

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
SECCIÓN DE FISIOTERAPIA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

Fisioterapia en pacientes de edad pediátrica con Síndrome de Rett. Una revisión bibliográfica.

Sofía María Lorenzo Mesa y Kerly Michelle Triviño Montalvo

Tutora: María de los Ángeles Cruz Marrero

CURSO ACADÉMICO 2021-2022
CONVOCATORIA DE JUNIO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
SECCIÓN DE FISIOTERAPIA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

Fisioterapia en pacientes de edad pediátrica con Síndrome de Rett. Una revisión bibliográfica.

Sofía María Lorenzo Mesa y Kerly Michelle Triviño Montalvo

Tutora: María de los Ángeles Cruz Marrero

CURSO ACADÉMICO 2021-2022

CONVOCATORIA DE JUNIO

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Rett es un trastorno genético del neurodesarrollo que afecta principalmente al sexo femenino y la segunda causa de discapacidad mental en mujeres después del síndrome de Down. Las niñas que lo padecen presentan diversas manifestaciones clínicas, entre ellas, disfunciones cardiorrespiratorias, sensoriomotoras, cognitivas, y de otros sistemas.

Objetivos: Realizar una revisión bibliográfica sobre las intervenciones de fisioterapia en el síndrome de Rett y llevar a cabo un plan de protocolo de tratamiento basado en la búsqueda, así como en recomendaciones fundadas a través de la evidencia clínica.

Métodos: Se realizó una búsqueda bibliográfica entre noviembre de 2021 y marzo de 2022 a través de bases de datos Scopus, Pubmed, Medline, PEDro, Cochrane y Google Scholar con el fin de extraer literatura sobre el tratamiento de fisioterapia en el síndrome de Rett.

Resultados: Esta revisión incluye 14 estudios en los que se llevaron a cabo diferentes métodos de fisioterapia como la hidroterapia, aprendizaje motor, estimulación sensorial, método Bobath, actividad física como marcha en cinta rodante y tratamiento postural en los que participaron sujetos con edad pediátrica en su mayoría.

Conclusión: Actualmente, el tratamiento para el síndrome de Rett es paliativo. Los estudios indican que la fisioterapia puede ser de gran utilidad y eficacia para poder tratar algunos síntomas de estas pacientes, consiguiendo que la progresión sea más lenta mediante distintas técnicas. Aunque, se requiere de un mayor número de investigaciones y de mayor calidad metodológica.

Palabras clave: Síndrome de Rett, niñas, pediatría, fisioterapia, rehabilitación.

ABSTRACT

Introduction: Rett syndrome is a genetic neurodevelopmental disorder that primarily affects females and is the second leading cause of mental disability in females after Down syndrome. Girls with Rett syndrome have a variety of clinical manifestations, including cardiorespiratory, sensorimotor, cognitive, and other systemic dysfunctions.

Objectives: The aims of this paper is to conduct a literature review of physiotherapy interventions in Rett syndrome and develop a treatment protocol based on the search as well as recommendations founded on clinical evidence.

Methods: A literature search was conducted between November 2021 and March 2022 using Scopus, Pubmed, Medline, PEDro, Cochrane and Google Scholar databases in order to extract literature on physiotherapy treatment in Rett syndrome.

Results: This review includes 14 studies in which different physiotherapy methods such as hydrotherapy, motor learning, sensory stimulation, Bobath method, physical activity such as treadmill walking and postural treatment were carried out on mostly paediatric age subjects.

Conclusion: Currently, treatment for Rett syndrome is palliative. Studies indicate that physiotherapy can be very useful and effective in treating some of the symptoms of these patients, slowing progression by means of different techniques. However, more research and higher methodological quality are required.

Key words: Rett syndrome, girls, pediatrics, physiotherapy, rehabilitation.

ABREVIATURAS

- RTT/SR: Síndrome de Rett
- MECP2: gen metil-citosina de enlace 2
- AESR: Asociación Española del Síndrome de Rett
- TEA: Trastorno del Espectro Autista
- APGAR: Aspecto, Pulso, Irritabilidad, Actividad y Respiración.
- RSBQ: Rett Syndrome Behavioral Questionnaire
- RSGMS: Rett Syndrome Gross Motor Scale
- DIMS: Trastornos de iniciar y mantener el sueño
- PEI: Plan Educativo Individualizado
- ULL: Universidad de La Laguna
- WOS: Web of Science
- AHRQ: Agency for Healthcare Research and Quality
- MITAF: Método integral de trabajo acuático funcional
- FIM: Escala de Independencia Funcional
- AVD: Actividades de la vida diaria
- PEDI: Pediatric Evaluation Disability Inventory
- BNDF: Factor neurotrófico derivado del cerebro
- SDSC: Escala Sleep Disturbance Scale for Children
- WBV: Whole Body Vibration
- INRS: Escala de calificación numérica individualizada
- FC: frecuencia cardiaca
- PS: presión sistólica
- PD: presión diastólica
- PAM: presión arterial media
- TVC: tono vagal cardiaco
- SCB: sensibilidad cardiaca al barorreflejo
- pO₂: presión parcial de oxígeno
- pCO₂: presión parcial de dióxido de carbono
- LSS: Level of Sitting Scale
- GMFM: Gross Motor Function Measure

- RARS: Rett Assesment Rating Scale
- M-BAR: registro de actividad de Bouchard modificada
- RESMES: Escala de Evaluación motora del Síndrome de Rett

ÍNDICE

| | |
|--|----|
| 1. INTRODUCCIÓN..... | 1 |
| 1.1 Concepto..... | 1 |
| 1.1.1 Definición..... | 1 |
| 1.1.2 Historia..... | 1 |
| 1.2 Epidemiología..... | 1 |
| 1.3 Factores de riesgo..... | 2 |
| 1.4 Forma clásica y variantes del síndrome de Rett..... | 3 |
| 1.4.1 Forma clásica del síndrome de Rett..... | 3 |
| 1.4.2 Variantes atípicas del síndrome de Rett..... | 4 |
| 1.5 Diagnóstico..... | 5 |
| 1.6 Valoración..... | 6 |
| 1.7 Clínica..... | 7 |
| 1.8 Pronóstico de vida..... | 9 |
| 1.9 Tratamiento multidisciplinar..... | 9 |
| 1.9.1 Equipo multidisciplinar..... | 9 |
| 1.9.2 Tratamiento psicológico..... | 10 |
| 1.9.3 A nivel socioeducativo..... | 10 |
| 1.9.4 Tratamiento ortopédico..... | 11 |
| 1.9.5 Tratamiento fisioterapéutico..... | 12 |
| 2. JUSTIFICACIÓN..... | 13 |
| 3. OBJETIVOS..... | 13 |
| 4. METODOLOGÍA..... | 14 |
| 4.1 Encuesta..... | 14 |
| 4.2 Estrategia de búsqueda y selección de artículos..... | 15 |

| | |
|--|----|
| 4.2.1 Criterios de selección de artículos | 15 |
| 4.2.2 Fuentes de información consultadas | 16 |
| 4.2.3 Estrategias de búsqueda | 16 |
| 4.2.4 Procedimiento de selección de estudios..... | 18 |
| 4.2.5 Selección de artículos | 18 |
| 4.2.6 Diagrama de flujo | 20 |
| 4.2.7 Proceso de valoración de la calidad metodológica | 20 |
| 5. SÍNTESIS Y ANÁLISIS DE RESULTADOS | 23 |
| Hidroterapia | 31 |
| Aprendizaje motor y estimulación sensorial..... | 33 |
| Cinta rodante..... | 36 |
| Método Bobath | 38 |
| Actividad física y tratamiento postural | 39 |
| Otros tratamientos..... | 40 |
| 6. DISCUSIÓN | 42 |
| 7. PROTOCOLO DE PLAN DE TRATAMIENTO DE FISIOTERAPIA | 46 |
| 8. CONCLUSIONES | 49 |
| 9. BIBLIOGRAFÍA | 51 |
| 10. ANEXOS | 58 |

1. INTRODUCCIÓN

1.1 Concepto

1.1.1 Definición

El síndrome de Rett (RTT) es una de las denominadas enfermedades raras. Se trata de un trastorno grave del neurodesarrollo de origen genético que afecta casi exclusivamente al sexo femenino, y que conduce a una discapacidad física y mental grave alterando todos los aspectos de la vida de las que lo padecen.¹

1.1.2 Historia

El Síndrome de Rett fue descubierto en 1966 por el doctor Andreas Rett, un neuropediatra de Viena (Austria), que descubrió a dos niñas sentadas juntas en la sala de espera de su clínica haciendo movimientos similares de lavado de manos y a las cuales examinó encontrando que sus síntomas eran parecidos. Esto ocurrió muchos años antes de que otros médicos reconocieran el trastorno y de que el Síndrome de Rett fuese reconocido por la comunidad médica americana.¹

El Dr. Bengt Hagberg de Suecia junto con compañeros de Francia y Portugal publicaron a finales del 1983 una revisión del síndrome de Rett que abarcaba 35 casos. Dos años más tarde, se organizó la primera reunión sobre el síndrome de Rett por el Dr. Hugo Moser en un instituto para niños minusválidos en Baltimore, esta reunión supuso un aumento del conocimiento del síndrome y sus diferentes formas de manifestarse en Estados Unidos. Un gran avance ocurrió en 1999, cuando una investigadora de la Universidad de Baylor llamada Ruthie Amir descubrió el gen MECP2 ubicado en el cromosoma X que causa el síndrome de Rett. Esto demostró por qué generalmente se encuentra en las niñas.¹

A día de hoy, ha aumentado el interés por el síndrome y existe una bibliografía médica con informes de casos de diferentes partes del mundo.

1.2 Epidemiología

El síndrome de Rett se presenta casi exclusivamente en el sexo femenino, se da de forma esporádica y se observa generalmente en recién nacidos a término con buen peso al nacer (entre 3200 y 3800 gramos). El síndrome de Rett normalmente no se hereda y el riesgo de la pareja de tener otra hija afectada es inferior a 1%.²

En cuanto a la epidemiología a nivel mundial, afecta a todos los grupos raciales y étnicos del mundo. Cuando se habla del espectro completo se estima que afecta a 1 de cada 10.000 de mujeres; cuando se restringe al tipo clásico su incidencia es de 1 por cada 15.000 recién nacidas vivas.³

A nivel europeo, la prevalencia de la enfermedad en el continente es de aproximadamente 1 de cada 10.000 a 1 de cada 15.000 niñas.⁴

En España, en 1999 se conocía la existencia de 207 casos de síndrome de Rett⁵, mientras que en la actualidad, según datos aportados por la AESR, se calcula que existen aproximadamente 3.000 casos de Síndrome de Rett en la población española, la mayoría sin diagnosticar o con diagnóstico erróneo.

1.3 Factores de riesgo

Las mutaciones genéticas que causan esta enfermedad en el 99% de los casos son espontáneas y ocurren al azar. Estos cambios genéticos no suelen ser hereditarios, no obstante, se ha encontrado que en un porcentaje muy pequeño de familias (alrededor de 1%), pueden influir factores heredados, que se transmitirían a través de las mujeres portadoras.^{6,7}

Hasta ahora no se conocían factores de riesgo debido al carácter eventual de las mutaciones. Sin embargo, tras una investigación realizada por O Utria Rodríguez y D Nieto Capador⁸ se han sugerido factores de riesgo prenatales, perinatales y postnatales asociados tanto al síndrome de Rett como al trastorno del espectro autista (TEA).

Los factores prenatales, que son característicos de las etapas previas al embarazo, su desarrollo y hasta el momento del parto, tales como el peso de la madre, los antecedentes de operaciones gineco-obstétricas previas, la edad materna, hemorragias en el segundo trimestre, eclampsia, enfermedades eruptivas, enfermedades emocionales, consumo de drogas, el número de embarazos y abortos anteriores, y la duración del embarazo. Los factores perinatales están determinados por cómo nace la niña y las complicaciones que se presentan en el parto, algunos de ellos son la duración del parto, si el parto fue natural o por cesárea, si fue necesario el uso del fórceps, la hipoxia (se genera un daño cerebral debido a la asfixia), que el cordón umbilical esté rodeado en el cuello del bebé y si el bebé demoró el llanto. Finalmente, los factores postnatales que se describen son el peso

del niño al nacer, los meses a término del embarazo, el color del niño al nacer, el APGAR obtenido, si el niño estuvo en incubadora y si fue necesaria la fisioterapia.⁸

1.4 Forma clásica y variantes del síndrome de Rett

1.4.1 Forma clásica del síndrome de Rett

Es la expresión fenotípica más frecuente descrita por Rett y Hagberg ⁹ y se desarrolla en 4 serie de fases:

- Fase de normalidad clínica: previo a esta etapa existe un aparente desarrollo normal del bebé, sin embargo, durante los 6-12 primeros meses se observan los hitos del desarrollo en el límite inferior de la normalidad ⁹. Durante esta fase se comienzan a reconocer los primeros síntomas, que suelen ser sutiles, como problemas para gatear, sentarse, falta de interés por los juguetes, movimientos anormales de las manos, problemas en el desarrollo del habla y bajo tono muscular o hipotonía inicial ¹⁰. Además, se observa un estancamiento en el perímetro cefálico y una alteración de la conducta y del sueño. La duración de esta fase puede ser de semanas a meses¹.
- Fase de regresión rápida: es en esta fase en la que generalmente se sospecha y se diagnostica la enfermedad, suele comenzar entre los 12 meses y los 4 años. Se caracteriza por las estereotipias manuales de mano-boca, palmadas y lavado de manos que aumentan en situaciones de estrés o aburrimiento e interfieren en la habilidad manual conllevando a la pérdida de las destrezas manuales, la pérdida del lenguaje adquirido, aunque pueden utilizar algunos bisílabos y palabras sencillas, también suele desarrollarse una marcha apráxica y una mayor irritabilidad caracterizada por llorar y gritar sin motivo ^{1,9,10}. Durante el período de regresión, que suele durar unas semanas, se instaura un déficit cognitivo grave, que se hará más evidente conforme pase el tiempo ⁹. La duración de esta fase puede ser de semanas a meses ¹.
- Fase de periodo pseudo-estacionario o estabilización: tras la fase de regresión, los pacientes entran en un periodo de meseta o estabilidad, en la que no hay pérdidas de sus capacidades sino ciertas mejoras en la conexión con el medio y un mayor contacto social. La motricidad también mejora ligeramente y puede restituirse parcialmente la deambulación y el uso de las manos ⁹. Las estereotipias siguen presentes y aparece la mayor parte de las comorbilidades asociadas a la enfermedad como convulsiones, bruxismo, empeoramiento de problemas respiratorios y

desarrollo de arritmias cardíacas ¹⁰ . La duración de esta fase suele ser de años o décadas, pudiendo durar hasta la vida adulta sin deterioro posterior ¹.

- Fase de deterioro motor tardío: no todos los pacientes atraviesan este periodo. Existe un empeoramiento de la movilidad con cese de deambulación, aumento de espasticidad, debilidad muscular, rigidez en las articulaciones y escoliosis ^{1,9,10}. En ocasiones aparece clínica parkinsoniana y cambios de conducta con apatía y rechazo de la alimentación ¹.

1.4.2 Variantes atípicas del síndrome de Rett

Entre el 75 y el 80% de los casos de SR son de tipo clásico o típico, pero hay pacientes que no cumplen todos los criterios principales ¹¹. Se comportan en muchos aspectos como las pacientes con forma clásica, aunque con fenotipo más grave o leve, y pueden presentar cualquier complicación asociada al RTT ⁹.

SR congénito: las niñas que lo padecen muestran alteraciones en el desarrollo psicomotor desde el nacimiento o primeros años de vida, el signo inicial de alarma es la hipotonía y el retraso en los hitos del desarrollo desde las primeras etapas ¹¹. En esta variante no hay fase de regresión ¹¹.

SR forma ‘frustré’: es la variante atípica más común, representando el 10-15 % de todos los casos. Los individuos pasan desapercibidos clínicamente durante años, pues es sobre los 13 años que aparecen los síntomas que sugieren el síndrome ¹¹.

SR de regresión tardía: esta variante se presenta con una discapacidad mental grave durante la infancia y no se presentan los signos y síntomas característicos del SR hasta los 10 y 15 años. La fase de regresión suele aparecer más tarde, sin embargo, mantienen las habilidades que adquirieron previamente y presentan un mejor pronóstico en relación con la forma clásica ⁹.

SR con lenguaje conservado: se trata de pacientes que no pierden completamente el habla o que la recuperan parcialmente entre los 8 y 10 años, son capaces de decir frases sencillas, cantar y expresar verbalmente emociones o deseos con voz cacofónica ⁹.

SR de epilepsia precoz: debuta con epilepsia, en general, en las primeras 6-10 semanas de vida con crisis variables, y posteriormente comienzan otras características del síndrome ^{9,11}.

