome de Rett. Se están realizando estudios para comprender cada mutación que resulta en las características del síndrome de Rett y la forma en que estas mutaciones pueden cambiar las características del síndrome. Un estudio sobre la historia natural del síndrome de Rett, financiado por los NIH, debe proporcionar información nueva sobre estos temas.

Los investigadores también están buscando otros genes que pueden estar involucrados en el síndrome de Rett. Algunos estudios han ayudado a reducir la búsqueda de estos genes, pero aún hay mucho que no se sabe sobre cómo estos genes causan o contribuyen a este síndrome. Los hallazgos actuales<sup>1</sup> sugieren que hay un tipo **congénito** de síndrome parecido al de Rett, en el que los niños tienen convulsiones muy intensas en la primera infancia, y este síndrome puede involucrar al gen que codifica la proteína ciclin-kinasa-homóloga-dependiente 5 (*Cyclin-dependent kinase-like 5 gene – CDKL5\**). Sin embargo, los investigadores aún no saben cómo este gen puede estar involucrado, ni qué hace específicamente en el cerebro su producto proteínico, la ciclin-kinasa-homóloga-dependiente 5. Los estudios sobre éste y otros genes continúan.

Otras investigaciones se enfocan en comprender como la **inactivación del cromosoma X (XCI\*)** afecta a las personas con el síndrome de Rett. Las células escogen aleatoriamente cuál cromosoma X usar y cuál no, lo que se conoce como la XCI. Como las mujeres tienen dos cromosomas X, aquellas con el síndrome de Rett generalmente tienen un gen *MECP2* mutado y otro normal en la mayoría de sus células. Sin embargo, hay un solo

cromosoma X activo en cada célula y sólo ese cromosoma activo produce proteínas. Por lo tanto, en algunas niñas, la XCI puede significar que muchas células usan el cromosoma normal, por lo que tienen concentraciones más altas de la proteína MeCP2 y características más leves del síndrome de Rett. En algunas mujeres, solamente el cromosoma normal está activo, por lo que estas personas son normales, aún cuando tienen un gen mutado.

Los estudios también están investigando la XCI en los varones con el síndrome de Rett. En algunos hombres, las características del síndrome de Rett pueden ocurrir conjuntamente con otro trastorno genético llamado **síndrome de Klinefelter**. Casi todos los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y en la mayoría de sus células. Sin embargo, los hombres con el síndrome de Klinefelter tienen dos cromosomas X y uno Y, lo que significa que pueden tener un gen *MECP2* mutado y otro normal. En estos casos, es posible que el gen normal pueda producir la proteína MeCP2, haciendo menos graves las características del síndrome de Rett; o el gen mutado puede causar las características relevantes del síndrome de Rett. En otros hombres con el síndrome de Rett, no todas las células de su cuerpo tienen mutado el gen *MECP2*. En estos casos, las células están en **mosaico**, lo que significa que son diferentes porque algunas células tienen la mutación y otras no. Los esfuerzos continúan para comprender el **mosaicismo** y cómo éste impacta las características del síndrome de Rett.

Al lograr un entendimiento de cómo el síndrome de Rett afecta a todo el cuerpo, los proveedores de atención médica podrán tratar mejor los problemas relacionados con este síndrome. Estos conocimientos no sólo son importantes para aquellos afectados directamente por el síndrome de Rett, sino también para cualquier persona afectada indirectamente por este trastorno del desarrollo.

