

El síndrome de Rett es un trastorno grave del neurodesarrollo de origen genético que se presenta mayoritariamente en niñas, aunque actualmente han aumentado los casos en niños.

Su diagnóstico es principalmente clínico, pero hoy en día se realizan una o varias pruebas genéticas que confirmarán si se trata de un SR clásico o atípico.

La evolución del síndrome de Rett, incluyendo la edad de inicio y la gravedad de los síntomas, varía de niño a niño. Tras un periodo de crecimiento normal entre los seis y dieciocho meses aparecen los primeros síntomas; enlentecimiento del desarrollo, pérdida o deterioro de algunas funciones como el aspecto motor y el habla, hipotonía y pérdida de funcionalidad de las manos.

Otros síntomas iniciales pueden incluir problemas al gatear y caminar y disminución del contacto visual. La pérdida del uso funcional de las manos es seguida por movimientos compulsivos tales como frotarse y lavarse las manos. Con la edad su comportamiento se torna muy afectuoso, y su mirada y rostro muy expresivos.

Apraxia (incapacidad de realizar funciones motoras), ataxia (descoordinación en los movimientos), problemas del sueño, rechinar de dientes, dificultad para masticar, problemas digestivos, crecimiento retardado, crisis epilépticas, distonías, escoliosis, apnea e hiperventilación.



Asociación Española
de Síndrome de Rett

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE

SÍNDROME DE

RETT

CRITERIOS DIAGNOSTICOS DEL RETT CLÁSICO

CRITERIOS PRINCIPALES

- Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida.
- Perímetro craneal normal al nacer
- Desaceleración del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida.
- Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad.
- Lenguaje expresivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor.
- Estereotipias de manos.
- Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha.

CRITERIOS DE SOPORTE

- Anomalías del ritmo respiratorio en vigilia. Apneas periódicas en vigilia.
- Anomalías EEG. Ritmo de base lento en vigilia y patrones intermitentes de ritmos lentos (3-5Hz). Descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones / Epilepsia.
- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o distonías
- Trastornos vasomotores periféricos.
- Escoliosis / cifosis.
- Retraso en el crecimiento (talla)
- Pies pequeños hipotróficos y fríos
- Anomalías en el patrón de sueño
- Problemas gastro-intestinales.

CRITERIOS DIAGNOSTICOS DEL RETT ATÍPICO

Al menos 3 de los 6 criterios principales y 6 de los 11 criterios de soporte

Amplíe información en www.rett.es

Atención Médico-Asistencial



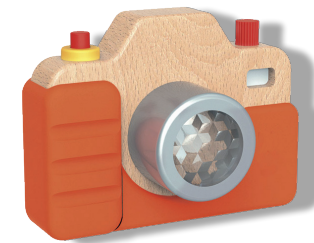
- Promoción y establecimiento de unidades multidisciplinarias para el síndrome de Rett.
- Jornadas para la formación en el síndrome de Rett de profesionales de la sanidad.

Atención Socio-Educativa



- Promover la creación de aulas especializadas con las dotaciones adecuadas.
- Potenciar las capacidades de l@s niñ@s y su inclusión en la vida social.
- Fomentar la construcción de centros de día y residencias.

Difusión e Información



- Visibilidad y difusión del SR por todo el territorio nacional.
- Máxima participación en redes sociales, interacción entre asociaciones y organismos.
- Colaboración y coordinación con la administración y los organismos oficiales.

Servicios



- Trabajo Social.
- Asesoría Jurídica.
- Apoyo familiar / Grupos de autoapoyo.
- Encuentros anuales de familias.
- Terapias para niñ@s y actividades en grupo.
- Voluntariado.

Investigación



FinRett es un fondo destinado a financiar proyectos de investigación para la cura o mejora del síndrome de Rett. Surgió en 2017 en el marco de un Convenio de Colaboración entre las Asociaciones Catalana y Española de síndrome de Rett, para dar salida a la necesidad de realizar un proyecto común eficaz y transparente que unificase las recaudaciones que las

diferentes asociaciones, organismos y particulares realizan y que tienen como fin la investigación científica del síndrome de Rett.

La gestión de estos fondos es llevada a cabo a través de una Comisión de Seguimiento y asesoradas por un Comité Científico, formado por los profesionales más destacados dentro del mundo de la investigación genética.

El Comité Científico es el encargado de estudiar los proyectos de investigación y de proponer, de entre los candidatos, a los merecedores de los fondos recaudados, atendiendo a criterios de viabilidad y calidad.

Obtenga más información en www.finrett.org

Colabora !!

- Asóciate: <https://www.rett.es/asociate.html>
- Dona: <https://www.rett.es/donacion.php>
- Hazte Voluntario
- Organiza un evento
- Colabora si eres empresa
- Difunde y publica si eres medio

Esto y mucho más en:

www.rett.es - 963740333 - info@rett.es