1.5 Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Rett se realiza mediante criterios clínicos descritos por Hagberg y un grupo internacional de investigadores en 1988 ⁹ que permiten diferenciar la forma clásica de las variantes atípicas de RTT: ¹²

- Criterios diagnósticos para la forma clásica de Rett: todos los criterios principales y de exclusión.
- Criterios diagnósticos para variantes atípicas de Rett: 2 criterios principales y 5 criterios de apoyo.

| CRITERIOS PRINCIPALES/ NECESARIOS | CRITERIOS DE SOPORTE/APOYO | CRITERIOS DE EXCLUSIÓN |
|--|---|---|
| Desarrollo prenatal y postnatal aparentemente normal | Alteraciones vasomotoras periféricas: pies y manos frías | Visceromegalias propias de las enfermedades de depósito |
| Pérdida parcial o completa de habilidades del lenguaje adquirido | Alteraciones respiratorias | Desarrollo psicomotor anormal en los primeros 6 meses de vida. |
| Marcha alterada: dispraxia o apraxia | Comunicación ocular intensa, o mejoría del contacto visual durante la evolución | Alteraciones neurológicas secundarias a infecciones graves, traumatismos craneoencefálicos o enfermedad neurometabólica |
| Pérdida parcial o completa de habilidades con las manos | Retraso del crecimiento | |

| | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|--|
| Movimientos estereotipados en manos | Escoliosis o cifosis | |
| | Alteración del patrón de sueño | |
| | Tono muscular alterado | |
| | Llanto o risas fuera de contexto | |
| | Bruxismo en vigilia | |
| | Disminución a la respuesta al dolor | |

Tabla 1. Criterios diagnósticos de Smeets 2011 ¹²

1.6 Valoración

La evaluación funcional de las pacientes con síndrome de Rett es fundamental para iniciar un tratamiento completo y establecer una serie de objetivos, según la edad y la fase de la enfermedad en la que se encuentre. Las evaluaciones deben ser continuas de tal forma que los pacientes sean evaluados al inicio de la intervención, durante y al final de esta para medir los cambios que se producen en el individuo. Las escalas comúnmente utilizadas para la valoración son las siguientes ¹³:

1. Escalas de valoración emocional y conductual: Motor Behavioural Assessment, Rett Syndrome Behavioral Questionnaire (RSBQ), Anxiety Depression and Mood Scale, The Vineland Adaptive Behaviours Scale y Rett Clinical Severity Score.
2. Escalas de valoración de la motricidad gruesa: Gross motor scale (RSGMS) o Functional Mobility scale.
3. Escalas de valoración manual: Motor Behavioural Assessment o Hand apraxia scale

4. Escala de independencia funcional: Functional Independence Measure of children

1.7 Clínica

Los individuos con este síndrome presentan una amplia variedad de síntomas, los cuales pueden variar de un niño a otro, al igual que su gravedad. La mayoría de ellos se enumeran a continuación:

Deambulaci3n

La mayoría de las niñas con Síndrome de Rett comienzan a gatear más tarde y lo hacen de forma anormal, llegando a compensarlo con patadas, saltos o rodando. Después de los 19 meses de edad suelen adquirir entre un 50-85 % la capacidad de andar, sin embargo la marcha suele ser atáxica o en puntillas lo que justifica el tratamiento de fisioterapia y ortopédico ^{14,15}. Tras el paso del tiempo, la mayoría de los individuos que han logrado caminar, acaban perdiendo la marcha.

Apraxia

La apraxia ocasiona un esquema corporal err3neo que dificulta la praxis o planificación motora de la niña debido a un problema en el procesamiento de la informaci3n táctil, propioceptiva y vestibular, que le dificulta tareas como la alimentaci3n, el habla, la funci3n manual o la deambulaci3n. ¹⁴

Equilibrio y coordinaci3n

El individuo con Síndrome de Rett presenta problemas graves con el equilibrio y/o la coordinaci3n, debido, entre otras cosas, a su apraxia, lo que les dificulta al subir o bajar escaleras, correr y/o caminar por terrenos irregulares ¹⁴.

Movimientos estereotipados de las manos

Este síndrome se caracteriza por las estereotipias manuales, las pacientes los realizan a la altura del pecho y en la línea media del cuerpo. Los movimientos más comunes son los de mano-boca, palmadas y lavado de manos ¹⁴ que aumentan en situaciones de estrés o aburrimiento y sólo se detiene cuando la paciente está dormida ⁹.

Comunicaci3n y audici3n

Los individuos con SR pierden la capacidad del habla, sin embargo pueden comunicarse a través de gestos, lenguaje corporal y sonidos. Estos pacientes tienen

el sentido del sonido en estos individuos muy desarrollado, es por ello que les encanta la música ^{14,15}.

Problemas gastrointestinales

El 74% de los individuos con SR presentan problemas gastrointestinales ¹⁶ como por ejemplo el reflujo gastroesofágico, la dismotilidad intestinal, estreñimiento y megacolon funcional ¹⁴ Además presentan molestias en el abdomen o problemas en la vesícula biliar, como cálculos biliares ¹⁵. Todos estos problemas pueden afectar a la alimentación del individuo haciendo que pueda llegar a considerarse el uso de una sonda gastrointestinal ¹⁷.

Capacidades cognitivas

Los individuos con SR, a pesar de tener discapacidad intelectual grave, poseen una capacidad de aprendizaje que mejora a través de la motivación ¹⁴, lo que sugiere la importancia de conseguir motivación en el tratamiento de fisioterapia.

Acortamiento muscular

El músculo que principalmente suele presentar acortamiento es el gastrocnemio, lo que hace que la paciente comience a caminar de puntillas e incluso, puede tener como consecuencia la pérdida de la capacidad de deambulación. Otros músculos que tienden a acortarse son los aductores de la cadera, los flexores de la cadera y los músculos anteriores de la cintura escapular ¹⁴.

Tono muscular

El primer síntoma del síndrome de Rett suele ser la pérdida de tono muscular o hipotonía al nacer y durante la primera etapa ¹⁰. Posteriormente, desarrollan un tono muscular elevado asociado a espasticidad y/o rigidez que comienza en miembro inferior. El fisioterapeuta debe valorar el tono muscular y realizar tratamientos dirigidos a normalizarlo ¹⁴.

Patologías asociadas:

Problemas cardiacos

Los individuos con este síndrome pueden padecer problemas cardiacos, principalmente arritmias ¹⁵.

Anomalías respiratorias

La mayoría de los individuos con Síndrome de Rett presentan problemas respiratorios como hiperventilación, retención de la respiración y distensión abdominal. Se dan principalmente en la III fase de la enfermedad y durante las horas de vigilia. ¹⁴

Epilepsia. ¹⁴

Problemas ortopédicos

Escoliosis/Cifosis

“En el 83% de los niños con SR aparecen casos graves de escoliosis [...]” ¹⁴. El tratamiento a seguir suele ser conservador ⁹ o quirúrgico para aliviar las dificultades que provoca. La cifosis es más frecuente en los individuos móviles con SR y en la mayoría de los casos no es necesaria la intervención quirúrgica ¹⁴.

Deformidad de cadera y pies

La deformidad de cadera suele ser común en aquellas niñas que no caminan, y parte del tratamiento es un programa de bipedestación diaria, movilizaciones de cadera y el uso de hidroterapia para fortalecer la musculatura de la articulación ¹⁴. Con respecto al tobillo, la tracción excesiva de los músculos (gastrocnemio y tibial anterior) puede causar una deformidad en flexión plantar severa con supinación ¹⁸.

1.8 Pronóstico de vida

De forma estimada, se cree que una joven con SR tiene alrededor del 95% de oportunidad de sobrepasar los 25 años de edad ⁵. La esperanza de vida media con diagnóstico de síndrome de Rett puede superar los 47 años. Normalmente su fallecimiento está relacionado con las complicaciones de su propia enfermedad como la epilepsia, muerte súbita o afecciones respiratorias ¹⁴, siendo estas últimas la principal causa de muerte de las pacientes con SR ¹⁹.

1.9 Tratamiento multidisciplinar

1.9.1 Equipo multidisciplinar

Actualmente, no se ha descubierto ningún tratamiento que cese por completo la enfermedad. Por tanto, el tratamiento hoy en día para el síndrome de Rett es paliativo, va dirigido a tratar los problemas que pueden aparecer, de manera sintomática e individualizada, con el fin de conseguir mejorar la calidad de vida y

optimizar las habilidades de cada paciente, para que sea lo más independiente posible. Sería indispensable un trabajo multidisciplinario que abarcara desde el tratamiento de problemas como la escoliosis, la espasticidad o las crisis epilépticas hasta las estrategias para fomentar la comunicación ¹¹.

La Unidad de Atención Multidisciplinar de síndrome de Rett nació en 2019 con el fin de prestar atención gratuita a afectados por esta patología de toda la geografía española. Este equipo de atención socio-sanitario y educativo consta de un equipo multidisciplinar formado por profesionales especialistas en Neumología, Traumatología y Cirugía ortopédica, Genética, Neurología, Neuropediatría, Neurofisiología, Rehabilitación y Fisioterapia, Psicomotricidad, Logopedia, Terapia ocupacional y Trabajo Social. Los objetivos de esta unidad son mejorar la calidad de vida de los niños con SR y sus familiares mediante una mejora de la asistencia clínica a través de una consulta multidisciplinar, la coordinación de tratamientos que permita una atención individualizada a la paciente, la ayuda a los familiares mediante un programa de formación específica (Escuela de Padres), la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales (Hospital y Atención Primaria) y avances en proyectos de investigación ²⁰.

1.9.2 Tratamiento psicológico

Se considera que los profesionales de la psicología son fundamentales en este tipo de intervenciones, ya que estos pueden brindar un apoyo emocional a los padres, además de crear nuevos canales de comunicación con las pacientes, así como de emplear programas de estimulación cognitiva y sensorial, con el fin de mantener y potenciar sus habilidades ^{20,21}.

1.9.3 A nivel socioeducativo

Una vez determinadas las necesidades especiales de cada niña, este debe tener un PEI (Plan educativo individualizado) que debe exponer el nivel de competencia actual, las metas a corto y largo plazo, los servicios con los que se debe contar, y planes para la implementación y evaluación de dichos servicios. La escuela está obligada a cumplir con estos servicios, entre ellos la terapia física, terapia ocupacional, terapia de habla y lenguaje, servicios sociales (incluyendo servicios de apoyo para la familia), transporte, servicios psicológicos y servicios de salud

escolar. Otros servicios relacionados pueden incluir terapia musical, hidroterapia y terapia por movimiento y baile ^{22,23}.

Para la familia de una niña con una discapacidad, educar y planificar el óptimo aprendizaje y desarrollo requiere conocimientos especiales, habilidades diferentes y buena disposición para perseguir nuevas ideas que conlleven a las metas educativas ²³. Es por ello, que un entorno educativo óptimo debería intentar que los padres obtuvieran información y que se les ofrezca la oportunidad de comunicarse frecuentemente, formando grupos o una red de apoyo, para dar respuesta a las necesidades de servicios familiares y educativos relacionados ²³.

Para la educación de las niñas con SR, en 1975 el Congreso aprobó la Ley Pública 94-142, en la que, niños con minusvalías que en anteriores ocasiones habían sido rechazados en la escuela, ahora están recibiendo una instrucción de alta calidad en escuelas públicas a lo largo de la nación, esto incluye niños con minusvalías atípicas, como el Síndrome de Rett. Una clave de esta ley fue el requisito de que los niños con discapacidad fueran atendidos en el Entorno Menos Restringido (“Least Restrictive Environment”), es decir, en el integrado por compañeros no discapacitados, aunque provisto de servicios especializados y el curriculum más adecuado para la niña, dándoles la oportunidad de asistir a un colegio público ordinario, con el fin de que ellas puedan interactuar y socializar con otros niños sin discapacidad, pues, una niña con necesidades especiales no puede ser aislada ni segregada injustamente ²³.

1.9.4 Tratamiento ortopédico

Existen una serie de recursos ortopédicos que pueden evitar los “pies de bailarina”, las manos juntas u otras deformidades. Entre ellas están: ²⁴

- Férulas de Manos: Estas sirven para mantener la mano abierta y así poder inhibir las estereotipias manuales de frotación, palmoteo etc.
- Férulas de Codo: permiten la extensión de codo, evitando a su vez que se lleven las manos a la boca.
- Soportes rígidos a semirrígidos: estos ayudan a estabilizar el pie y previenen la caída del arco medial. Están diseñados especialmente para aquellas personas que presenten hipotonía.

- Ortesis supramaleolares: están diseñadas para evitar la pronación y supinación de pie. Estas aportan más estabilización que las ortesis anteriores.
- Ortesis de tobillo y pie: su función es estabilizar el tobillo y el pie impidiendo que se dirija hacia la flexión plantar.

1.9.5 Tratamiento fisioterapéutico

Según la AESR, “se recomienda la fisioterapia intensa con la mayor brevedad posible para prevenir escoliosis, rigidez, pie equino u otras, favorecer a la vez la movilidad y conjuntamente, tratar de reducir la progresión del SR”²⁵.

Las discapacidades motoras en niñas con el Síndrome de Rett incluyen hipotonía, ataxia o apraxia motora, una espasticidad, marcha inestable, aparición de escoliosis o cifosis, además de la pérdida de la funcionalidad de las manos debido al característico movimiento de “lavado de manos” de este síndrome²². Estas limitaciones se pueden modificar mediante diferentes técnicas de fisioterapia que incluyen el uso de pelotas terapéuticas, facilitación de movimientos mediante métodos como Bobath y actividades reductoras del tono y encaminadas a mejorar el equilibrio. Se debe recalcar que todos los movimientos deben realizarse con la tolerancia y comodidad de la niña, siendo consciente la posibilidad de que se resista cuando se le mueve o empuja²³.

Es esencial un tratamiento postural que incluya una correcta sedestación en cochecitos y sillas de ruedas, con asiento y respaldo rígidos para asegurar la verticalidad de la columna y una buena alineación pélvica. Por otro lado, la hidroterapia, el masaje y la música pueden aliviar el malestar y la irritabilidad que pueden presentar estas pacientes. La práctica directa y la repetición de habilidades para su independencia podrá mejorar la calidad de vida de las niñas²³.

Es importante mencionar que el programa de fisioterapia debe estar individualizado para cada niña. Para las niñas que muestran serios problemas motores, el ritmo de la sesión de tratamiento debe ser más lento, a fin de adaptarse a su largo período de latencia y al posible miedo al movimiento. La fisioterapia puede contribuir significativamente al tratamiento de las niñas con el Síndrome de Rett, cambiando y/o evitando un progreso exhaustivo de la enfermedad²².

2. JUSTIFICACIÓN

Durante las primeras prácticas clínicas realizadas en este último curso de carrera tuvimos la oportunidad de conocer a una paciente de 13 años diagnosticada con Síndrome de Rett. Al tener un primer contacto con este síndrome, nos llamó la atención el alto grado de discapacidad que presentaba la paciente y el desconocimiento acerca de la enfermedad, así como del tratamiento de fisioterapia más adecuado para abordarla. Es por esto que comenzamos a investigar acerca del tema y descubrimos que el Síndrome de Rett es la segunda causa de discapacidad mental, después del síndrome de Down ²⁶ y que carece de visibilidad por parte de la población y de los profesionales sanitarios, lo que quisimos confirmar a través de la encuesta realizada posteriormente a estudiantes de fisioterapia y fisioterapeutas de nuestro entorno.

Además, a parte de la discapacidad física e intelectual que conlleva un impacto en la calidad de vida de los afectados y sus familias, encontramos que este síndrome acarrea altos costes socioeconómicos, que se han reflejado a través de un estudio descriptivo realizado en 2010 en Australia, en el que se midió el uso y el coste del sector sanitario y los servicios relacionados en el síndrome de Rett y se observó que el coste anual medio por caso es de \$ 21,158 ²⁷.

En vista de los asuntos expuestos, con este trabajo queremos indagar en los diferentes tratamientos de fisioterapia que se han realizado en estos pacientes y proponer un plan de tratamiento correcto y eficaz para mejorar la calidad de vida de estas personas y de sus familiares y por ende, disminuir su estancia en el hospital y los costes asociados ²⁸. Así mismo, pretendemos dar mayor visibilidad a esta enfermedad y sus síntomas, mayoritariamente enfocado al trabajo de los fisioterapeutas, ya que creemos necesario que exista una mayor conciencia de la enfermedad por parte de estos.