## Glosario

La palabra o frase...	Significa...
Apnea	Cuando la respiración se detiene periódicamente.
Arritmia	Cualquier trastorno de la frecuencia o del ritmo cardiaco. En algunos casos, el corazón late demasiado rápido, mientras que en otros, el corazón late demasiado lento. Sin embargo, ambos son casos de arritmia.
Cálculos biliares	Depósitos de colesterol u otro producto de la digestión que se forman en la vesícula biliar.
Células mosaicas	Células que tienen diferentes genotipos o componentes genéticos.
Comportamientos estereotipados	Una acción que se repite sin cambios.
Congénito	Que existe al nacer; no es hereditario o heredado.
Criterios de consenso	Un grupo selecto de expertos en una rama específica evalúa la información científica disponible sobre un asunto biomédico y desarrolla una lista de características, generalmente el mínimo requerido, para un diagnóstico específico. En este caso, un grupo de expertos en el síndrome de Rett revisó la información científica disponible sobre el síndrome (incluyendo los ensayos clínicos, historiales de casos médicos, y artículos en las revistas profesionales) y compiló una lista de las características que una persona necesita tener para recibir un diagnóstico de síndrome de Rett.
Cromosomas	Uno de los “paquetes” de genes y de otros tipos de ADN que se encuentran en el núcleo de una célula. Los seres humanos tienen 23 pares de cromosomas, dando un total de 46. Cada padre contribuye con un cromosoma para cada par, y como resultado, los hijos obtienen la mitad de sus cromosomas de la madre y la otra mitad del padre.
Discapacidad intelectual /retraso mental	Término que se utiliza cuando una persona tiene ciertas limitaciones en su funcionamiento mental y en sus habilidades como la comunicación, el cuidado personal y las destrezas sociales.
Electrocardiograma (ECG)	Prueba que registra y mide la actividad eléctrica del corazón. Mide la frecuencia y regularidad de los latidos cardiacos, la presencia de cualquier daño al corazón y los efectos de los medicamentos o aparatos que se usan para regular el latido cardiaco.
Episodio epiléptico	Ataque súbito a menudo de convulsiones o movimientos espasmódicos de uno o varios grupos de músculos. Los episodios no necesariamente incluyen movimientos o agitación, sino que también puede hacer que la persona que las sufre se vea o quede inmóvil o como congelada.
Escoliosis	Curvatura anormal de la columna vertebral o espina dorsal.

## Glosario (Continuación)

La palabra o frase...	Significa...
Estreñimiento	Disminución o detención anómala del movimiento intestinal.
Gen	Segmentos o pedazos de ADN, que contienen la información para producir una proteína específica.
Hereditario	Algo que se pasa de un ancestro o de una generación a la siguiente.
Hiperventilación	Respiración acelerada; ritmo excesivo e inhalaciones sumamente profundas que pueden causar una pérdida de dióxido de carbono en la sangre.
Inactivación del cromosoma X (XCI)	En las mujeres, el fenómeno a través del cual el cromosoma X se inactiva de manera aleatoria en las primeras etapas de formación de las células embrionarias; por lo tanto, todas las células descendientes también tienen inactivo ese cromosoma.
Mosaicismo	Tener células que son mosaicas.
Movimientos voluntarios de las manos	El poder mover y controlar las manos para que hagan algo específico, como agarrar un objeto o tocar algo.
Mutación	Un cambio estructural permanente en el ADN. En la mayoría de los casos, los cambios en el ADN o no tienen efecto alguno ni causan daño, pero algunas mutaciones mejoran la probabilidad de sobrevivencia del organismo.
Núcleo	La estructura central de la célula, donde se alojan los cromosomas.
Prevalencia	El número de personas en una población dada que tienen un trastorno o enfermedad específica.
Proteínas	Una molécula larga compuesta por una o más cadenas de aminoácidos. Las proteínas desempeñan una gran variedad de actividades dentro de la célula y en el cuerpo.
Reflujo gastroesofágico	Flujo del contenido estomacal de vuelta al esófago, lo que puede producir acidez estomacal y daño esofágico.
Síndrome de Klinefelter	La mayoría de los hombres con el síndrome de Klinefelter son XXY, es decir, tienen dos copias del cromosoma X y una copia del Y en cada célula. Estos hombres pueden tener concentraciones bajas de la hormona testosterona comenzando en la pubertad, lo que puede resultar en el desarrollo de senos y un aumento en el riesgo de cáncer del seno, menos vello facial y corporal, e infertilidad. También pueden tener problemas en el desarrollo del habla y del lenguaje.
Susceptibilidad	El estado de predisposición o sensibilidad a, o la falta de la habilidad para resistir las manifestaciones de algo (tal como un patógeno, una enfermedad genética, o un medicamento); la persona susceptible es más probable que muestre síntomas de un trastorno.
Tubo de alimentación	Un tubo pequeño, blando, de plástico que se coloca directamente en el estómago para poder suministrar alimentación y medicamentos al paciente.

