

Síndrome de RETT

El síndrome de Rett es un trastorno neurológico de [base genética](#). Fue descubierto en 1966 por el doctor Andreas Rett de Viena, Austria, en una publicación médica alemana. A causa de la relativamente pequeña circulación de este artículo, la mayoría de los médicos no tuvieron conocimiento de la enfermedad.

A finales de 1983 el Dr. Bengt Hagberg de Suecia junto con otros colegas de Francia y Portugal publicaron en inglés, en una revista de gran difusión, una revisión del síndrome de Rett que comprendía 35 casos. El año siguiente, en una conferencia que tuvo lugar en Viena, se aportaron documentos clínicos y nuevos datos bioquímicos, fisiológicos y genéticos. En Enero de 1985 el Dr. Rett visitó el instituto John F. Kennedy para niños minusválidos en Baltimore, Maryland, donde el Dr. Hugo Moser organizó la primera reunión mantenida en Estados Unidos.

La Asociación Internacional del Síndrome de Rett consiguió que el Dr. Rett examinara a 42 niñas que habían sido diagnosticadas como casos potenciales del Síndrome de Rett. Esta reunión llevó un aumento del conocimiento del síndrome y sus formas de manifestarse en Estados Unidos. La mayor familiaridad con el síndrome ha dado lugar a un mejor diagnóstico.

Mientras que Rett fue el primero en descubrir el síndrome, le enfermedad fue detectada independientemente en otras partes del mundo. El interés por el síndrome y su conocimiento están creciendo a gran velocidad. La bibliografía médica contiene ahora informes de casos de muchos grupos étnicos por todo el mundo. Los estudios realizados hasta la fecha han encontrado que la frecuencia del síndrome de Rett es de 1:12.000 a 1:15.000 nacimientos de niñas vivas.

OBTENCIÓN DEL DIAGNÓSTICO

El diagnóstico depende de la información sobre las primeras etapas del crecimiento de la niña y del desarrollo y evaluación continua de la historia clínica y del estado físico y neurológico de la niña.

Ya se dispone de pruebas de laboratorio para confirmar el [diagnóstico clínico](#).

El desarrollo es normal hasta unos seis a dieciocho meses de edad.

La niña con síndrome de Rett se sienta y come con las manos a la edad normal, algunas niñas empiezan a utilizar palabras y combinaciones de palabras sencillas.

Muchas niñas empiezan a andar solas dentro de la etapa normal de edad, mientras que otras muestran un claro retraso o incapacidad para andar solas.

Sigue un periodo de estancamiento o regresión, durante el que la niña pierde el uso de las capacidades manuales sustituyéndolo por movimientos repetitivos de las manos que llegan a ser constantes (estereotipias).

El desarrollo intelectual se retrasa severamente y muchas niñas son erróneamente diagnosticadas como autistas o parálíticas cerebrales.

El comportamiento autista disminuye con la edad, para hacerse una niña afectuosa con mirada y rostro expresivo.



© 2009 Comunidad Autista
Joomla! es Software Libre distribuido bajo licencia GNU/GPL.

TEMPLATE COPYRIGHT © 2006 BY HILLIGER MEDIA
Freie Nutzung für gewerbliche und private Seiten!
(BrightWhite Version 1.0)