3. OBJETIVOS

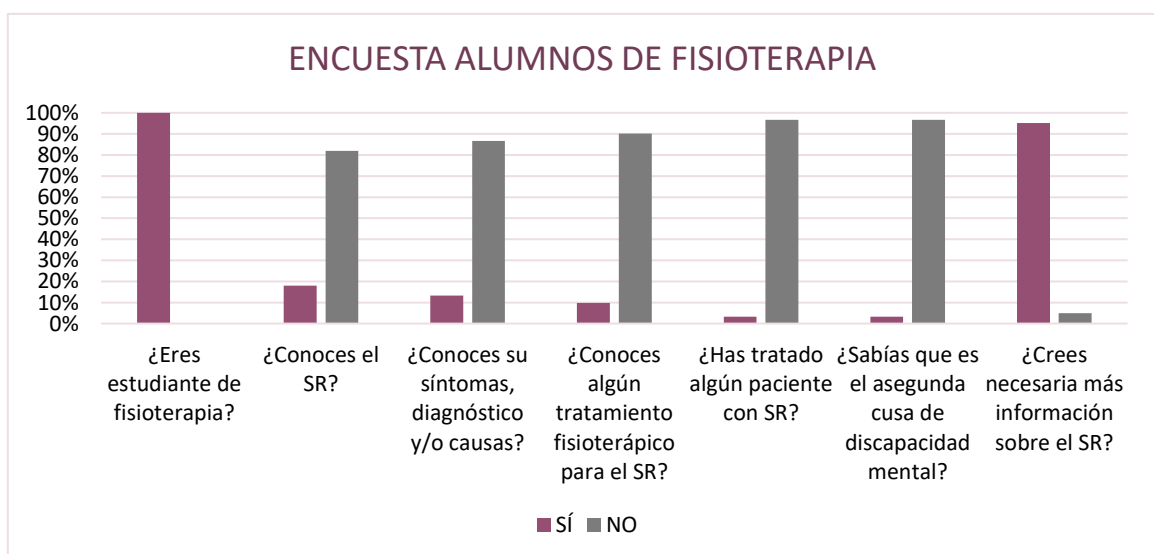
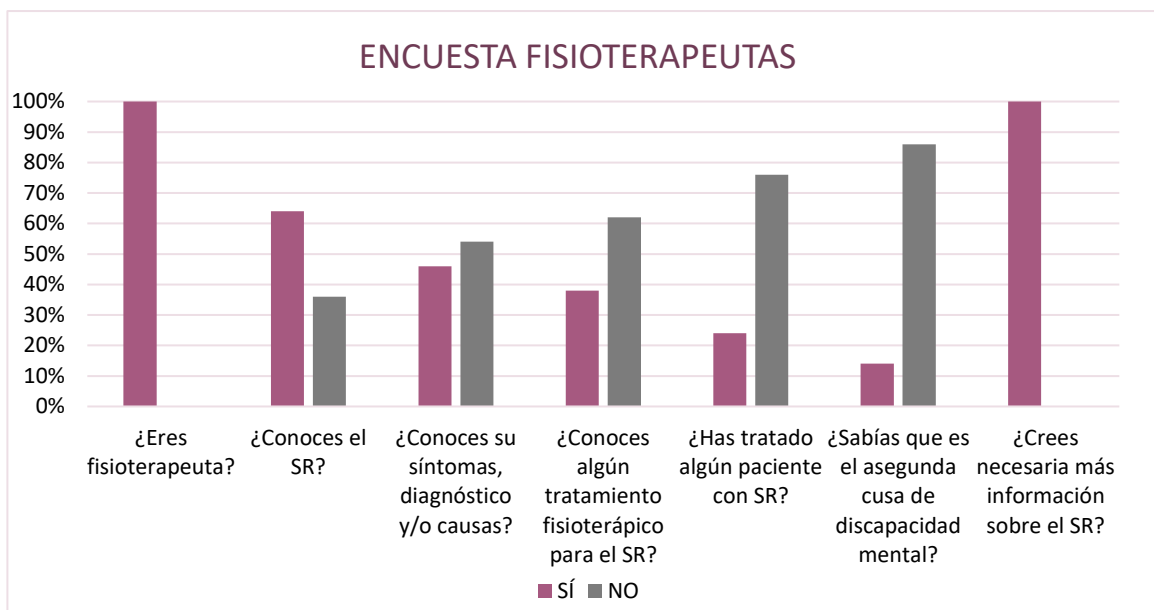
- Indagar mediante un cuestionario de elaboración propia el conocimiento sobre el SR en alumnos de fisioterapia de la ULL y fisioterapeutas de nuestro entorno.
- Realizar una revisión bibliográfica que abarque estudios de los últimos años sobre el uso de la fisioterapia en pacientes femeninas de edad pediátrica con Síndrome de Rett.

- Contrastar diferentes tratamientos existentes para el SR con el fin de desarrollar un protocolo de tratamiento fisioterápico idóneo dirigido a las pacientes que padecen dicha enfermedad.

4. METODOLOGÍA

4.1 Encuesta

Con el fin de investigar el conocimiento sobre el síndrome de Rett en fisioterapeutas y alumnos de nuestro entorno, realizamos una encuesta de elaboración propia. Se trata de una encuesta no validada y sujeta a posibles sesgos.



Gráficos 1 y 2. Resultados de los datos de la encuesta. Elaboración propia

La encuesta se realizó durante el mes de mayo a través de dos cuestionarios (Anexo 1). Cada uno constaba de 7 preguntas de una sola respuesta (sí o no); uno de ellos fue dirigido hacia los fisioterapeutas y el otro hacia estudiantes de fisioterapia de la ULL, por lo que solo cambiaba la primera pregunta ‘¿Eres estudiante de fisioterapia?/¿Eres fisioterapeuta?’. Se envió mediante redes sociales, principalmente a fisioterapeutas y estudiantes conocidos, que a su vez también lo compartieron con otros.

En total se obtuvieron 111 respuestas, de las cuales, 50 fueron de fisioterapeutas y 61 de alumnos. En cuanto a los resultados del formulario dirigido a estudiantes, un 82% no conocían el síndrome, un 86.7% no conocían su sintomatología, diagnóstico y/o causas y un 90% no conocían ningún tratamiento para el mismo, finalmente, la mayoría un 95.1 % ven necesaria más información acerca del SR. Por otro lado, la encuesta realizada para los fisioterapeutas tuvo como resultados, a diferencia de los alumnos, una mayor porcentaje de profesionales que sí conocían el síndrome (64%), aunque, al igual que en el de estudiantes, seguía siendo mayor el porcentaje de fisioterapeutas que no conocían ningún tratamiento para la enfermedad (62%) y con una absoluta unanimidad (100%) respondieron que sí a la necesidad de más información acerca del tema.

Una vez analizados los resultados, se concluye que por parte del alumnado, mayoritariamente hay un desconocimiento del Síndrome de Rett. Por el contrario, los fisioterapeutas sí conocen este síndrome, pero más de la mitad no saben de su sintomatología o el tratamiento de fisioterapia para abordarlo. En ambos cuestionarios se coincide en que la gran parte de ellos no conocía que era la segunda causa de discapacidad mental después del síndrome de Down y que, efectivamente, sí es necesaria más información acerca de este síndrome.

4.2 Estrategia de búsqueda y selección de artículos

En este trabajo se realizó una búsqueda bibliográfica revisando la literatura científica: casos clínicos, estudios piloto, ensayos clínicos y revisiones bibliográficas/sistemáticas sobre el tratamiento fisioterapéutico en el síndrome de Rett.

4.2.1 Criterios de selección de artículos

Se definieron los criterios de inclusión y de exclusión, que son expuestos a continuación:

Criterios de inclusión

- Los participantes deben ser niñas con SR
- Artículos que incluyan tratamientos de fisioterapia.
- La edad de la muestra debe incluir edades entre los 0 y 18 años.
- Tienen que ser revisiones, estudios de caso único, estudios piloto y/o ensayos clínicos aleatorizados.
- Los artículos tienen que ser publicados entre 1992 y 2022, ambos inclusive.
- Acceso a texto completo

Criterios de exclusión

- Los realizados con muestras no humanas
- Participantes que sean hombres

4.2.2 Fuentes de información consultadas

Para realizar la búsqueda inicial se han consultado a través del portal de búsqueda de la ULL diferentes bases de datos, entre ellas: PEDro, Scopus, Scielo, WOS, EBSCO, Medline y Google Scholar. Además, también se utilizaron los motores de búsqueda Cochrane Library, Lilacs y Pubmed.

El período temporal que abarcó esta búsqueda se extiende desde noviembre de 2021 hasta marzo de 2022. En este período se recopilaron un total de 609 artículos para luego llevar a cabo un minucioso cribado de selección atendiendo a los criterios de inclusión y exclusión.

4.2.3 Estrategias de búsqueda

La búsqueda se realizó en inglés y en español combinando los términos MeSH y los operadores booleanos AND y OR.

Se obtuvieron una cantidad amplia de resultados, sin embargo, muchos de ellos estaban repetidos, no tenían acceso a texto completo o no eran de utilidad para el trabajo. No obstante, nos permitieron comprobar la falta de información e investigación acerca del tema elegido.

WOS, Lilacs, Scielo y EBSCO

Debido a que los resultados encontrados en WOS, Lilacs, Scielo y EBSCO fueron los más escasos, pues no se localizaron artículos que combinaran las dos variables elegidas para el trabajo, se decidió excluirlos de la búsqueda bibliográfica.

Pubmed

Para realizar la búsqueda en Pubmed se utilizó la combinación de términos (((physiotherapy) OR (rehabilitation)) OR (physical therapy)) AND (Rett's syndrome). Además, se utilizaron estos filtros de búsqueda:

- Fecha de publicación: 1992-2022.
- Disponibilidad de texto: Texto completo
- Idioma: inglés y español

Scopus

En la base de datos Scopus se encontraron resultados usando los términos ‘‘physiotherapy’’, ‘‘physiotherapist’’ y ‘‘Rett's syndrome’’.

- Acceso a texto completo
- Idioma: inglés y español

Cochrane

En Cochrane Library se utilizaron los términos ‘‘physiotherapy’’ y ‘‘Rett syndrome’’.

Medline

Los términos utilizados en este motor de búsqueda fueron ‘‘physiotherapy or physical therapy’’ y ‘‘Rett syndrome’’.

Fueron empleados los siguientes filtros para refinar la búsqueda:

- Fecha de publicación: 1992-2022
- Disponibilidad del artículo: texto completo
- Género: Femenino

PEDro

En PEDro se combinaron los términos ‘‘physiotherapy’’ y ‘‘Rett syndrome’’. Sin embargo, únicamente se obtuvo un resultado, el cual se encuentra también en Pubmed, por lo se excluyó de la búsqueda.

Google Scholar:

En este motor de búsqueda se emplearon los términos ‘‘physiotherapy’’ OR ‘‘physical therapy’’ OR ‘‘rehabilitation’’ AND ‘‘Rett syndrome’’. Debido a la escasez de filtros que presenta la página únicamente seleccionamos el intervalo de los años de publicación.

- Fecha de publicación: 2000-2022

4.2.4 Procedimiento de selección de estudios

Etapa I: Tras seleccionar los artículos en conjunto, se dividieron entre las dos autoras. Cada una realizó una lectura del título y del resumen de los artículos, asegurándose de que los mismos se ciñeran al tema y a los criterios de elegibilidad. Posteriormente, se revisaron los seleccionados en conjunto para verificar de nuevo el cumplimiento de los criterios y la posible existencia de disconformidad por alguna de las partes y sus correspondientes razones. En caso de desacuerdo, se contempló la posibilidad de acudir a la tutora para que realizara una lectura autónoma, y así obtener una tercera opinión para finalmente decidir y confirmar los artículos seleccionados.

Etapa 2: En esta etapa cada alumna realizó una lectura del texto completo de los artículos seleccionados anteriormente, con el fin de elegir aquellos que se consideraban más rigurosos y con mayor información relevante para nuestra búsqueda. Una vez hecho estos pasos, escogimos finalmente los artículos que iban a utilizarse para nuestra revisión bibliográfica.

4.2.5 Selección de artículos

En la base de datos Scopus se encontraron 68 resultados usando los términos ‘‘physiotherapy’’, ‘‘physiotherapist’’ y ‘‘Rett syndrome’’ . Al principio, tras seleccionar texto completo se obtuvieron 24 resultados, tras leer el título y resumen se eliminaron 16 y al eliminar aquellos que no cumplían los criterios de inclusión la búsqueda quedó acotada a 3 documentos.

En Pubmed se obtuvieron en un inicio 218 resultados, tras la lectura del título y del resumen se descartaron 183 por no ceñirse al tratamiento fisioterápico y se seleccionaron 35. Tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión se descartaron 23 y se escogieron 12. Sin embargo, tres de los documentos encontrados estaban ya seleccionados en Scopus, por lo que fueron eliminados y finalmente se seleccionaron 9.

En PEDro combinando los términos “physiotherapy” y “Rett syndrome”, únicamente se obtuvo un resultado, el cual se encontraba también en Pubmed por lo que fue eliminado. En cuanto a Cochrane en un primer momento se obtuvieron tres artículos, sin embargo, tras leer el título y el resumen se decidió excluirlos por no ser de utilidad para la revisión.

Por otro lado, en Medline utilizando los términos (physiotherapy or physical therapy) AND (Rett's syndrome) se encontraron 104. Seguidamente, tras leer título y resumen se seleccionaron 28 artículos. Al aplicar los criterios de inclusión se escogieron 7 artículos de los cuales ninguno fue de utilidad ya que previamente fueron seleccionados en otras bases de datos. En Google Scholar se obtuvieron 215 resultados, de los cuales se escogieron 13 artículos tras leer título y resumen. Tras ello, se eliminaron 7 por no regirse a los criterios de selección estipulados, y se excluyeron 4 por encontrarse en Pubmed, por lo que se escogieron finalmente dos artículos en Google Scholar.

Tras la selección de artículos definitivos, se dividieron en diferentes apartados en función al tratamiento realizado: hidroterapia, aprendizaje motor y estimulación sensorial, cinta rodante, método Bobath, actividad física y tratamiento postural, y otros tratamientos. Finalmente, se han utilizado en total 14 publicaciones que se han detallado en resultados.

4.2.6 Diagrama de flujo

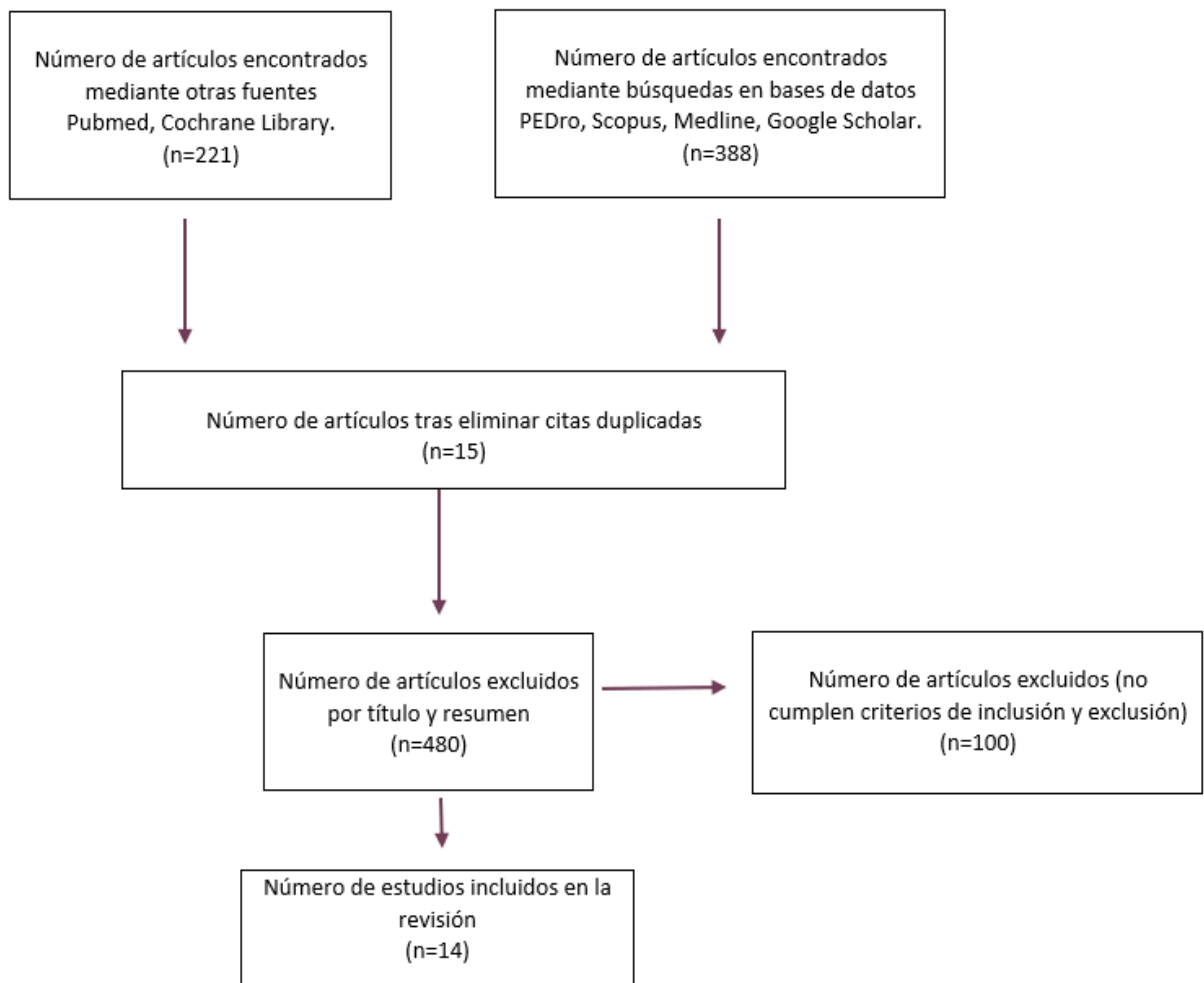


Gráfico 3. Diagrama de flujo de elaboración propia.

4.2.7 Proceso de valoración de la calidad metodológica

La evaluación de la calidad de los artículos se llevó a cabo a través de los niveles de evidencia científica de la escala PEDro y la AHRQ.

Escala PEDro

La escala PEDro está basada en la lista Delphi desarrollada por Verhagen y colaboradores, aunque se añadieron dos nuevos ítems que no formaban parte de esta lista, el 8 y el 10. El propósito de la escala PEDro es ayudar a los usuarios de las bases de datos PEDro a identificar rápidamente los ensayos clínicos aleatorizados que posean suficiente validez interna e información estadística para hacer que sus resultados sean interpretables ²⁹.

Como se ha mencionado anteriormente, se trata de una escala utilizada para ensayos clínicos aleatorizados, por lo que se evaluó con ella el único artículo con estas características **Downs J et al. 2018** (*Intervención de enriquecimiento ambiental para el síndrome de Rett: un ensayo de cuña escalonada aleatorizado individualmente*)³⁰. Para considerar que un artículo posee una calidad media alta debe obtener al menos una puntuación igual o mayor a cinco, en este caso se obtuvo una puntuación de 8/11. La evaluación del artículo se detalla en la Tabla 2.