## Referencias

- 1 Weaving, L.S., Ellaway, C.J., Gécz, J., & Christodoulou, J. (2005). Rett syndrome: Clinical review and genetic update. *Journal of Medical Genetics*, 42, 1-7.
  - 2 Percy, A.K., Dragich, J., & Schanen, C. (2003). Rett Syndrome: Clinical-Molecular-Correlates. In G. Fisch (Ed.), *Genetics and Neurobehavioral Disorders* (pp. 391-418). Totowa, NJ: Humana Press.
  - 3 Amir, R.E., Van den Veyver, I.B., Wan, M., Tran, C.Q., Francke, U., & Zoghbi, H.Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked *MECP2*. *Nature Genetics*, Oct;23(2), 185-188.
  - 4 Schollen, E., Smeets, E., Deflem, E., Frys, J.P., & Mathis, G. (2003). Gross rearrangements in the *MECP2* gene in three patients with Rett syndrome: Implications for routine diagnosis of Rett syndrome. *Human Mutations*, 22, 116-120.
  - 5 Zoghbi, H.Y. (2005). *MeCP2* dysfunction in humans and mice. *Journal of Child Neurology*, 20, 736-740.
  - 6 Fang, P., Ward, P.A., Berry, S.A., Irons, M., Chong, B., Van den Veyver, I.B., Neul, J., Glaze, D.G., Zoghbi, H.Y., & Roa, B.B. (2005 October). *MECP2* gene rearrangements in female and male patients with features of Rett syndrome. Poster session presented at the American Society of Human Genetics 2005 Annual Meeting, Salt Lake City, Utah. Retrieved November 28, 2005, from <http://www.ashg.org/genetics/ashg/ashgmenu.htm>.
  - 7 Hagberg, B. (1993). Rett Syndrome: Clinical and Biological Aspects. In B. Hagberg, J. Wahlstrom, & M. Anvret (Eds.), *Clinics in Developmental Medicine No. 127* (pp. 4-20). London: McKeith Press.
  - 8 Kerr, A.M., Webb, P., Prescott, R.J., & Milne, Y. (2003). Results of surgery for scoliosis in Rett syndrome. *Journal of Child Neurology*, 18, 703-708.
  - 9 Glaze, D., Schultz, R., & Frost, J. (1998). Rett syndrome: Characterization of seizures and non-seizures. *Electroencephalography and Clinical Neurophysiology*, 106, 79-83.
  - 10 Percy, A.K., & Lane, J.B. (2004). Rett syndrome: Clinical and molecular update. *Current Opinions in Pediatrics*, 16, 660-677.
  - 11 Ellaway, C.J., Sholler, G., Leonard, H., & Christodoulou, J. (1999). Prolonged QT interval in Rett syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 80, 470-472.
  - 12 Guideri, F., Acampa, M., DiPerri, T., Zapella, M., & Hayek, Y. (2004). Progressive cardiac dysautonomia observed in patients affected by classic Rett syndrome and not in the preserved speech variant. *Journal of Child Neurology*, 16, 370-373.
  - 13 Ellaway, C., Peat, J., Leonard, H., & Christodoulou, J. (2001). Sleep dysfunction in Rett syndrome: Lack of age-related decrease in sleep duration. *Brain Development*, Dec;23(Suppl 1), S101-S103.
  - 14 Nomura, Y. (2005). Early behavior characteristics and sleep disturbance in Rett syndrome. *Brain and Development*, Nov;27(Suppl 1), S35-S42.
  - 15 Hagberg, B., Hanefeld, F., Percy, A., & Skjeldal, O. (2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Pediatric Neurology Society Meeting, Germany 2001. *European Journal of Pediatric Neurology*, 6, 293-297.
  - 16 Nomura, Y., & Segawa, M. (1990). Clinical features of the early stage of the Rett syndrome. *Brain Development*, 12(1), 16-19.
  - 17 Einspieler, C., Kerr, A.M., & Prechtel, H.F.R. (2005). Is the early development of girls with Rett disorder really normal? *Pediatric Research*, 57, 696-700.
  - 18 Zoghbi, H.Y. (Updated 11 February 2004). Rett Syndrome. In: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright, University of Washington, Seattle. 1997-2005. Available at <http://www.genetests.org>. Accessed October 7, 2005.
  - 19 Committee on Children with Disabilities, American Academy of Pediatrics. (2001). The pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics*, 107, 1221-1226.
  - 20 Segawa, M., & Nomura, Y. (2005). Rett syndrome. *Current Opinions in Neurology*, 18, 97-104.
  - 21 Schanen, C., Houwink-Manville, I., Dorrani, N., Lane, J., Everett, R., Feng, A., Cantor, R.M., & Percy, A. (2004). Phenotypic manifestations of *MECP2* mutations in classical and atypical Rett syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 126A, 129-140.
- El NICHD desea agradecer a los doctores Alan K. Percy, M.D., y Huda Zoghbi, M.D., por su valiosa ayuda en la revisión de esta hoja informativa.