Niveles de evidencia científica por la Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ)

La Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) se trata de un referente importante para las instituciones que evalúan tecnologías sanitarias y para contestar preguntas sobre la efectividad de los tratamientos, en cuyo caso el ensayo clínico aleatorizado se acepta como el diseño de estudio más robusto y que presenta un menor riesgo de sesgo en sus resultados³¹. Se diferencia el nivel de evidencia que se divide en Ia, Iib, Ib, IIb, III y IV (Tabla 3) y el grado de recomendación³²:

- Grado A Niveles de evidencia Ia / Ib (existe adecuada evidencia para aconsejar, o no, la opción considerada)
- Grado B Niveles de evidencia IIa/IIb/III (existe cierta evidencia científica para aconsejar, o no, la opción considerada)
- Grado C Nivel de evidencia IV (no existe suficiente evidencia científica para aconsejar, o no, la opción considerada)

Por ende, se exponen los 14 artículos seleccionados y el nivel de evidencia respectivo en la siguiente tabla.

| Artículo | Nivel |
|--|-------|
| G Bumín 2003 <i>Hidroterapia para el síndrome de Rett</i> ³³ | IIb |
| Escobar Torres, L et al. 2019 <i>Eficacia de un programa de ejercicios acuáticos en 3 casos de síndrome de Rett.</i> ³⁴ | IIb |

| | |
|---|------------|
| Brasil Castro, T et al. 2004 <i>Síndrome de Rett e Hidroterapia: Estudio de un Caso</i> ³⁵ | IIb |
| J Downs et al. 2018 <i>Intervención de enriquecimiento ambiental para el síndrome de Rett: un ensayo de cuña escalonada aleatorizado individualmente</i> ³⁰ | Ib |
| M Lotan y M Shapiro 2005 <i>Manejo de niños pequeños con trastorno de Rett en el entorno multisensorial controlado (Snoezelen)</i> ³⁶ | IV |
| M. Ying Chou et al. 2019 <i>La efectividad de la musicoterapia para las personas con síndrome de Rett y sus familias</i> ³⁷ | IIa |
| M. Swiggum y L Gran t. 2019 <i>Monitoreo del dolor y la angustia procedimentales en una niña con síndrome de Rett: Reporte de un caso</i> ³⁸ | IIb |
| G Larsson et al. 2018 <i>Caminar en cinta rodante con síndrome de Rett: efectos sobre el sistema nervioso autónomo</i> ³⁹ | IIa |
| C S Layne et al. 2018 <i>Medidas temporales de la marcha asociadas con la marcha sobre el suelo y la marcha en cinta rodante en el síndrome de Rett</i> ⁴⁰ | IIb |
| M. Lotan et al. 2004 <i>Mejora de las habilidades funcionales y la condición física en niños con síndrome de Rett</i> ⁴¹ | IIb |
| J. Trenado Molina 2019 <i>Análisis de la efectividad de una intervención de fisioterapia mediante el concepto Bobath en pacientes con un síndrome de Rett: Serie de casos</i> ⁴² | IIb |
| M. Lotan et al. 2005 <i>Manejo de la escoliosis en una niña pequeña con síndrome de Rett: estudio de un caso</i> ⁴³ | IIb |

| | |
|---|------------|
| A. Romano et al. 2022 <i>Programa intensivo de actividad postural y motora reduce la progresión de la escoliosis en personas con síndrome de Rett</i> ⁴⁴ | IIb |
| M Lotan y S. Hanks. 2006. <i>Intervención de fisioterapia para individuos con síndrome de Rett</i> ¹⁸ | IV |

Tabla 4. Nivel de evidencia científica de los artículos seleccionados.

5. SÍNTESIS Y ANÁLISIS DE RESULTADOS

Los pacientes con síndrome de Rett padecen sintomatología como ataxia, apraxia, hipotonía, escoliosis, hiperventilación o movimientos estereotípicos de las manos para lo cual es fundamental la fisioterapia ²³. Durante la búsqueda de resultados se han obtenido diferentes artículos, que se presentan a continuación en función de las técnicas utilizadas para el tratamiento de los síntomas del paciente diagnosticado con SR enfocado en la edad pediátrica.

Las características de cada uno de los artículos se detallan a continuación:

| Título, autor y fecha | Tipo | Muestra | Objetivos | Métodos/ Escalas | Resultados | Conclusiones |
|--|--------------------|---------------------------|---|---|--|--|
| Hidroterapia para el síndrome de Rett. G Bumín, et al. ³³ 2003 Turquía | Reporte de un caso | n=1 niña Edad: 11 años | Investigar los efectos de la hidroterapia en una niña de 11 años con síndrome de Rett en etapa III. | Se utilizó el método Halliwick para aplicar hidroterapia en una piscina 2/semana durante 8- | Los resultados muestran que después de la hidroterapia disminuyeron las estereotipias manuales, aumentaron las habilidades manuales y de alimentación y disminuyó la ansiedad y la hiperactividad. | La hidroterapia mejoró la funcionalidad de la mano y provocó un efecto calmante en la niña. Debe investigarse con más sujetos. |

| | | | | | | |
|---|-------------------------------|---|--|---|--|---|
| <p>Eficacia de un programa de ejercicios acuáticos en 3 casos de síndrome de Rett.</p> <p>Escobar Torres, L et al. ³⁴ 2019</p> | <p>Revisión de tres casos</p> | <p>n= 3 niñas Edad= 4, 6 y 7 años de edad</p> | <p>Examinar los efectos fisiológicos y funcionales de 3 niñas con SR en fase III en un programa de ejercicios acuáticos.</p> | <p>Se realizó el programa WaterFit MITAF utilizando el juego como entrenamiento, durante dos años. La evaluación física se midió al inicio y al final: FC, composición corporal, movilidad articular. El rendimiento funcional se midió tres veces con la FIM y las AVD de Barthel.</p> | <p>Los resultados obtenidos fueron una disminución de la FC, cambios en las medidas del pecho y de la pantorrilla, mejora de la movilidad articular, en las AVD y el estado de ánimo de los participantes</p> | <p>El programa fue efectivo para mejorar la capacidad física y las habilidades funcionales, que aumentaron y/o se mantuvieron durante los 2 años. Además, se concluye que al combinar el entrenamiento con el juego puede mejorar su estado de ánimo y su motivación.</p> |
| <p>Síndrome de Rett e Hidroterapia: Estudio de un caso.</p> <p>Castro. T.M et al. ³⁵ 2003 Brasil</p> | <p>Estudio de un caso</p> | <p>n= 1 participante Edad= 5 años</p> | <p>Evaluar la calidad de vida de una niña con SR con hidroterapia.</p> | <p>La niña con SR fue evaluada antes y después del tratamiento, a través de una ficha y un cuestionario PEDI realizado por la madre, el cual se dividió en dos áreas: autocuidado y movilidad</p> | <p>Los resultados obtenidos fueron mejoras las actividades consideradas como básicas para mantener la calidad de vida y una disminución de la dependencia de la niña. Se consiguió una estabilización de la patología por un tiempo.</p> | <p>A través de los beneficios proporcionados por la hidroterapia, la niña con RS mostró una mejoría en la calidad de vida.</p> |

| | | | | | | |
|---|---|---|--|---|--|--|
| Intervención de enriquecimiento ambiental para el síndrome de Rett: un ensayo de cuña escalonada aleatorizado o individualmente | Estudio controlado o aleatorizado | n=12 participantes Edad: menores de 6 años | Investigar los efectos del enriquecimiento ambiental en las habilidades motoras gruesas y los niveles de BDNF en sangre en niñas con síndrome de Rett. | La intervención comprendió aprendizaje motor y ejercicio complementado con experiencias sociales, cognitivas y otras experiencias sensoriales durante un período. Para evaluar a las niñas se usó la escala RSGMS | Los resultados obtenidos demuestran una mejora de la función motora y un aumento de los niveles de BDNF en sangre. | Las intervenciones conductuales, como el enriquecimiento ambiental, pueden reducir el déficit funcional en el síndrome de Rett. |
| J Downs, et al. ³⁰ 2018 | | | | | | |
| Manejo de niños pequeños con trastorno de Rett en el entorno multisensorial controlado (Snoezelen) | Artículo de revisión | Análisis de 42 referencias | Encontrar el equilibrio entre la relajación y la actividad en un entorno multisensorial a través de un terapeuta. | Se realiza una serie de actividades adecuadas en una sala parcialmente iluminada que brinda estimulación sensorial a la paciente. | Las visitas periódicas a un lugar tranquilo como la sala multisensorial contribuyen a la relajación, una mayor interacción con el entorno, mejora de las habilidades manuales y disminución del miedo al movimiento en pacientes con alteraciones neurológicas y cognitivas. | Dado que los individuos con RS tienden a tener un sistema simpático hiperactivo que les mantiene en tensión, usar un ambiente relajante como el Snoezelen de forma regular podría contribuir a la relajación y, como resultado, a una mejor calidad de vida. |
| M Lotan, M Shapiro. ³⁶ 2005 Israel | | | | | | |
| La efectividad de la musicoterapia para las personas con síndrome de Rett y sus familias | Estudio piloto (estudio de cohorte prospectivo) | n= 23 familias (grupo de estudio n=11 ; grupo de control n= 12) | Investigar la efectividad de la musicoterapia en niñas con RTT, así como en sus familias. Escala de Vineland. Escala de gravedad | En un programa de 24 semanas, a los participantes se les administraron las escalas antes y después del programa. | El programa de musicoterapia de 24 semanas fue eficaz para mejorar la interacción social, la comunicación, el funcionamiento de las manos y la reducción de la | La musicoterapia no solo provoca mejoras sociales, comunicativas y físicas en las pacientes con SR, sino que también es capaz de aliviar el estrés de los |

| | | | | | | |
|---|--------------------|--|--|---|---|---|
| Ming-Yi Chou et al. ³⁷ 2019 Taiwán | | | clínica del SR La evaluación del comportamiento motor del SR. El índice de estrés. | | frecuencia de las convulsiones entre los pacientes con RTT. Además, la musicoterapia fue eficaz para aliviar el estrés de los padres | cuidadores, por lo que es efectiva para ellos también. |
| Monitoreo del dolor y la angustia procedimentales en una niña con síndrome de Rett: reporte de un caso. Swiggum M, Gran L. ³⁸ 2019 EEUU | Reporte de un caso | n= 1 participante Edad= 13 años Etapa: IV | Examinar si el entrenamiento con vibraciones de todo el cuerpo es una opción viable para las niñas con síndrome de Rett. | Se realizó una escala de calificación numérica individualizada (INRS), calificada por un fisioterapeuta y estudiantes de fisioterapia, durante 16 sesiones de entrenamiento de vibración de todo el cuerpo. Se determinó que una puntuación de 5 en una escala del 1 al 10 implicaría pausar la intervención. | Los resultados obtenidos fueron que el WBV fue capaz de evitar que el dolor y la angustia alcanzaran un nivel 5 de 10 en 139 de 144 sesiones, y puede abordar las deficiencias físicas asociadas con el RTT, específicamente la debilidad muscular en las extremidades superiores e inferiores. | Se concluye que el INRS es una herramienta de utilidad para evaluar y manejar el dolor y la angustia en las sesiones de fisioterapia realizadas en niñas con RTT, y el entrenamiento con vibración de todo el cuerpo consigue disminuir las dos variables en estas pacientes. |
| Caminar en cinta rodante con síndrome de Rett: efectos sobre el sistema nervioso autónomo. G Larsson, et al. ³⁹ 2018 | Ensayo controlado | n= 26 participantes. Edad: entre 5 y 46 años. | Investigar las respuestas autonómicas durante la marcha en cinta rodante en el síndrome de Rett | Se crearon dos grupos: un grupo control con mujeres sanas y un grupo con mujeres con síndrome de Rett. Todos los individuos caminaron en la cinta rodante durante 6 | Los resultados refieren que no hubo cambios significativos entre grupos en la FC, en la PAM y en las pO ₂ , pero sí hubo cambios en la SCB y en el TVC en el periodo inicial, aunque al finalizar se autorregularon | Las personas con síndrome de Rett pueden caminar continuamente hasta seis minutos a su propia velocidad máxima sostenible, pero debe introducirse lentamente y de forma |

| | | | | | | |
|---|------------------------------|---|---|---|--|--|
| Suecia | | | | minutos manteniendo la misma velocidad. Mientras tanto, se medían las funciones autonómicas : FC, PAM, PO2, PCO2, TVC, SCB, mediante el NeuroScope. | . En cuanto a la pCO2 hubo un aumento significativo de la pCO2 tisular en el grupo control a los 3 y a los 6 minutos de la prueba. Estos resultados implican una producción de energía más baja en los individuos con SR. | individualizada. |
| Medidas temporales de la marcha asociadas con la marcha sobre el suelo y la marcha en cinta rodante en el síndrome de Rett. C Shannon Layne et al. ⁴⁰ 2018 EEUU | Ensayo clínico no controlado | n= 14 pacientes mujeres con síndrome de Rett Edad: 5 a 20 años | Catorce pacientes mujeres con síndrome de Rett fueron evaluadas mientras caminaban sobre el suelo y en cinta rodante. Se obtuvieron los tiempos de zancada, postura, balanceo y doble apoyo, y la varianza de estas medidas. Se llevó a cabo la prueba Wilcoxon para poder evaluar las posibles diferencias entre las medidas sobre el suelo y las cintas rodantes. | Participantes fueron evaluadas mientras caminaban sobre el suelo y en cinta rodante. Se obtuvieron los tiempos de zancada, postura, balanceo y doble apoyo, y la varianza de estas medidas. Se utilizaron pruebas de rangos con signo de Wilcoxon para evaluar las posibles diferencias entre las medidas sobre el suelo y las cintas rodantes. | Cuando se normaliza al tiempo de zancada, la marcha en cinta rodante mostró un aumento en el tiempo de apoyo con disminuciones en los tiempos de balanceo y doble apoyo, lo que indica una marcha más regularizada al caminar en la cinta ergométrica en comparación con la marcha en suelo. | Caminar en cinta rodante puede ser beneficioso para las pacientes con síndrome de Rett y podría incorporarse a un protocolo terapéutico diseñado para mantener el máximo grado de movilidad y salud general, como parte de un enfoque integral de gestión de la salud. |
| Mejora de las habilidades funcionales y la condición | Ensayo clínico no controlado | n= 4 niñas con RS. Edad: 8,5 a 11 años | Investigar la viabilidad de un programa de ejercicio físico con | Se diseñó un programa de entrenamiento diario en una cinta rodante | Los resultados mostraron una mejora de la condición física y de las capacidades | El estudio demostró que las niñas con SR que realizan ejercicio |

| | | | | | | |
|--|-----------------------|---|---|--|---|---|
| <p>física en niños con síndrome de Rett</p> <p>M. Lotán et al. ⁴¹ 2004</p> <p>Israel</p> | | <p>(media: 10 años)</p> <p>Etapa III de la enfermedad</p> | <p>cinta rodante para personas con síndrome de Rett (SR) con el fin de promover la condición física y la salud.</p> | <p>durante un período de 2 meses con pruebas realizadas en tres intervalos, 1,2 y 3 con la intervención entre las pruebas 2 y 3. Se midió la aptitud física con el pulso y las habilidades funcionales a través de una escala de funcionamiento motor de 31 ítems.</p> | <p>funcionales principalmente en tres de los 31 ítems: subir y bajar escaleras, caminar sobre las rodillas y la velocidad para caminar 25 m.</p> | <p>regular de baja intensidad diariamente en cinta rodante consiguieron mejoras en la capacidad física y funcional.</p> |
| <p>Análisis de la efectividad de una intervención de fisioterapia mediante el concepto Bobath en pacientes con un síndrome de Rett: Serie de casos.</p> <p>Javier Trenado Molina. ⁴² 2019</p> <p>España</p> | <p>Serie de casos</p> | <p>n= 2 participantes</p> <p>Edad= 10 y 9 años</p> | <p>Evaluar la efectividad del método Bobath en el tono muscular de pacientes son SR y en segundo lugar, analizar la influencia de los cambios del tono muscular en el equilibrio y el control postural en sedestación y en la realización de las transferencias</p> | <p>Se realizó una sesión diaria de lunes a viernes, de 20 a 25 minutos. En cada sesión se comenzaba por una evaluación de la fatiga y posteriormente, se continuaba con ejercicios de estimulación del tono y control postural, y en segundo tiempo se trabajaban los cambios de posiciones. Las evaluaciones realizadas fueron: el dolor con la Escala Campbell. La</p> | <p>Tras 6 semanas de intervención, los resultados demostraron una leve mejoría del tono, del equilibrio y control postural. Sin embargo, algunos valores de las transferencias fueron los mismos.</p> | <p>La intervención mediante el concepto Bobath pretende demostrar que este método de fisioterapia puede ser útil y beneficioso para normalizar el tono muscular del tronco, pudiendo repercutir en un aumento del equilibrio y el tono postural en sedestación.</p> |

| | | | | | | |
|---|-----------------------|-----------------------------------|--|---|--|--|
| | | | | capacidad de sedestación con la Level of Sitting Scale y las habilidades motoras gruesas con la Gross Motor Function Measure. | | |
| <p>Manejo de la escoliosis en una niña pequeña con síndrome de Rett: estudio de un caso</p> <p>Meir Lotán et al. ⁴³ 2005</p> <p>Israel</p> | Estudio de un caso | n= 1 participante Edad= 8 años | Describir un nuevo enfoque de manejo implementado con una niña con síndrome de Rett con escoliosis mediante una activación asimétrica de los músculos del tronco a través de reacciones de equilibrio. | Se llevó a cabo un programa adaptado a la postura de una niña con SR con escoliosis; consistió en una almohada en forma de U, para usar durante las horas de sueño/siesta, un asiento especial, una silla y un bipedestador adaptados, con el fin de que la niña emplease reacciones de equilibrio al trabajar asimétricamente contra la postura patológica de la escoliosis. | Los hallazgos de los evaluadores respaldaron el hecho de que el tratamiento convencional produjo resultados positivos al revertir el curso de la escoliosis. | La mayoría de las intervenciones convencionales que tratan la escoliosis en el síndrome de Rett han demostrado hasta ahora la capacidad de retardar la progresión de la curva, sin embargo, no existen informes sobre una intervención que haya podido reducir el ángulo de Cobb de una curva escoliótica en estos individuos. |
| <p>Programa intensivo de actividad postural y motora reduce la progresión de la escoliosis en personas con síndrome de Rett.</p> | Estudio de caso único | n=20 participantes | Describir la eficacia de un programa de actividad física y postural individualizado conservador intensivo para prevenir la progresión de la curvatura de | Programa individualizado de actividad física diaria y postural. Cada programa fue realizado durante seis meses. Se realizó una evaluación al inicio (T1) de la | En el 70 % de las participantes no se observó un empeoramiento de sus curvas y hubo una mejora de la función motora. | La intervención evitó la progresión de la escoliosis en el grupo, por lo que se relaciona las mejoras motoras con los cambios en el ángulo de Cobb |

| | | | | | | |
|--|-------------------------------|-----------------------------------|--|--|--|--|
| <p>A Romano et al. ⁴⁴ 2022</p> | | | <p>la escoliosis en pacientes con RTT.</p> | <p>intervención: se midió la gravedad de la enfermedad con la escala RARS, se evaluó el nivel de actividad física con un registro completado por los padres(m-BAR), se calificó el funcionamiento motor con la escala RESMES y los ángulos de Cobb. Al final de la intervención se midieron los ángulos de Cobb de las radiografías posteriores al programa y la escala RESMES.</p> | | |
| <p>Intervención de fisioterapia para Individuos con síndrome de Rett</p> <p>Lotán M y Hanks S.¹⁸ 2006</p> | <p>Revisión bibliográfica</p> | <p>Análisis de 63 referencias</p> | <p>Presentar ideas con respecto a la intervención con individuos con RS que se ha encontrado que contribuyen al bienestar de esta publicación.</p> | <p>Pautas Generales de tratamiento. Estiramientos, programas de posicionamiento, hidroterapia, férulas, programa de bipedestación, ejercicio activo, cinesiterapia, movilizaciones y manipulaciones.</p> | <p>Beneficios específicos con cada una de las técnicas expuestas en la revisión.</p> | |

Tabla 5. Características de los artículos seleccionados.

Hidroterapia

Se realizó un estudio de un caso en el año 2003³³ por **G Bumín et al.** (*Hidroterapia para el síndrome de Rett*) con el objetivo de investigar los efectos de la hidroterapia en una niña de 11 años con síndrome de Rett que se encontraba en el III estadio de la enfermedad. Para la aplicación de la hidroterapia se utilizó el método de Halliwick, el cual se realizó en una piscina 2 veces/semana durante 8 en total por un fisioterapeuta. Las capacidades físicas de la niña se evaluaron 3 veces: antes y 5 minutos después de una sola sesión de hidroterapia y después de las 8 semanas; las pruebas incluyeron análisis de movimientos estereotípicos, uso funcional de las manos, habilidades manuales (agarrar, sostener, transferir objetivos de distintos tamaños), marcha y equilibrio, comportamiento hiperactivo, comunicación e interacción social. Los resultados de este estudio muestran que justo después de la sesión de hidroterapia desaparecieron los movimientos de mano a boca y de apretón de manos, que continuaron disminuyendo durante las siguientes 8 semanas. También mejoraron las habilidades de alimentación y las habilidades manuales para transferir objetos y sostenerlos durante 10 segundos. Por otro lado, antes de la aplicación de la hidroterapia, se encontró, al realizar el examen físico, apraxia de la marcha, ataxia del tronco y desequilibrio, sin embargo, tras finalizar las sesiones mejoró el equilibrio al caminar, aumentó la interacción con el entorno y disminuyó el comportamiento hiperactivo y la ansiedad. Por lo tanto, se puede concluir que la niña mejoró con la hidroterapia, pues los movimientos estereotípicos de las manos disminuyeron, las funciones de las manos y las habilidades de alimentación aumentaron y tuvo un efecto relajante en ella.

En el 2019 **Escobar Torres, L et al.**³⁴ (*Eficacia de un programa de ejercicios acuáticos en 3 casos de síndrome de Rett*) realizaron una revisión de tres casos clínicos con el fin de examinar los efectos fisiológicos y funcionales de la participación de tres niñas de 4,6 y 7 años, que se encontraban en la fase III de este síndrome, en un programa de ejercicios acuáticos WaterFit MITAF. Las participantes asistieron a 3 sesiones por semana de 30 minutos cada una, durante 20 meses. Este programa constaba de ejercicios con movimientos de cuerpo completo individualizados que iban progresando, estaban dirigidos a mejorar el rango articular, la flexibilidad, el entrenamiento funcional y la función cardiorrespiratoria. Los movimientos básicos en todos los casos fueron caminar, mecerse, patear y

andas en bicicleta. Se realizaron dos evaluaciones físicas, al inicio y al final del año; se evaluó la frecuencia cardíaca, circunferencias de tórax, brazo, cintura, muslo y pantorrilla, la composición corporal y movilidad articular. El rendimiento funcional se midió 3 veces: al inicio y al final de cada año, utilizando el índice de actividades de la vida diaria de Barthel y la FIM para las habilidades motoras y cognitivas. Los resultados obtenidos fueron una disminución de la frecuencia cardíaca en reposo y aumento de la frecuencia en el ejercicio de forma progresiva en todos los casos, aumento de las medidas del pecho en dos participantes y de la pantorrilla en el tercero, sin cambios notables en los pliegues cutáneos. También se obtuvo una mejora de la movilidad articular y en las AVD; las puntuaciones de los 3 participantes aumentaron en más de 2 puntos, mejorando las transferencias (de la silla a la cama, caminar y subir escaleras), el control anal y la comunicación e interacción social, el caso 3 también mejoró en la alimentación. Además, con la hidroterapia aumentó la capacidad respiratoria en los casos 1 y 2 y todos mejoraron su estado de ánimo; los participantes estaban más atentos, receptivos y felices. Al final del segundo año las capacidades funcionales mejoraron y los logros se mantuvieron.

En 2004, en **Brasil Castro, T et al. (*Síndrome de Rett e Hidroterapia: Estudio de un Caso*)**³⁵ llevaron a cabo un estudio realizado en la piscina terapéutica de la Clínica de Fisioterapia Risoleta Neves en el que participó una niña de 5 años con SR y diagnóstico fisioterapéutico de alteraciones neuromusculares que cursan con ataxia, marcha ebria, incoordinación y oscilación del centro de gravedad. El objetivo del estudio era evaluar la calidad de vida de esta niña antes y después de comenzar la hidroterapia, y para ello, se llevaron a cabo tres sesiones por semana, con una duración de media hora durante dos meses (10 sesiones). Los ejercicios a llevar a cabo constaban de estiramiento tanto de los músculos de los MMSS como de los MMII, realizados de forma pasiva por el terapeuta y mantenidos durante 30 segundos. Con la paciente sentada en la colchoneta flotante, la terapeuta estabilizando su pelvis, se realizaron ejercicios de desequilibrio, con el objetivo de mejorar el control del tronco, para el entrenamiento del equilibrio y consecuente fortalecimiento de los músculos abdominales y paravertebrales. La niña evolucionó muy bien en la piscina, superando los grados de dificultad del ejercicio en cada sesión. Consiguió mantenerse de pie sola en la plataforma durante unos minutos

con el agua a la altura de las rodillas, en posición ortostática a la altura de C7 y sin apoyo en la rampa caminando en cada extremo de la sesión. También, hubo una mejoría en la marcha en el suelo, con disminución de la ataxia del tronco, base de apoyo, centro de gravedad más alineado y mejoría en el equilibrio, esto debido a los efectos físicos del agua. El relato de la madre cobra suma importancia, pues según ella, la niña comenzó a presentar cambios de conducta, tornándose más tranquila, atenta, con más horas de sueño, además de realizar actividades parcialmente dependientes, que en su mayoría eran dependientes.

Aprendizaje motor y estimulación sensorial

En 2018, Downs J et al. (*Intervención de enriquecimiento ambiental para el síndrome de Rett: un ensayo de cuña escalonada aleatorizado individualmente*)³⁰ realizaron un ensayo clínico aleatorizado con cuña escalonada en 12 niñas con SR menores de 6 años, que se llevó a cabo en sesiones de 2-3 horas, todas supervisadas por un fisioterapeuta, 6 días a la semana durante un periodo de seis meses. El objetivo de este estudio era investigar los efectos del enriquecimiento ambiental en las habilidades motoras gruesas medidas a través de la RSGMS (Tabla 6) y los niveles de BDNF en sangre en las participantes, estas dos variables se evaluaron cinco veces en total. Además, se estudiaron los efectos sobre la calidad del sueño mediante una subescala dentro de la Escala Sleep Disturbance Scale for Children (SDSC), y el humor mediante una subescala dentro del Rett syndrome behavioral questionnaire (RSBQ) completado por los padres. La intervención se basó en actividades que se centraron particularmente en el equilibrio y la marcha, siguiendo la teoría del aprendizaje motor, incluidas las oportunidades para la práctica, la retroalimentación intrínseca y extrínseca, períodos de descanso y la realización de tareas en una variedad de condiciones que permitieron elegir. Cada actividad motora se complementó con actividades visuales, auditivas, gustativas, y táctiles para construir un entorno sensorio-motor rico. Los resultados muestran que en comparación con los valores iniciales, mejoró la puntuación tanto en los valores de la RSGMS, que aumentó en 3,4 puntos después de 2 meses de tratamiento, 5'7 después de 4 meses y 8'2 después de 6 meses de tratamiento, como en los niveles de BDNF que aumentaron en 321,4 ng/ml después de 6 meses de tratamiento. Las puntuaciones de las subescalas DIMS y RSQBQ se mantuvieron similares al periodo de referencia. Se puede concluir que el aprendizaje motor y el ejercicio

complementados con experiencias sensoriales tuvieron efectos positivos en el funcionamiento motor en el síndrome de Rett.

En **2005**, se realizó un estudio por **Meir Lotan et al.**³⁶ sobre *el manejo de niños pequeños con trastorno de Rett en el entorno multisensorial controlado (Snoezelen)*, cuyo objetivo es encontrar el equilibrio entre la relajación y la actividad en el marco de un entorno seguro y adaptado a través de un terapeuta mediante una serie de actividades adecuadas que podrían tener lugar en el entorno multisensorial (una sala parcialmente iluminada que brinda estimulación sensorial tanto al paciente como al terapeuta). Las personas con discapacidad no pueden crear su propio entorno óptimo, por lo que depende del terapeuta hacerlo, al proporcionarles un entorno multisensorial, creamos una experiencia sensorial para que el paciente la explore, un mayor vínculo entre paciente-terapeuta, un entorno tranquilizador/relajante pudiendo lograr una reducción de la ansiedad y la agitación en estos niños, colocando a su vez la música como medio de relajación. Expuesto esto, este artículo concluye que las visitas periódicas a un lugar tranquilo como la sala multisensorial, pueden proporcionar una solución parcial en el manejo de las dificultades presentes y futuras del niño pequeño.

De la misma manera en la que en el artículo anterior se ha impartido la importancia de la música como medio de relajación, en otro artículo en **2019**, de **Ming-Yi Chou et al.** (*La efectividad de la musicoterapia para las personas con síndrome de Rett y sus familia*)³⁷ se llevó a cabo un estudio piloto cuyo objetivo era demostrar la eficacia de la musicoterapia en las personas con síndrome de Rett y sus familiares/cuidadores, participaron un total de 23 familias de paciente con SR. Las familias del grupo de estudio eran 11, se inscribieron en un programa de musicoterapia de 120 minutos dos veces por semana durante un total de 24, mientras que las familias del grupo de control que eran 12 no recibieron musicoterapia. Este programa consistió en llevar a cabo diferentes actividades con la ayuda de la música, como pudieron ser, entrenamiento de orientación sensorial musical, en el que las voces y los diferentes colores de los instrumentos fueron los estímulos para que los participantes pudieran escuchar, visualizar y tocar; entrenamiento de percepción auditiva, en el que tanto el terapeuta como los cuidadores entregaron una variedad de sonidos/canciones/discursos en forma de nombrar, tararear, cantar, tocar y recitar; movimiento del cuerpo con música en vivo, incluido el movimiento

de las manos y la parte superior e inferior del cuerpo, así como respirar y caminar al ritmo de los cambios. Al finalizar el estudio, se obtuvieron resultados muy óptimos, pues, la musicoterapia mejoró el lenguaje receptivo, las habilidades de comunicación verbal y no verbal y la interacción social de los pacientes con RTT. Además, mejoraron significativamente la función de las manos, los patrones de respiración y el contacto visual. También disminuyó la frecuencia de los ataques epilépticos. Por último, los cuidadores y padres del grupo de estudio mostraron un estrés significativamente menor después del programa, demostrando a su vez que este programa fue muy eficaz, provocando mejoría a nivel físico, mental y social tanto en estos pacientes como en las personas de su entorno, como pueden ser sus padres y/o cuidadores.

En **2019**, se realizó un estudio por **María Swiggum y L. Gran**³⁸ sobre el *Monitoreo del dolor y la angustia procedimentales en una niña con síndrome de Rett*. Se trata del reporte de un caso, concretamente de una niña de 13 años con SR de estadio IV (caracterizada por la pérdida de marcha) que utilizaba el bipedestador durante 30-45 minutos diarios. Se llevó a cabo la escala de calificación numérica individualizada (INRS) (Tabla 7), que fue desarrollada en colaboración con el cuidador y calificada por un fisioterapeuta y estudiantes de fisioterapia durante 16 sesiones de entrenamiento de vibración de todo el cuerpo entre 1 y 2 sesiones por semana. Se determinó que una puntuación de 5 en una escala del 1 al 10 implicaría pausar la intervención. Los resultados obtenidos fueron que el entrenamiento con vibraciones de todo el cuerpo (WBV) mejora la fuerza y el acondicionamiento de las personas con y sin deficiencias neuromusculares. También hay mejoras en la velocidad de la marcha, la longitud del paso en el lado afectado, el ancho del paso y el Timed Up and Go. Con respecto a pacientes con SR, el entrenamiento con vibración de todo el cuerpo puede abordar potencialmente las deficiencias físicas asociadas con el RTT, específicamente la debilidad muscular en las que se desarrolla como consecuencia de la pérdida de la capacidad para caminar, la disminución del uso funcional de manos y brazos y la densidad ósea secundaria a la pérdida de carga de peso. Al finalizar, el terapeuta y los estudiantes alcanzaron un acuerdo del 100 % en las calificaciones de la escala de calificación numérica individualizada y proporcionaron distracciones con éxito para evitar que el dolor y la angustia alcanzaran un nivel 5 de 10 en 139 de 144 sesiones. La paciente pudo

tolerar una frecuencia de 12 Hz y progresó a 15 Hz para los miembros inferiores, 13 Hz para los miembros superiores, comprobando así, la efectividad del entrenamiento con vibración en esta paciente. Se concluye que el INRS es una herramienta de utilidad para evaluar y manejar el dolor y la angustia en las sesiones de fisioterapia realizadas en niñas con RTT que carecen de lenguaje verbal, y el entrenamiento con vibración de todo el cuerpo consigue disminuir estas dos variables en ellas.

Cinta rodante

Se realizó en Suecia en el año **2018** un ensayo clínico controlado por **G Larsson et al. (*Caminar en cinta rodante con síndrome de Rett: efectos sobre el sistema nervioso autónomo*)**³⁹ con el objetivo de investigar las respuestas del sistema nervioso autónomo durante la marcha en cinta rodante en pacientes con SR. Se eligieron 12 participantes femeninas con síndrome de Rett que podían caminar de forma independiente o con algún apoyo y 14 participantes femeninas sanas como grupo control. Un día antes de comenzar con el procedimiento, a las pacientes con SR se les mostró la cinta, y se determinó la velocidad máxima cómoda para ellas. A las participantes del grupo control se les mostró el mismo día y también se determinó la velocidad máxima individualizada para ellas. Al menos un médico estuvo presente durante la prueba como medida de seguridad adicional. Además, se adjuntó un clip de seguridad magnético a la ropa de todas las participantes mientras caminaban en la caminadora por seguridad en caso de que fuera necesario detener la caminadora por emergencia. Todas las participantes empezaron la prueba quietas, seguidamente comenzaron con una marcha lenta hasta llegar a la velocidad máxima individual durante 6 minutos. Durante el procedimiento se midieron las funciones autónomas: FC, presiones diastólica, sistólica y media (PS, PD, PAM), tono vagal cardíaco (TVC), la sensibilidad cardíaca al basorreflejo y las presiones parcial de O₂ y CO₂ con el Neuroscope. Los resultados refieren que no hubo cambios significativos entre grupos en la FC, en la PAM y en las pO₂, pero sí hubo cambios en la SCB y en el TVC en el periodo inicial, sin embargo, ni a los 3 ni a los 6 minutos hubo diferencias en estos niveles, lo que sugiere que las respuestas se autorregularon. En cuanto a la pCO₂ no hubo diferencias significativas entre grupos al inicio de la prueba; pero hubo un aumento significativo de la pCO₂ tisular en el grupo control a los 3 y a los 6 minutos de la prueba. Estos resultados implican un

bajo nivel de respiración aeróbica en los tejidos de las participantes con SR; lo que parece indicar una producción de energía más baja. De forma general, solo hubo algunas diferencias en las respuestas autonómicas entre los dos grupos durante el curso del tiempo, sin embargo, al final los resultados totales fueron prácticamente iguales en ambos grupos al menos durante seis minutos a la velocidad elegida individualmente. Es destacable que todos los individuos con SR caminaban solos en la caminadora con buen ritmo y mejor paso que en el piso, y aquellos con respiración de tipo Vasalva terminaron realizando una respiración normal durante la marcha en cinta. Por otro lado, los resultados sugieren la cinta rodante es una posible herramienta para promover la respiración regular y mejorar la marcha en estas pacientes.