### ¿Dónde puedo conseguir información adicional sobre el síndrome de Rett?

Para más información sobre el síndrome de Rett y otros trastornos del desarrollo, comuníquese con el NICHD. El NICHD respalda y realiza investigaciones sobre temas relacionados con la salud de los niños, los adultos, las familias y las poblaciones, que incluyen el síndrome de Rett y otras discapacidades del desarrollo. La misión del NICHD es la de asegurar que toda persona nazca sana y deseada, que las mujeres no sufran efectos dañinos del proceso de la reproducción, que todos los niños tengan la oportunidad de alcanzar su potencial máximo para una vida sana y fructífera, libre de enfermedades o discapacidades, y de asegurar la salud, productividad, independencia y bienestar de todas las personas a través de la rehabilitación óptima.

Usted puede comunicarse con el NICHD a través su Centro de Recursos de Información:

#### NICHD Information Resource Center

**Teléfono:** 1-800-370-2943 (TTY 1-888-320-6942)

**Dirección:** P.O. Box 3006, Rockville, MD 20847

**FAX:** (301) 984-1473

**Email:** [NICHDInformationResourceCenter@mail.nih.gov](mailto:NICHDInformationResourceCenter@mail.nih.gov)

**Internet:** <http://www.nichd.nih.gov/autism>

La Biblioteca Nacional de Medicina también provee información sobre el síndrome de Rett a través de su página de entrada a temas de la genética: *Genetics Home Reference* <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=rettsyndrome>. El sitio Web tiene enlaces a organizaciones de apoyo para las familias afectadas por el síndrome de Rett: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=rettsyndrome/show/Patient+support>.

El sitio Web de los NIH también contiene información sobre el síndrome de Rett en la página <http://health.nih.gov/result.asp/1037>.

Las siguientes organizaciones también proveen información sobre el síndrome de Rett a familias y pacientes:

- International Rett Syndrome Association

Teléfono: 1-800-818-RETT

Dirección: 9121 Piscataway Road, #2B  
Clinton, MD 20735

Email: [admin@rettsyndrome.org](mailto:admin@rettsyndrome.org)

Internet: <http://www.rettsyndrome.org>

- Rett Syndrome Research Foundation

Teléfono: (513) 874-3020

Dirección: 4600 Devitt Drive  
Cincinnati, OH 45246

Internet: <http://www.rsrf.org>