Charles Shanon Layne et al.⁴⁰ realizaron un estudio denominado *Medidas temporales de la marcha asociadas con la marcha sobre el suelo y la marcha en cinta rodante en el síndrome de Rett*, llevado a cabo en **2018** en el que se evaluaron las diferencias en los parámetros temporales y la variabilidad entre la marcha sobre el suelo y la marcha en cinta rodante en catorce mujeres con SR con edad media entre los 5 y 20 años, y que tenían la capacidad de caminar de forma independiente sin ningún aparato ortopédico. En este estudio se incluyeron dos tareas para caminar: caminar sobre el suelo en una pasarela instrumentada y caminar en una cinta rodante motorizada mientras se sujetaba con un arnés de seguridad, ambas formas evaluadas. Se obtuvieron los tiempos de zancada, postura, balanceo y doble apoyo, y la varianza de estas medidas y se comprobó que la marcha en cinta rodante redujo los tiempos de balanceo y doble apoyo y aumentó el tiempo de apoyo. Por lo tanto, exceptuando el tiempo de apoyo, la marcha en cinta ergométrica resultó ser una marcha más regularizada. Estos resultados respaldan que caminar en la cinta rodante sirve para regularizar el patrón de marcha de las mujeres con SR. Esto sugiere que el entrenamiento en cinta rodante llevado a cabo en un programa terapéutico para pacientes con síndrome de Rett puede ser útil para mejorar el rendimiento de la marcha, pudiendo también asociarse a una mejora de la marcha sobre el suelo.

En **2004**, **M Lotan et al.**⁴¹ realizaron un estudio, (*Mejora de las habilidades funcionales y la condición física en niños con síndrome de Rett*), para investigar si las niñas con Síndrome de Rett (SR) realizando actividad física regular de baja

intensidad en una cinta rodante mejorarían la condición física y/o la capacidad funcional con resultados cuantificables. Los participantes del estudio fueron cuatro niñas con edades comprendidas entre 8.5 y 11 años, con movilidad independiente y en la etapa III de la enfermedad. El entrenamiento se llevó a cabo en una cinta rodante durante 2 meses, las sesiones iniciales duraron 5 minutos durante las 3 primeras semanas hasta llegar a los 30 minutos en las últimas. En cada prueba se evaluaba la aptitud física, midiendo el pulso para determinar la condición física aeróbica, y las habilidades funcionales, mediante una escala de funcionamiento motor de 31 ítems. Esta prueba mide la capacidad de los participantes para caminar y colocarse sobre las rodillas, para ponerse de pie, la duración de la marcha en diferentes caminos y para subir y bajar escaleras y pendientes. Al final del programa de entrenamiento, la condición física de los niños había mejorado considerablemente al igual que las capacidades funcionales; aunque todos los ítems tuvieron cambios positivos hubo mejoras significativas principalmente en tres (caminar sobre las rodillas, subir y bajar escaleras y velocidad para caminar 25 metros). Por lo tanto, el estudio demostró que los niños con SR que realizaban ejercicio regular de baja intensidad en una cinta rodante tuvieron mejoras en el estado físico y/o la capacidad funcional.

Método Bobath

En 2019, Javier Trenado Molina realizó un estudio (*Análisis de la efectividad de una intervención de fisioterapia mediante el concepto Bobath en pacientes con un síndrome de Rett: Serie de casos*)⁴², cuyo objetivo principal era evaluar la efectividad del método Bobath en el tono muscular de pacientes con SR y en segundo lugar, analizar la influencia de los cambios del tono muscular en el equilibrio y el control postural en sedestación y en la realización de las transferencias. Para ello, se llevaron a cabo intervenciones con el concepto Bobath durante seis semanas en dos pacientes, una niña de 10 años con un retraso psicomotor global importante y otra paciente de 9 años con un síndrome de Rett asociado al síndrome de Angelman. Se realizó una sesión diaria de lunes a viernes, de 20 a 25 minutos dependiendo de las condiciones de salud y el estado de fatigabilidad de las niñas, con una evaluación inicial la primera semana, una intermedia en la tercera semana y una final en la sexta semana en las dos pacientes. En cada sesión se comenzaba por una evaluación de la fatiga y, posteriormente se

continuaba con ejercicios de estimulación del tono y control postural, y en segundo tiempo se trabajaban los cambios de posiciones. Para llevar a cabo la evaluación, se utilizaron varios criterios; la escala de Campbell que evalúa el grado de hipotonía en las extremidades, Level of Sitting Scale, que clasifica las capacidades de sedestación en niños con trastornos neuromotores, Gross Motor Function Measure para medir los cambios en las habilidades motoras gruesas en niños con trastornos neuromotores y The PedsQL multidimensional fatigue Scale, una escala recientemente diseñada para medir la fatiga en pacientes pediátricos. Tras 6 semanas de intervención, los resultados demostraron una leve mejoría del tono respecto la escala Campbell, del equilibrio y control postural medidos a través del LSS, sin embargo, algunos valores de las transferencias de la escala GMFM fueron los mismos. Por todo ello, se concluye que la técnica de Bobath en pacientes con síndrome de Rett mejora levemente el equilibrio, el control postural y el tono muscular.

Actividad física y tratamiento postural

En 2005, Meir Lotán et al. llevaron a cabo un estudio (*Manejo de la escoliosis en una niña pequeña con síndrome de Rett: estudio de un caso*)⁴³ de un año y medio de duración, en el que se refleja el manejo de la escoliosis en una niña con SR. Se trata de una niña de ocho años que se inscribió en un centro de rehabilitación/educación especial donde recibió una intervención tradicional, que incluía fisioterapia quincenal, hidroterapia quincenal y ajuste de asientos. Aquí, cuando se evaluó el resultado de la intervención, se observó que no hubo ningún cambio y/o avance de la curva escoliótica. Este hecho despertó el interés del terapeuta, así que llevó a cabo un programa de 9:00 a 15:00 adaptada de esta paciente con escoliosis. Se utilizaron: una almohada en forma de U para usar durante las horas de sueño/siesta, un asiento especial, una silla y un bipedestador adaptados, todo inclinado hacia adelante y hacia la izquierda, para que la niña emplease reacciones de equilibrio al trabajar asimétricamente (más fuerte con los extensores y flexores laterales del lado derecho de su cuerpo) contra la postura patológica de la escoliosis. Tras año y medio de intervención se realizaron dos radiografías, que fueron evaluadas por cuatro cirujanos ortopédicos experimentados que no conocían a la niña y, desconocían el procedimiento de intervención y las fechas de los rayos X. A cada evaluador se le presentaron individualmente las cuatro

fotografías de rayos X y se le pidió que midiera el ángulo de Cobb. Los resultados parecían indicar que esta intervención podría ser eficaz en el tratamiento de la escoliosis en el síndrome de Rett. Desafortunadamente, desde que terminó su tratamiento, se detectó un rápido deterioro de la columna en el transcurso de un año. Se estipula que la continuación del tratamiento hasta las etapas finales del desarrollo esquelético podría haber minimizado el deterioro esperado de las curvas de su columna. Se justifica una mayor investigación sobre este tema.

A Romano et al. en 2022 llevaron a cabo un estudio (*Programa intensivo de actividad postural y motora reduce la progresión de la escoliosis en personas con síndrome de Rett*)⁴⁴ que se desarrolló sobre la base de la propuesta por Lotan et al.⁴³ que tenía como objetivo describir la eficacia de dicho programa de actividad física y postural individualizado para prevenir la progresión de la curvatura de la escoliosis en pacientes con SR. Las participantes fueron veinte niñas y mujeres italianas con SR y una edad media de 15'6 años con SR y diagnóstico de escoliosis. Cada programa fue realizado durante seis meses por los cuidadores principales de los participantes en su entorno de la vida diaria y se supervisó por un fisioterapeuta de forma remota y cada quince días. Al inicio de la intervención se evaluaron los niveles de severidad de la escoliosis, el nivel de gravedad del SR (RARS) la actividad física diaria (mBAR), el funcionamiento motor (RESMES) y el ángulo de Cobb en radiografías anteriores a la intervención. Al final del programa se evaluó el funcionamiento motor de nuevo y el ángulo de Cobb en radiografías realizadas tras la intervención. Los tratamientos eran personalizados y variaban en función de la paciente. El programa postural se basaba en utilizar una almohada en forma de U, una toalla en forma de L o un cojín en forma de cuña entre otros, y la actividad física consistía, por ejemplo, en subir y bajar escaleras, andar en cinta, andar en caminadora, practicar la sedestación y mantener la posición de pie. Los resultados muestran que la intervención propuesta evitó la progresión de la escoliosis de las participantes, ya que en el 70 % de las participantes no se observó un empeoramiento de sus curvas. También aumentó la función motora; hubo mejoras notables en la escala RESMES de transiciones y subir escaleras.

Otros tratamientos

Meir Lotan y Susan Hanks realizaron, en 2006 un artículo (*Intervención de fisioterapia para individuos con síndrome de Rett*)¹⁸ sobre la intervención de la

fisioterapia en el SR basada principalmente en el conocimiento clínico de los autores. Comienzan desarrollando una serie de pautas basadas en el trabajo con niñas con SR; explican la importancia del vínculo entre el terapeuta y el paciente y aconsejan que, antes de comenzar la sesión de fisioterapia se debe conseguir que la paciente se familiarice con el terapeuta y el entorno. Las sesiones deben evitar realizarse al ritmo del paciente transmitiéndole tranquilidad y seguridad, en habitaciones pequeñas y no llenas de gente, pues les puede producir agitación. En lo referido a la intensidad de las sesiones, se debe ajustar según la tolerancia y se deben considerar factores que aumenten la motivación de las sesiones, como por ejemplo música, vídeos, mascotas o incluso familiares, y permitir que la paciente tenga el control de las sesiones pudiendo elegir su actividad preferida. Seguidamente, comienzan a exponer diferentes tratamientos en función de la clínica de la paciente. Para tratar la espasticidad recomiendan la hidroterapia haciendo énfasis en el movimiento lento dentro del agua y el estiramiento muscular diario. Para abordar las deformidades del tobillo en flexión plantar con supinación recomiendan un programa de bipedestación diaria en una cuña con el fin de conseguir que los dedos de los pies estén más altos que los talones, estiramientos manuales diarios y el uso de férulas activas. Si estas medidas preventivas fallan se recomienda el uso de yeso y en los casos severos, el médico puede sugerir inyección de toxina botulínica y/o cirugías. Otra articulación que suele presentar deformidades es la cadera, el fisioterapeuta puede realizar un programa de posicionamiento diario que incluya acostarse boca abajo y con abducción de la cadera sobre un rulo. Así mismo, el fisioterapeuta debe recomendar a los padres la consulta para seguir la tensión de los músculos aductores y flexores sobre la articulación y evitar la dislocación. Para tratar las deformidades de columna como cifosis y escoliosis sugieren ejercicio activo y cinesiterapia pasiva. Plantean la importancia de mantener la alineación de la columna mediante actividades que proporcionen informaciones táctiles, cinestésicas y propioceptivas. También recomiendan un programa de posicionamiento con posturas opuestas a la curva escoliótica, caminar y mantener la movilidad de la columna mediante movilizaciones o manipulaciones. El uso de corsés no parece haber tenido buenos resultados para reducir la progresión de la curva escoliótica en niñas con SR. Finalmente explican los beneficios de establecer una rutina diaria de caminatas para

prevenir la osteoporosis y fortalecer los miembros inferiores y el sistema cardiorrespiratorio.

6. DISCUSIÓN

La mayoría de las investigaciones del tratamiento fisioterápico del SR se basan en la eficacia de la hidroterapia, **G Bumín y colaboradores**³³ (2003) sugieren utilizar el método Halliwick dos veces por semana, ya que demostraron su validez para disminuir las estereotipias de las manos y para mejorar las habilidades manuales y de alimentación. Aunque explican que las férulas son eficaces para reducir los movimientos estereotípicos de las manos, pueden provocarles ansiedad haciendo que lleguen incluso a rechazarlas, por ello, la terapia con el agua es útil para disminuir las estereotipias sin provocar incomodidad y provocando un efecto relajante en la niña. Por otro lado, **Escobar Torres, L et al.**³⁴ (2019) también realizaron una revisión de un programa de ejercicios acuáticos realizados 3 veces a la semana y demostraron que gracias a las propiedades del agua los participantes podían realizar las actividades de una forma más simple obteniendo una mejoría en la movilidad articular, el equilibrio, la coordinación, las habilidades funcionales y el estado de ánimo que se tradujo en una mejora de las relaciones familiares y en la escuela. Coincidiendo con resultados favorables sobre la hidroterapia en las habilidades funcionales, en el estudio de **Brasil Castro T et al** (2003)³⁵ se comprobó que, tras dos meses de hidroterapia, hubo una mejoría notable en actividades esenciales para una buena calidad de vida, principalmente en las de autocuidado y movilidad.

Meir Lotán y Susan Hanks¹⁸ recomiendan la hidroterapia con movimiento lento dentro del agua junto con estiramientos diarios para disminuir la espasticidad, cabe destacar que, en cuanto a los estiramientos realizados de forma aislada, la bibliografía que los avalan es escasa y carece de una óptima calidad metodológica.

Por otro lado, **Downs J et al.**³⁰ (2018) apostaron por el entrenamiento con cuña escalonada basado en la teoría del aprendizaje motor, complementado con actividades sensoriales, como tratamiento para los individuos con SR, y demuestran que esta combinación resulta beneficiosa para mejorar el funcionamiento motor y las estereotipias manuales.

En relación a lo mencionado anteriormente, el aprendizaje motor está estrechamente conectado con la estimulación multisensorial de la que también hablan **Meir Lotán**³⁶ y **colaboradores** (2005) a través de un estudio sustentado en el entorno multisensorial controlado de Snoezelen. Las niñas con SR presentan una alteración sensorial que les dificulta conocerse a sí mismas y explorar el medio que les rodea, por lo tanto, los autores explican que al proporcionarle un entorno multisensorial se crea una experiencia que les crea una mayor curiosidad y por ende, un aumento en la interacción con el exterior. Esta estimulación sensorial realizada en lugar tranquilo también es capaz de conseguir un efecto calmante en ellas. Además, este estudio también respalda la idea de colocar la música como medio de relajación, corroborado en el artículo de **Ming-Yi Chou y colaboradores**³⁷ (2019), en el que, a través de un estudio piloto, se comprobó que la musicoterapia provoca mejoras a nivel físico, mental y social en los pacientes con síndrome de Rett, resultando también ser eficaz para aliviar el estrés de las personas de su alrededor como familiares y/o cuidadores.

Siguiendo con la línea de la estimulación sensorial, según **María Swiggum**³⁸ (2019), es importante que los fisioterapeutas reconozcan que las intervenciones pueden causar dolor y angustia y que existen procedimientos para evaluar estas dos variables durante las sesiones. En este estudio, la INRS promete ser una herramienta para ello, se utilizó junto con el entrenamiento con vibraciones que resultó ser efectivo para disminuir significativamente el dolor y la angustia, mejorar la debilidad muscular en las extremidades y aumentar el uso funcional de las manos y la densidad ósea secundaria a la pérdida de peso.

Abarcando el tema de la actividad física, autores como **G. Larsson** (2018)³⁹, **Charles Shanon Layne**⁴⁰ (2018) y **M Lotan**⁴¹ (2004) concuerdan en el uso de la cinta rodante como tratamiento para individuos con SR, los dos últimos enfocados únicamente en la edad pediátrica. Los resultados de los dos primeros coinciden en que se logra una mejora de la marcha. Además, **Layne C et al.**⁴⁰ observan que las personas con SR presentan un andar más regularizado en sobre cinta rodante en comparación con el suelo. Esto demuestra, que en ambientes constantes sin variaciones caminan mejor, suceso que está relacionado con el aprendizaje motor.

Así mismo, **M Lotan y colaboradores**⁴¹ demostraron con su estudio que las niñas con SR que realizaban ejercicio regular de baja intensidad en cinta obtuvieron

mejoras en el estado físico y la capacidad funcional. Por otro lado, **Larsson G et al.**³⁹ concluyen que se trata de una herramienta que promueve la respiración regular en este tipo de pacientes y sugieren que las personas con SR tienen menos energía al caminar, lo que provoca un cansancio temprano. Por lo tanto, se trata de una información de gran importancia para la fisioterapia pues implica que la actividad en cinta rodante debe introducirse lentamente y adaptarla de forma individual a cada paciente con el fin de evitar una fatiga excesiva y ganar mayor adherencia a las sesiones.

Además, **Lotan M et al.**¹⁸ sugieren que es esencial un programa de bipedestación para prevenir la osteoporosis, la displasia de cadera y normalizar el tono, aconsejando un mínimo de 30 minutos al día para que resulte eficaz.

Por lo tanto, tanto la marcha como el programa de bipedestación deberían introducirse en la intervención de fisioterapia por sus múltiples beneficios.

Otro método de la fisioterapia recogido en esta revisión fue el método Bobath. En un estudio, **Javier Trenado Molina**⁴² (2019) demostró que esta técnica mejoró levemente el control postural y el equilibrio, sin embargo, no consiguió mejorar los automatismos en las transferencias. Por otro lado, se sugiere que esta técnica junto a la hidroterapia se puede emplear para mejorar y/o normalizar el tono muscular.

El 80% de los pacientes con SR padecen escoliosis, lo que conlleva a dificultades en la deambulación, en la movilidad de la columna y en la función respiratoria. **M Lotan y colaboradores**⁴³ (2005) concluyeron que la actividad física (caminar o estar de pie) y el tratamiento postural individualizado era capaz de revertir el curso de la escoliosis. **A Romano et al.**⁴⁴ (2022) respaldaron los resultados anteriores demostrando, en una muestra mayor, que con ambos tratamientos se puede prevenir la progresión de la escoliosis, a través de la obtención de mejoras funcionales que implican un mayor control corporal y equilibrio muscular, sobre todo de los músculos de la espalda.

En otro estudio, el autor mencionado anteriormente **M Lotán** junto con **Susan Hanks** (2006)¹⁸ también sugieren ejercicio activo y cinesiterapia pasiva, un programa de posicionamiento con posturas opuestas a la curva escoliótica, caminar y mantener la movilidad de la columna mediante movilizaciones o manipulaciones como tratamientos de utilidad para la escoliosis. Además, el tratamiento postural es

recomendado por estos dos autores para disminuir las deformidades de la cadera mediante un posicionamiento en decúbito prono y abducción de cadera sobre un rulo.

Limitaciones

Al realizar esta revisión, se han comprobado importantes sesgos y limitaciones en los diferentes artículos:

- A pesar de la exhaustiva estrategia de búsqueda realizada, los resultados fueron muy limitados. Además, la mayoría de los encontrados fueron estudios de un caso o series de casos, por lo que la calidad metodológica de los estudios es escasa.
- Gran parte de los estudios, a pesar de los resultados positivos obtenidos en ellos, sugirieron necesario contrastarlos con más sujetos debido al pequeño número de individuos que formaban parte de la muestra, así como a la naturaleza variable de los diferentes genotipos que dificulta la generalización.
- Dado que, en algunos casos se trataba del primer artículo en analizar los posibles efectos terapéuticos de un método en estos pacientes, no se pudieron encontrar a su vez otros estudios que respalden la eficacia de los métodos en su plenitud.
- Un sesgo de esta revisión es que, a pesar de excluir aquellos artículos con participantes adultos, se incluyeron tres artículos en la que además de participantes de edad pediátrica también formaban parte de la muestra mujeres de edad adulta^{39,40,44}.
- Finalmente, es importante destacar que no se ha encontrado ningún artículo de utilidad sobre fisioterapia respiratoria en el síndrome de Rett, a pesar de ser la primera causa de mortalidad en estas pacientes.

Investigaciones futuras

Se sugiere la necesidad de realizar nuevas investigaciones con acceso abierto y mayor calidad metodológica, pues la débil calidad metodológica de los estudios revisados no proporciona resultados totalmente fiables, además de plantear un estudio que incluya todos los tratamientos mencionados en la revisión y demostrar su eficacia, garantizando unas pautas de referencia para su réplica en las sesiones de fisioterapia. Asimismo, no se han encontrado estudios sobre la eficacia de la

fisioterapia respiratoria en estas pacientes, al ser las afecciones respiratorias la principal causa de muerte en el Síndrome de Rett, causando hasta el 47% de muertes repentinas en estas pacientes⁴⁵. creemos que es necesario que se realicen investigaciones centradas en este área de la fisioterapia, en relación con este tipo de pacientes.

7. PROTOCOLO DE PLAN DE TRATAMIENTO DE FISIOTERAPIA

Las pacientes con síndrome de Rett (SR) presentan problemas ortopédicos y neurológicos como hipotonía, ataxia, apraxia, espasticidad, cifosis, escoliosis, pérdida de función de la mano, deformidad en pies, etc. a las que tanto los individuos como su familia deben hacer frente. El tratamiento de fisioterapia en estas pacientes es de gran importancia, pues puede ayudar tanto al niño como a su familia a sobrellevar la enfermedad y en algunos casos, superar las limitaciones anteriormente mencionadas ¹⁸. Sin embargo, los cuidados deben ser multidisciplinarios trabajando de manera conjunta diferentes profesionales como médicos, logopedas, psicólogos, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, etc. para responder a las necesidades de la paciente. ⁴⁵

Uno de los objetivos planteados en este trabajo ha sido desarrollar un protocolo terapéutico basado en técnicas descritas en los distintos artículos revisados, y en experiencias clínicas propias y de algunos autores, con el fin de facilitar a los fisioterapeutas una opción de plan de tratamiento fisioterápico para abordar a las pacientes con síndrome de Rett.

En primer lugar, se recomiendan que las sesiones sean individuales, no muy largas para evitar la fatiga, y en ambientes tranquilos ^{18,36}. Se puede contar con los familiares del niño con el fin de disminuir su estrés, y para que los padres aprendan a realizar los ejercicios y sean capaces de reproducirlos en casa. Es importante conocer en qué estadio de la enfermedad se encuentra la niña y sus síntomas, pues en función a ello, se optará por unos métodos u otros.

Es fundamental entender que son niñas en las que la estimulación sensorial ^{36,37,38} resulta muy efectiva, por lo que todas las sesiones se deben complementar con música, juguetes u objetos luminosos y actividades vestibulares en cama de agua o

en rulo, para facilitar la participación, comunicación, relajación y la motivación en el tratamiento.

El objetivo principal al que debería estar dirigido el tratamiento sería conseguir mantener su calidad de vida, evitando complicaciones y mejorando su funcionalidad, también puede ir dirigido a mejorar la función motora, normalizar el tono muscular, prevenir o reducir deformidades ortopédicas, aliviar el malestar y la irritabilidad, mejorar la capacidad respiratoria, mejorar la conciencia corporal y mantener su habilidad para caminar tanto como sea posible.

Es recomendable una valoración al iniciar el tratamiento, a mitad de él y al finalizarlo, con el fin de ir examinando la evolución de la niña y así poder comprobar si los objetivos establecidos al inicio del tratamiento se están consiguiendo. Se pueden utilizar escalas que se emplean para valorar el tono muscular como la escala de Ashworth o Tardieu ⁴⁶, así como la función motora mediante la Gross motor scale (RSGMS) (Tabla 6). Además, se pueden evaluar otros ítems como la manipulación de objetos a través de la escala Manual Ability Classification System (MACS) ⁴⁷. y el estado emocional y conductual haciendo uso del Rett Syndrome Behavioral Questionnaire (RSBQ). Asimismo, se debería realizar una valoración de la marcha y del equilibrio.

Durante esta revisión hemos visto diferentes métodos que han resultado ser eficaces, entre ellos la hidroterapia, pudiendo combinar el método Halliwick³³ con el programa WaterFit³⁴, estos se pueden llevar a cabo dos o tres veces por semana. Después de la sesión de hidroterapia, se podrán hacer estiramientos, enfocados en la musculatura acortada, que en este caso son los aductores y flexores de cadera y los gemelos, pues se ha comprobado que la hidroterapia acompañada de estiramientos ayuda a obtener mejores resultados en la paciente³⁵. La hidroterapia favorece la relajación de la niña, disminuye la espasticidad, principalmente si se combina con estiramientos, aumenta la capacidad respiratoria, disminuye los movimientos estereotípicos de las manos y aumenta las habilidades manuales ^{33,34,35}.

Otro método que se puede realizar en las sesiones es el método Bobath para mejorar el equilibrio y control postural. Además, si se combina junto a la hidroterapia, será de utilidad para mejorar el tono muscular ⁴².

También, se recomienda la actividad física al menos tres veces en semana con el fin de mejorar la marcha la condición física y las capacidades funcionales de la niña, muchos autores han demostrado la eficacia de la marcha en cinta rodante para mejorar la marcha, introduciéndola en las sesiones lentamente y buscando la velocidad individual óptima y cómoda de cada niña ^{39,40}. También se pueden hacer carreras de obstáculos hasta llegar a un familiar o un juguete (algo de su interés), colocando objetos de diferentes formas que tendrá que pasar o coger, y diferentes texturas en el suelo para darle un estímulo propioceptivo que ayude a mejorar su esquema corporal. Otra opción puede ser subir y bajar escaleras agarrada en la barandilla y en el fisioterapeuta ⁴⁴. Para mayor seguridad se recomienda colocar a otra persona detrás, el fisioterapeuta debería dejar que la niña suba las escaleras de forma activa, aunque puede ayudar descargando el peso de la pierna que va a realizar el primer paso cargándolo sobre el otro miembro.

En el caso de que la paciente haya perdido la capacidad de deambulación, es importante realizar un programa de bipedestación diario en un bipedestador para prevenir la osteoporosis y las deformidades de la cadera ¹⁸.

La mayoría de las niñas con SR presentan escoliosis, con mayor o menor gravedad, así que para disminuir su progresión, Meir Lotan y Susan Hanks ¹⁸ recomiendan un programa de posicionamiento con posturas opuestas a la curva escoliótica y movilizaciones de columna para flexibilizarla. El programa de posicionamiento debe explicarse a los padres en las primeras sesiones para que puedan realizarse en casa, normalmente se recomienda utilizar una almohada en forma de U durante las horas de sueño, un asiento especial y un bipedestador adaptado a su curvatura e inclinado hacia delante y hacia el lado contrario de la misma, para estimular reacciones de equilibrio al trabajar asimétricamente contra la posición de la curva patológica ⁴³.

Con el fin de mantener, y si es posible, ampliar el rango articular será recomendable la cinesiterapia pasiva en miembro superior e inferior.

Finalmente, debido a que es la principal causa de muerte en pacientes con SR, se debe prestar especial atención a las afecciones respiratorias, por ello se debe realizar fisioterapia respiratoria de forma diaria en estos pacientes con el fin de mejorar la mecánica ventilatoria, la permeabilidad de las vías respiratorias, reducir

la disnea y aumentar la capacidad pulmonar. La hiperventilación se traduce en un aumento del uso de la musculatura intercostal respecto al diafragma, por lo que se debe sustituir este patrón respiratorio por un patrón diafragmático. Así mismo, para la apnea es importante la relajación muscular de los músculos accesorios de la respiración ¹⁹.

Los ejercicios que pueden utilizarse son espiraciones lentas con labios fruncidos, utilizando objetos como pitos, molinillos o pompas de jabón, mientras se guía el aire hacia la zona abdominal colocando las manos sobre esta área, de esta manera, conseguiremos flexibilizar la caja torácica y por ende, mejorar la capacidad respiratoria. El ejercicio respiratorio se puede integrar a su vez en la piscina o en la marcha.

A continuación se muestra un ejemplo de cómo podrían dividirse las sesiones,

| Lunes | Martes | Miércoles | Jueves | Viernes |
|----------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|----------------------------------|----------------------------|
| <i>Hidroterapia + Bobath</i> | <i>Subir y bajar escaleras</i> | <i>Hidroterapia + Bobath</i> | <i>Cinta rodante</i> | <i>Circuito obstáculos</i> |
| <i>Fisioterapia respiratoria</i> | <i>Movilizaciones</i> | <i>Fisioterapia respiratoria</i> | <i>Fisioterapia respiratoria</i> | <i>Movilizaciones</i> |

El tratamiento de fisioterapia se puede complementar con la hipoterapia, pues una revisión de 2018 afirma que tras un programa de hipoterapia se producen mejoras en el control de tronco y cabeza, en las habilidades motoras y en la calidad de vida de los participantes. ⁴⁸

8. CONCLUSIONES

A través de la bibliografía, se ha demostrado que actualmente no existen suficientes terapias resolutivas o específicas para este tipo de síndrome. Sin embargo, ciertos autores piensan y coinciden que la progresión de la enfermedad puede ser modificada y/o retardada por la combinación de varias terapias y enfoques multidisciplinarios.

- La fisioterapia resulta ser de utilidad para las niñas con síndrome de Rett. Terapias como la hidroterapia, actividad física, tratamiento postural, estimulación sensorial y método Bobath que han demostrado ser eficaces.
- Se ha demostrado que es útil la combinación de diferentes tratamientos como la actividad física con el tratamiento postural para evitar la progresión de la escoliosis y la hidroterapia con el método Bobath para normalizar el tono muscular.
- Los tratamientos deberían acompañarse con estimulación sensorial utilizando música, juguetes, vibraciones etc. pues mejora la relación terapeuta-paciente, favorece la relajación de la niña, mejora el estado de ánimo y el uso de las manos.
- A pesar de los resultados obtenidos, la investigación sobre la fisioterapia en el síndrome de Rett es escasa al igual que la calidad metodológica de los trabajos encontrados.
- Actualmente, no se han encontrado estudios sobre de la fisioterapia respiratoria en este síndrome, su importancia radica en que las patologías respiratorias son la primera causa de mortalidad en estas niñas, por lo que se insiste en la necesidad de que se realicen investigaciones sobre la eficacia de esta terapia en el tratamiento de la sintomatología respiratoria.
- Existe una falta de conocimiento de la enfermedad y su tratamiento por parte de los fisioterapeutas y alumnos de fisioterapia. Por ello, se considera la necesidad de una mayor visibilidad y conocimiento sobre el síndrome para esta población.

Concluimos con esto, la necesidad de nuevas investigaciones, de mayor calidad científica, para tener conclusiones firmes y por consiguiente, poder abordar con más rigor y eficacia este síndrome, y así conseguir que las niñas que lo padecen junto con sus familiares puedan, al menos, mantener la calidad de vida.

“Todos los ángeles tienen un lugar en el coro celestial, unos cantan alto, otros cantan bajo y otros solo aplauden con sus manos”.

Manual del Síndrome de Rett por Kathy Hunter.

9. BIBLIOGRAFÍA

1. Asociación Española de Síndrome de Rett. Síndrome de Rett [Internet]. 2020 [consultado el 10 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://rett.es/sindrome-de-rett/>
2. Concepción López Rey. Síndrome de rett. Revisión bibliográfica. Multimed [Internet]. 2003 [Consultado el 10 de octubre de 2021]; 7(3). Disponible en: <http://www.multimedgrm.sld.cu/articulos/2003/v7-3/6.html>
3. Coronel Carvajal Carlos. Síndrome de Rett: Un nuevo reto para los pediatras. Revisión bibliográfica. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2002 [Consultado el 10 de octubre de 2021];74(2):162-167. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312002000200010
4. Encyclopédie Orphanet Grand Public. Le syndrome de Rett [Internet]. 2006 [Consultado el 10 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Rett-FRfrPUB91v01.pdf>
5. M. Pineda, A. Aracil, A. Vernet, M. Espada, E. Cobo, R. Arteaga et al. Estudio del síndrome de Rett en la población española. Rev Neurol [Internet]. 1999 [Consultado el 10 de octubre del 2012];28(161):105-109. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/98359/esp>
6. Schollen, E., Smeets, E., Deflem, E., Fryns, J. P., & Mathis, G. Gross rearrangements in the MECP2 gene in three patients with Rett syndrome: Implications for routine diagnosis of Rett syndrome. Human Mutations [Internet]. 2003 [Consultado el 15 de octubre de 2021]; 22: 116–120. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12872251/>
7. Percy, A. K., Dragich, J., & Schanen, C. Rett Syndrome: Clinical-Molecular Correlates. In G. Fisch (Ed.), Genetics and neurobehavioral disorders. Humana Press. 391–418.
8. Utria Rodríguez OE, Nieto Capador D. Factores de riesgo perinatal asociados al trastorno del espectro autista y al síndrome de Rett. Psychol. av. Discip[Internet] 2020[Consultado el 15 de octubre 2021]; 14 (2) : 13-26. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1900-23862020000200013
9. Roche Martínez A, Armstrong Morón J, Pineda Marfa M. Síndrome de Rett. An Pediatr Contin [Internet]. 2011[Consultado 20 octubre de 2021];9(5):288-95 .

- Disponible en: https://www.tauli.cat/hospital/images/SubSites/malalties-minoritarias/documents/rett/Anales-de-Pediatria-Continuada_Sindrome-de-Rett.pdf
10. D'Souza AD. Stages of Rett syndrome [Internet]. Rett Syndrome News. 2019 [consultado el 1 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://rettsyndromenews.com/stages-of-rett-syndrome/>
 11. Gener B, Martínez González M^a. J. Síndrome de Rett. Revista Española de Pedriatría [Internet]. 2009[Consultado el 1 de noviembre de 2021]; 65(1): 42-47. Disponible en: <https://www.seinap.es/wp-content/uploads/Revista-de-Pediatria/2009/REP%2065-1.pdf#page=39>
 12. Smeets EEJ, Pelc K, Dan B. Rett Syndrome. Mol Syndr [Internet]. 2011[Consultado 15 noviembre 2021] ;2(3-5):113. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3366703/#B29>
 13. Cerrada Pérez P. Tratamiento fisioterápico en el síndrome de Rett. Revisión bibliográfica [Trabajo de fin de grado]. Madrid: Universidad Complutense de Madrid; 2019. Recuperado a partir de: https://eprints.ucm.es/id/eprint/57287/1/CERRADA_PEREZ_P_TFG.pdf
 14. Meir Lotan, Bruria Ben-Zeev. Rett Syndrome. A Review with Emphasis on Clinical Characteristics and Intervention. The Scientific World JOURNAL[Internet]. 2006[Consultado 20 noviembre 2021]; 6:1517–1541. Disponible en: <https://downloads.hindawi.com/journals/tswj/2006/312958.pdf>
 15. National Institutes of Health [Internet]. Cuáles son los síntomas del síndrome de Rett 2018 [Consultado el 30 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/rett/informacion/sintomas>
 16. Leonard, S.The Australian Rett Syndrome Study Inaugural Report. Telethon Institute for Child Health Research. 2002.
 17. C. Prior, A. Nunes, M. Rios, J. Sequeiros , P. Maciel, L. Gomes, T. Temudo. Trastornos nutricionales y gastrointestinales en el síndrome de Rett: importancia de la intervención temprana. Anales de pediatria[Internet]. Mar 2010[Consultado 1 de diciembre 2021]; 72(3): 191-198. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-trastornos-nutricionales-gastrointestinales-el-sindrome-articulo-S1695403309002069>
 18. Lotan M, Hanks S. Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome. The Scientific World Journal [Internet]. 2006 [Consultado 1 de

- diciembre 2021]; 6:1314-1338. Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2006/763485/>
19. Arrubla Irigoyen I. Eficacia de las técnicas de fisioterapia respiratoria en el tratamiento de la sintomatología respiratoria de pacientes pediátricos con el Síndrome de Rett [Trabajo de fin de grado]. Lleida: Universidad de Lleida; 2019. Recuperado a partir de: <https://repositori.udl.cat/bitstream/handle/10459.1/67626/iarrublai.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
 20. Asociación Española de Síndrome de Rett. Centros de España [Internet]. AESR; 2020 [Consultado el 10 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://rett.es/sindrome-de-rett/centros-rett-en-espana/>
 21. Batista Pazeto TC, Portela Hara AC, Faria Barrozo A, Oliveira J, Pereira Khoury L, Bastos Duarte D, Salomão Schwartzman J. Síndrome de Rett : Artigo de revisão. Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento [Internet]. 2013[Consultado el 10 de diciembre de 2021] ; 13 (2): 22-34. Disponible en: https://www.mackenzie.br/fileadmin/ARQUIVOS/Public/6-pos-graduacao/upm-higienopolis/mestrado-doutorado/disturbios_desenvolvimento/2013/cadernos/2/2_Sindrome_de_rett.pdf
 22. Asociación Internacional Síndrome de Rett. Intervención educativa y terapéutica en el Síndrome de Rett [Internet]. Clinton; 1987 [revisado 1989-1995; consultado 10 de diciembre de 2021]. Disponible en: <http://ardilladigital.com/DOCUMENTOS/DISCAPACIDADES/TGD-TEA/SINDROME%20DE%20RETT/Intervencion%20Educativa%20y%20Terapeutica%20en%20el%20Sindrome%20de%20Rett%20-%20AVSR%20-%20libro.pdf>
 23. Castillo Barrientos C. Manual para madres de niñas con Síndrome de Rett para la estimulación motora [Internet]. Guatemala: Escuela de Ciencias Psicológicas: Guatemala, 2014 [revisado 2014-2019]. Disponible en: <http://www.repositorio.usac.edu.gt/11988/>
 24. Sponseller PD, García V, Llorens I, Planells A. Problemas ortopédicos en el Síndrome de Rett [Internet]. Valencia: 2020. Disponible en: <https://rett.es/wp-content/uploads/2020/02/Problemas-ortop%C3%A9dicos-en-el-s%C3%ADndrome-de-Rett.pdf>

25. Asociación Española de Síndrome de Rett. Preguntas frecuentes [Internet]. AESR; 2020 [Consultado el 12 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://rett.cat/es/sindrome-de-rett/preguntas-frecuentes/>
26. Abhishek Banerjee, Meghan T Miller, Keji Li, Mriganka Sur, Walter E Kaufmann, Hacia un mejor diagnóstico y tratamiento del síndrome de Rett: un trastorno sináptico modelo, Brain [Internet]. 2 febrero 2019 [Consultado 10 de enero 2022]; 142(2): 239–248. Disponible en: <https://academic.oup.com/brain/article/142/2/239/5288793>)
27. Hendrie D, Bebbington A, Bower C, Leonard H. Measuring use and cost of health sector and related care in a population of girls and young women with Rett syndrome. Res Autism Spectr Disord [Internet]. 2011 [Consultado el 15 de enero de 2022];5(2):901–9. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1750946710001649>
28. Hendrie D, Bebbington A, Bower C et al. Measuring use and cost of health sector and related care in a population of girls and young women with Rett syndrome. Research in Autism Spectrum Disorders [Internet]. 2011[Consultado el 18 de enero de 2022]; 5(2):901-909. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1750946710001649?via%3Dihub>.
29. Escala [Internet]. PEDro. 2016 [citado el 18 de enero de 2022]. Disponible en: <https://pedro.org.au/spanish/resources/pedro-scale/>
30. Downs J, Rodger J, Li C, et al. Intervención de enriquecimiento ambiental para el síndrome de Rett: un ensayo de cuña escalonada aleatorizado individualmente. Orphanet Journal of Rare Diseases [Internet]. 10 Jan 2018 [Consultado el 20 de enero de 2022];13(1): 3. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5764021/>
31. M. Marzo-Castillejo, P. Alonso-Coello, R. Rotaeche del Campo. ¿Cómo clasificar la calidad de la evidencia y la fuerza de las recomendaciones? Atención Primaria [Internet]. Enero 2006 [Consultado el 20 de enero de 2022]; 37(1): 5-8. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-atencion-primaria-27-articulo-como-clasificar-calidad-evidencia-fuerza-13083926>
32. US Department of Health and Human Services. Agency for Health Care Policy and Research. Acute Pain Management: operative or medical procedures and

- trauma. Rockville (MD): The Agency; 1993 [Consultado el 21 de enero de 2022].
Clinical Practice Guidelines No.1 AHCPR Publication No 92-0023. p. 107
33. Bumin G, Uyanik M, Yilmaz I, Kayihan H, Topçu M. Hydrotherapy for Rett syndrome. J Rehabil Med [Internet]. Jan 2003 [Consultado el 25 de enero de 2022]; 35(1):44-5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12610848/>
 34. Escobar Torres L, Sanders ME, Belenguer Benitez C, Melendez Ortega A. Efficacy of an Aquatic Exercise Program for 3 Cases of Rett Syndrome. Pediatric Physiotherapy [Internet]. Oct 2019[Consultado el 30 de enero de 2022];31(4):E6-E13. Disponible en: https://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2019/10000/Efficacy_of_an_Aquatic_Exercise_Program_for_3.21.aspx
 35. Castro, T. M., Leite, J. M. R., Vitorino, D. F. M., Prado, G. F. Síndrome de Rett e hidroterapia: estudio de caso. Revista Neurociências [Internet]. 2004 [Consultado el 10 de febrero de 2022]; 12(2): 77-81. Disponible en: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8874>
 36. Lotan M, Shapiro M. Management of young children with Rett disorder in the controlled multi-sensory (Snoezelen) environment. Brain Development [Internet]. 2005 [Consultado el 5 de febrero de 2022];27 (1): S88-S94. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16830051/>
 37. Chou MY, Chang NW, Chen C, et al. The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. J Formosan Medical Association [Internet]. 2019 [Consultado el 5 de febrero de 2022];118(12):1633-1643. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30670340/>
 38. Swiggum, María PT, PhD; Grant, Lisa PT, DPT Monitoreo del dolor y la angustia procedimentales en un niño con síndrome de Rett: informe de un caso, Fisioterapia Pediátrica [Internet]. Octubre 2019 [Consultado el 30 de enero de 2022]; 31(4): E1-E5. Disponible en: [https://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2019/10000/Monitoring_Procedural Pain_and_Distress_in_a_Child.20.aspx](https://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2019/10000/Monitoring_Procedural_Pain_and_Distress_in_a_Child.20.aspx)
 39. Gunilla Larsson, Peter O.O. Julu, Ingegerd Witt Engerström, Marlene Sandlund, Britta Lindström, Walking on treadmill with Rett syndrome: Effects on the autonomic nervous system. Research in Developmental Disabilities [Internet]. 2018 [Consultado el 6 de febrero de 2022]; 83: 99-107. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30193160/>

40. Layne CS, Lee BC, Young DR, Glaze DG, Schwabe A, Suter B. Temporal Gait Measures Associated With Overground and Treadmill Walking in Rett Syndrome. J Child Neuro [Internet]. 2018 [Consultado el 6 de febrero de 2022];33(10): 667-674. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29926771/>
41. Lotan, M., Isakov, E. y Merrick, J. Mejora de las habilidades funcionales y la condición física en niños con síndrome de Rett. Revista de investigación sobre discapacidad intelectual [Internet]. 2004 [Consultado el 7 de febrero de 2022]; 48(8): 730-735. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15494062/>
42. Coralie Subrenat. Análisis de la efectividad de una intervención de fisioterapia mediante el concepto Bobath en pacientes con un síndrome de Rett: Serie de casos [Proyecto Final]. Universidad San Jorge; 2019. Recuperado a partir de: <https://repositorio.usj.es/bitstream/123456789/177/1/An%C3%A1lisis%20de%20la%20efectividad.pdf>
43. Lotan M, Merrick J, Carmeli, E. Manejo de la escoliosis en un niño pequeño con síndrome de Rett: un estudio de caso. The Scientific World Journal [Internet]. 2005 [Consultado el 12 de febrero de 2022]; 5: 264-273. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15798886/>
44. Romano A, Ippolito E, Risoli C, et al. Intensive Postural and Motor Activity Program Reduces Scoliosis Progression in People with Rett Syndrome. J Clin Med [Internet]. 22 Jan 2022 [Consultado el 12 de febrero de 2022] ;11(3): 559. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35160011/>
45. Budden SS. Rett syndrome: habilitation and management reviewed. Eur Child Adolesc Psychiatry [Internet]. 1997 [Consultado el 10 de mayo de 2022] ;6(1):103-107. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9452932/>
46. Sáinz-Pelayo MP, Albu S, Murillo N, Benito-Penalva J. Espasticidad en la patología neurológica. Actualización sobre mecanismos fisiopatológicos, avances en el diagnóstico y tratamiento. Rev Neurol [Internet]. 2020 [Consultado el 20 de mayo de 2022];70(12):453-460. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2019474>
47. Jeevanantham, Deepa, Dyszuk, Emily, Bartlett, Doreen. El sistema de clasificación de habilidades manuales: una revisión de alcance. Fisioterapia pediátrica [Internet]. 2015 [Consultado el 1 de junio de 2022]; 27(3):236-241. Disponible en: <https://www.ingentaconnect.com/content/wk/pep/2015/00000027/00000003/art00006>

48. Lucena-Antón D, Rosety-Rodriguez I, Moral Munoz J. Effects of a hippotherapy intervention on muscle spasticity in children with cerebral palsy: A randomized controlled trial. *Complementary Therapies in Clinical Practice* [Internet]. 2018 [Consultado el 5 de junio de 2022]; 31: 188-192. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1744388118300227?via%3Dihub>
49. Hanneke Borst, Josianne Weeda, Jenny Downs, Leopold Curfs & Rob de Bie. The Rett Syndrome Gross Motor Scale – Dutch Version (RSGMS-NL) Can Reliably Assess Gross Motor Skills in Dutch Individuals with Rett Syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*. 2021; 25(2): 133-139.

10.ANEXOS

Anexo 1. Formulario de elaboración propia sobre el Síndrome de Rett.

Fisioterapia en el Síndrome de Rett.

Hola. Somos dos estudiantes de cuarto del grado de Fisioterapia de la Universidad de La Laguna que estamos llevando a cabo una investigación para nuestro TFG acerca del conocimiento sobre el síndrome de Rett por parte de los estudiantes de fisioterapia de la ULL y fisioterapeutas de nuestro entorno.

La información proporcionada será utilizada con fines estrictamente académicos y de investigación, de forma que sus respuestas serán absolutamente confidenciales tal y como lo estipula la vigente Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (BOE nº 294 de 6 de diciembre).

El cuestionario es totalmente anónimo y no le llevará más de 5 minutos.

Muchas gracias por su colaboración.

1. ¿Eres estudiante de fisioterapia?/¿Eres fisioterapeuta?*

 - Si
 - No

2. En caso correcto, ¿conoces el síndrome de Rett (SR)?*

 - Si
 - No

3. En caso afirmativo, ¿conoces su sintomatología, diagnóstico y/o sus causas?*

 - Si
 - No

4. ¿Conoces algún tratamiento fisioterápico para el SR?*

 - Si
 - No

5. ¿Has tratado algún paciente con este síndrome?*

 - Si
 - No

6. ¿Sabías que es la segunda causa de discapacidad mental en mujeres, después del Síndrome de Down?*

 - Si
 - No

7. ¿Crees necesaria más información acerca del síndrome?*

 - Si
 - No

*Las respuestas con * significan que son de respuesta obligatoria.*

- Encuesta estudiantes de fisioterapia:
https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSccwGc3eJl6q8MeGFS230CbfGJjKrwitJYzd2Nqb80NQDcE-A/viewform?usp=sf_link
- Encuesta fisioterapeutas:
https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeeNPpMUKaldHSYUAX5IEdKz_u9A1uFWgDeDeIzBqye3udNRQ/viewform?usp=sf_link

Tabla 2. Valoración artículo según la Escala PEDro

| | Criterios de elegibilidad | Asignación aleatoria | Asignación oculta | Comparabilidad | Sujetos ciegos | Terapeutas ciegos | Evaluadores ciegos | Seguimiento adecuado | Análisis | Comparación entre grupos | Medidas puntuales y de variabilidad | Puntuación |
|--|---------------------------|----------------------|-------------------|----------------|----------------|-------------------|--------------------|----------------------|----------|--------------------------|-------------------------------------|------------|
| J Downs et al. ³⁰ 2018 | Sí | Sí | No | Sí | No | No | Sí | Sí | Sí | Sí | Sí | 8/11 |

Tabla 3. Escala de evidencia científica de la Agency for Health Care Policy and Research.

| |
|---|
| <p>Escala de evidencia científica (Agencia Norteamericana de Política e Investigación Sanitaria):</p> <p>Nivel Ia: Meta-análisis de ensayos clínicos y estudios controlados aleatorizados</p> <p>Nivel Ib: Un estudio controlado aleatorio</p> <p>Nivel IIa: Estudios controlados no aleatorios</p> <p>Nivel IIb: Estudios de cohorte</p> <p>Nivel III: Estudios caso-control</p> <p>Nivel IV: Estudios descriptivos, comités de expertos, conferencias de consenso</p> |
|---|

Fuente: US Department of Health and Human Services. Agency for Health Care Policy and Research. Acute Pain Management: operative or medical procedures and trauma. Rockville (MD): The Agency; 1993 [Consultado el 20 de enero de 2022]. Clinical Practice Guidelines No.1 AHCPH Publication No 92-0023. p. 107. ³²

Tabla 6. Escala Rett Syndrome Gross Motor Scale (RSGMS).

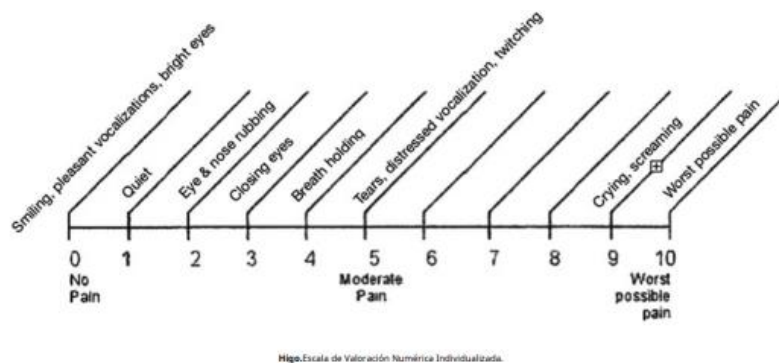
Table 1. Final version of the Rett Syndrome Gross Motor Scale –Dutch version (RSGMS-NL).

| Item | New items | Conceptual adaptations | Details |
|---|-----------|------------------------|---|
| General instructions | | x | Included information on the amount of time or steps + details on maximum support + qualitative comments |
| (1) Sitting on floor | | x | Included absence of time pressure and qualitative comments on seating position |
| (2) Sitting on a chair with a back | | x | Included requirements for the chair |
| (3) Sitting on a stool | | x | Included treatment table to seating options |
| (4) Sitting to standing | | | |
| (5) Standing to sitting | x | | |
| (6) Standing 3 seconds | | | |
| (7) Standing 10 seconds | | | |
| (8) Standing 20 seconds | | | |
| (9) Walking 10 steps | | | |
| (10) Sidestepping | | x | Included requirements for the sidestep and suggestions to provoke sidestepping |
| (11) Turning | | x | Changed 'turn 180 degrees' to turning + included requirements for the turning. |
| (12) Walking up a slope | | x | Included recommendation for motivation + requirements for the distance |
| (13) Walking down a slope | x | | |
| (14) Stepping over an obstacle | | x | Included 'doorstep' as obstacle |
| (15) Standing up from the floor | | x | Included descriptions for self-supporting |
| (16) Bending to touch the floor and returning to standing | | x | Deleted suggestions for favorite object |
| (14) Running | | x | Included requirements for running + consistency in description |
| (18) Ascending the stairs | x | | |
| (19) Descending the stairs | x | | |

Fuente: Hanneke Borst, Josianne Weeda, Jenny Downs, Leopold Curfs & Rob de Bie. The Rett Syndrome Gross Motor Scale – Dutch Version (RSGMS-NL) Can Reliably Assess Gross Motor Skills in Dutch Individuals with Rett Syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*. 2021; 25(2): 133-139.

49

Tabla 7. Escala de valoración numérica individualizada (INRS)



Fuente: Swiggum, María PT, PhD; Grant, Lisa PT, DPT Monitoreo del dolor y la angustia procedimentales en un niño con síndrome de Rett: informe de un caso, *Fisioterapia Pediátrica*. Octubre 2019; 31(4): E1-E5. ³⁸